Relato de Caso

Doença de Pompe: uma Doença Metabólica Tratável com Diferentes Formas de Apresentação

Resumo

Introdução:

A Doença de Pompe (DP - glicogenose tipo II) é uma doença de depósito lisossômico, causada por deficiência da enzima alfa-glicosidase ácida, de herança autossômica recessiva, afetando o sistema muscular. É classificada em: forma clássica/infantil, com comprometimento miocárdico, hipotonia grave e óbito precoce; formas juvenil e adulta, comprometendo predominantemente musculatura esquelética. Desde 2006 há tratamento específico com terapia de reposição enzimática (TRE), que mudou a história natural da doença, permitindo a sobrevida e melhorando a qualidade de vida.

Objetivo:

Relatar três casos de DP com diferentes formas de apresentação

Material e Método:

- Caso 1: sexo feminino, irmão falecido aos quatro meses com diagnóstico de DP. Diagnóstico confirmado ao nascimento,. TRE iniciada aos 2 meses. Aos 5 anos é hipotônica, capaz de deambular, necessitou gastrostomia por microaspirações e pneumonias de repetição,

Resultados:

Estes pacientes ilustram a diversidade de apresentação e dificuldade diagnostica da DP, especialmente nas formas não clássicas, na ausência de antecedente familiar.

Conclusão

Os achados característicos para suspeita são: hipotonia e/ou fraqueza muscular inexplicadas, hipertrofia miocárdica e CPK elevada. Em caso de suspeita de atrofia muscular espinhal a DP deve sempre ser investigada. O alto grau de suspeição da DP é fundamental para o diagnóstico, permitindo iniciar a TRE o quanto antes.

Responsável

PATRICIA SANTANA CORREIA

Autores

Esposito A.; Barth A.; Queiroz M.; Macedo G.; Goés F.; Horovitz D.

Instituição

Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente (IFF/FIOCRUZ)