

# DOENÇA DE POMPE: Um relato de caso



PEREIRA, Livia<sup>1</sup>; CORDEIRO, Júlia<sup>2</sup>; MARTINS, Luisa<sup>3</sup>; TIAGO, Yaiza<sup>3</sup>; BUENO, Mariana<sup>3</sup>; ALMEIDA, Jader<sup>3</sup>.

[1] Acadêmica do curso de Medicina da Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais, Belo Horizonte; ✉ livia.lfp@gmail.com

[2] Acadêmica do curso de Medicina da Universidade José do Rosário Vellano, Belo Horizonte;

[3] Santa Casa de Misericórdia de Belo Horizonte, Belo Horizonte.

## INTRODUÇÃO

Doença de Pompe (DP) é uma doença neuromuscular caracterizada pela deficiência da enzima alfa-glicosidase ácida (GAA), resultando em depósitos lisossomais de glicogênio.

## RELATO DE CASO

Paciente do sexo masculino, 2 meses, nascido de parto vaginal, idade gestacional de 39 semanas, período neonatal sem intercorrências, iniciou quadro de crise de broncoespasmo e insuficiência respiratória, sendo internado no nosso serviço. Durante investigação, foi identificado em ecocardiograma presença de cardiopatia hipertrófica biventricular de causa desconhecida. Não apresentava defeitos congênitos que justificassem o quadro. Fez uso de medicações cardiovasculares enterais, além de seguimento ambulatorial para monitorização. Aos 4 meses, foi observado atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM), hipotonicidade generalizada e hiporreflexia. Diante dos achados, foi investigada e diagnosticada DP através de teste genético com identificação da variante patogênica do gene GAA. Apesar da terapia de reposição enzimática recombinante humana (TREh), nosso paciente cursou com necessidade de traqueostomia, ventilação mecânica e gastrostomia.

## DISCUSSÃO

O caso acima ilustra um conjunto de sinais sugestivos de DP, sendo que ADNPM associado com cardiomiopatia hipertrófica devem apontar para esse diagnóstico. A TREh é o tratamento indicado, sendo que o mecanismo de ação é direcionado para a recuperação muscular esquelética e cardíaca, de forma a favorecer a fisiologia cardiorrespiratória, aumentar a sobrevida e reduzir a mortalidade. Estudos mostram que é necessário diagnóstico precoce e tratamento imediato, idealmente nos primeiros quatro meses de vida, para reduzir as chances de lesões irreversíveis. Para melhorar a eficácia, deve-se administrar terapia imunossupressora prévia ao tratamento específico a fim de reduzir a produção de anticorpos contra os compostos da TRE. Infelizmente, apesar dos esforços, nosso paciente cursou com complicações da doença.

## CONCLUSÃO

Pela alta letalidade e repercussões deletérias, é imprescindível que os pediatras se atentem ao diagnóstico da Doença de Pompe, de modo a proporcionar melhor prognóstico aos pacientes afetados.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Dasouki M et al. **Pompe disease: literature review and case series.** *Neurol Clin.* 2014;32(3):751-76.
- Martínez M, et al. **Infantile-onset Pompe disease with neonatal debut: A case report and literature review.** *Medicine (Baltimore).* 2017;96(51):e9186.