39º Congresso Brasileiro de Pediatria
DE 09 A 12 DE OUTUBRO - PORTO ALEGRE/RS
Vamos construir o pediatra do futuro

Trabalhos Científicos

Título: Doença De Pompe Em Lactente: Relato De Caso

Autores: GABRIELA SOBRINHO ALCARRIA (UNIVERSIDADE MUNICIPAL DE SÃO CAETANO DO SUL), JULIANA APARECIDA LOURENÇO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE MUNICIPAL DE SÃO CAETANO DO SUL), MAYARA KASPAR (UNIVERSIDADE MUNICIPAL DE SÃO CAETANO DO SUL), MARÍLIA DE ALCÂNTARA RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL MÁRCIA BRAIDO), WALTER PEREZ SCARANTO (HOSPITAL INFANTIL MÁRCIA BRAIDO)

Resumo: Introdução: A Doença de Pompe (DP) é uma doença genética, causada por deficiência da enzima alfa-glicosidase ácida que afeta o sistema muscular. Neste relato apresenta-se um caso típico de DP, com investigação e confirmação do diagnóstico. Relato de caso: Menina, 7 meses, admitida em Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica com história de tosse seca e febre há 3 dias sendo diagnosticada com Bronquiolite Viral Aguda, tendo recebido tratamento de suporte para tal afecção. Realizada radiografia de tórax, que evidenciou cardiomegalia importante, sem foco infeccioso. Realizado, também, ecocardiograma que mostrou cardiomiopatia hipertrófica de grau importante com fração de ejeção (FE) de 16 e aumento da pressão em artéria pulmonar. Paciente foi, então, tratada com carvedilol, furosemida, espironolactona e captopril, mostrando melhora da FE para 25. Durante internação, foi observada hipotonia importante, sem melhora. Além disso, paciente permaneceu em ventilação não invasiva contínua, sem sucesso na tentativa de desmame. Perante esse quadro foi aventada hipótese diagnóstica de Doença de Pompe, a qual foi confirmada com dosagem de alfa-glicosidase e pesquisa molecular. Discussão: Portadores da deficiência na enzima alfa-glicosidase desenvolvem a doença de Pompe. É também chamada de doença de armazenamento de glicogênio do tipo II ou deficiência de maltase ácida lisossomal. Sua origem é autossômica recessiva, e pode apresentar grandes variabilidades fenotípicas, além de atingir diversos órgãos. Pode apresentar duas variantes clínicas principais, a forma infantil e a forma de início tardio. O diagnóstico etiológico definitivo é realizado através do ensaio da atividade enzimática da alfa-glicosidase e de genotipagem pelas técnicas de biologia molecular. Conclusão: A DP é uma condição metabólica rara cujos achados característicos são hipotonia e/ou fraqueza muscular inexplicadas, hipertrofia miocárdica e CPK elevada. O diagnóstico precoce é fundamental para melhora do prognóstico e qualidade de vida do paciente.