Trabalhos Científicos

Título: A Importância Do Diagnóstico Precoce No Fenótipo Infantil Da Doença De Pompe: Relato De Caso

Autores: CARLA MARIANA XAVIER FERREIRA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA (IMIP)), FERNANDA PEREIRA BEZERRA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA (IMIP)), ANA CECÍLIA MENEZES SIQUEIRA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA (IMIP)), ANA CAROLINA BRAINER DE SIQUEIRA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA (IMIP)), RENATA JORDÃO GOES (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA (IMIP))

Resumo: A Doença de Pompe é uma doença rara de herança autossômica recessiva, caracterizada pela deficiência da enzima alfa-glicosidase ácida (GAA) responsável pela degradação do glicogênio lisossomal. Sua deficiência leva a um acúmulo de glicogênio nos tecidos, incluindo músculos cardíaco, esquelético e liso. Pode ocorrer em qualquer idade, com fenótipo variável de acordo com o grau de progressão e acometimento dos órgãos envolvidos. Classicamente, é dividida em forma infantil e forma tardia, sendo a primeira de pior prognóstico. Lactente do sexo feminino, 6 meses de vida, admitida em uma unidade de emergência pediátrica em Recife - PE, manifestando gemência, dispneia e sinais de má perfusão periférica, sendo encaminhada à unidade de terapia intensiva (UTI). Apresentava quadro de hipotonia e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor desde os 3 meses de vida em investigação. Aventada possibilidade de doença de depósito após eletroneuromiografia sem alterações, ecocardiograma com sinais de cardiomiopatia dilatada e níveis elevados de transaminases e creatinofosfoquinase. Durante a investigação, a análise revelou uma atividade reduzida da alfa-glicosidase ácida, e foram identificadas variantes patogênicas por meio do painel genético, confirmando diagnóstico de doença de depósito de glicogênio tipo II ou doença de Pompe. Realizado manejo de insuficiência cardíaca e mantida em ventilação não invasiva, com boa resposta, permanecendo em leito de UTI aguardando o início da reposição enzimática. Contudo, evoluiu com deterioração clínica súbita por arritmia cardíaca, culminando com parada cardiorrespiratória e óbito da paciente. O fenótipo infantil da doença de Pompe é de pior prognóstico com alta mortalidade nos primeiros 12 meses de vida, especialmente quando não é disponibilizada a terapia adequada e manejo multidisciplinar. A triagem neonatal ganha importância neste contexto, porém, apesar de existirem protocolos de implementação em estudo, esta ainda não é uma realidade implementada no Brasil. Atualmente, o padrão-ouro no tratamento é a reposição da GAA, principalmente no que tange a desaceleração da progressão da doença e impacto positivo na função cardiopulmonar. Alguns estudos em estágios iniciais vêm demonstrando limitações da reposição enzimática e o papel promissor da terapia gênica com células tronco hematopoiéticas. Este caso destaca os desafios no diagnóstico precoce da Doença de Pompe, que embora rara, é necessário ser considerada em quadros de miocardiopatia dilatada em lactentes associada ao atraso no desenvolvimento neuropsicomotor para avaliação multidisciplinar início precoce da reposição da GAA, diminuindo a morbi mortalidade a curto prazo, o que poderia ter mudado o curso de evolução observado na paciente relatada.