



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Pompe: Relato De Caso

Autores: MARIANA CASSOL (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), PÂMILLY BRUNA DE ARAÚJO BARZZOTTO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), DANIEL LIMA VARELA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), PAULA TRAJANO DA ROSA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), PATRICIA BATTISTI MENEGAZZO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), VITOR BONIATTI NEVES (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO)

Resumo: Introdução: A doença de Pompe é uma miopatia metabólica rara, autossômica recessiva, causada pela deficiência da enzima alfa glicosidase ácida. Descrição: Paciente do sexo feminino, 3,5 meses apresentando desconforto respiratório, hipotonia muscular difusa, disfagia, arreflexia, dificuldade alimentar e déficit ponderal. Radiografia de tórax evidenciando cardiomegalia. Ecocardiograma com aumento importante da espessura biventricular e do volume do ventrículo esquerdo, disfunção contrátil esquerda de grau moderado e fração de ejeção de 39,6. Diagnóstico confirmado através da redução de atividade enzimática de alfa glicosidase. Realizada terapia multidisciplinar e reposição enzimática. Paciente foi ao óbito com 9 meses de idade. Discussão: A doença de Pompe é decorrente de um erro inato do metabolismo. Há deficiência da enzima alfa glicosidase ácida que leva ao acúmulo de glicogênio no lisossomo em diferentes tecidos, especialmente no músculo esquelético e cardíaco. Esse depósito interrompe a função muscular, causando deterioração motora, respiratória e cardíaca. A forma infantil é a apresentação clássica da Doença de Pompe, mais frequentemente se manifesta nos primeiros 4 meses de vida, caracterizada por miocardiopatia com cardiomegalia, insuficiência respiratória grave e miopatia proximal. Conclusão: Pela raridade da doença e pela sintomatologia inespecífica, o diagnóstico da Doença de Pompe é difícil. Como a morbimortalidade da doença é elevada sem tratamento, é de suma importância a suspeição clínica e diagnóstico precoce para iniciar o tratamento na tentativa de controlar a doença.