



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Pompe: Relato De Caso De Uma Paciente Pediátrica Residente Em Um Hospital De Referência Na Amazônia.

Autores: MARCELY SILVA (UFPA), HENRIQUE ALMEIDA (CESUPA), TANIA MARIA SILVA (FSCMPA)

Resumo: A doença de Pompe ou glicogenose do tipo II é uma patologia genética rara, com padrão autossômico recessivo, causada por mutações no gene que codifica a alfa glucosidase ácida (GAA). A alta letalidade, deve-se ao grande número de complicações cardíacas e comprometimento pulmonar frequente (MORI, 2023). A incidência da doença de Pompe no mundo é de 1: 40.000 recém-nascidos (Cruz, 2022). Descrição do caso: S.V.T.A, 4 anos de idade, sexo feminino, raça parda, natural do Pará. Nasceu de parto normal, não chorou ao nascer, APGAR 6 e 9, realizou aleitamento materno exclusivo até os 6 meses de idade, andou ao 1 ano e 4 meses de idade, falou ao 1 ano de vida. Em novembro de 2021, pré-escolar previamente hígida e com desenvolvimento neuropsicomotor adequado, manifesta sintomas gripais e foi internada na Unidade de Terapia Intensiva de um hospital de referência do norte do Brasil, devido quadro de insuficiência respiratória e alteração do nível de consciência. Nesta internação, foi identificado hepatomegalia e cardiomiopatia hipertrófica do ventrículo esquerdo. Na análise neurológica, foi encontrado hipotonia generalizada, com destaque para os membros inferiores que apresentavam grau II de força muscular, sensibilidade preservada, desenvolvimento neuropsicomotor comprometido e dependência ventilatória crônica. Mediante aos sintomas, foi suspeitado de doença de Pompe e solicitado sequenciamento do DNA e biópsia muscular para realização do ensaio enzimático, onde foi constatada redução acentuada da atividade da enzima alfa glucosidase ácida e confirmado o diagnóstico da doença. Iniciado o tratamento com terapia de reposição de enzima logo após diagnóstico. Em 2022, paciente apresentou fratura do fêmur e diagnosticada com osteoporose. Atualmente, a paciente reside em leito de semi-intensiva, estável, sem novos sintomas da progressão da doença. Discussão: A doença de Pompe ou glicogenose do tipo II é uma patologia genética rara, caracteriza-se pelo acúmulo de glicogênio as células no cérebro, músculos, fígado, coração, rins, glândulas endócrinas e medula espinhal. Segundo o neurologista Abram Topczewski, é a forma mais grave das glicogenoses e é potencialmente fatal ainda no primeiro ano de vida (TOPCZEWSKI, 1974). A alta letalidade, deve-se ao grande número de complicações cardíacas e comprometimento pulmonar frequente (MORI, 2023). A incidência da doença de Pompe no mundo é de 1: 40.000 recém-nascidos (Cruz, 2022). Apresenta-se de duas formas fenotipicamente: Pompe de início infantil (DPI) e Pompe de início tardio (DPT), diferenciados por meio da manifestação dos sintomas antes ou depois de 1 ano de idade. Conclusão: Por fim, incurabilidade e a raridade da doença, reforçam a necessidade da discussão sobre a patologia na comunidade científica, assim também, como a criação de métodos diagnósticos mais ágeis e terapêuticas capazes de proporcionar um melhor prognóstico ao paciente e dignidade a suas famílias.