

## **DOENÇA DE POMPE: RELATO DE SUCESSO NA REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA**

AUTORES: THIERSCH, Laura Maria Silva; OLIVEIRA, Thais de Almeida Fonseca; BARBOSA, André Vinícius Soares; TORRES, Bruna Ribeiro; LOUTFI, Karina Soares; MARIANO, Mona Lisa Trindade; CORDEIRO, Silvia Santiago; DINIZ, Ana Carolina Cardoso; LIMA, Joziele de Souza

### **INTRODUÇÃO**

A doença de Pompe (DP) é uma miopatia metabólica causada por variantes no gene que codifica a alfa-glicosidase ácida (GAA), enzima que decompõe o glicogênio no lisossomo.

### **RELATO DOS CASOS:**

Irmãs, filhas de casal não consanguíneo, admitidas com quadro de insuficiência respiratória. Apresentavam atraso de desenvolvimento, hipotonia, hiporreflexia, hepatomegalia, aumento de creatinofosfoquinase, disfagia, hipoventilação e macroglossia. A mais velha apresentava, ainda, hipertensão pulmonar, e ambas insuficiência cardíaca com hipertrofia concêntrica do ventrículo esquerdo.

### **PROPEDÊUTICA**

A mais velha foi submetida a painel de doenças neuromusculares que evidenciou duas variantes patogênicas em heterozigose composta no gene *GAA*: c.1064 T>C (p.Leu335Pro) e c.2560 C>T(p.Arg 854\*), resultado confirmado por dosagem da atividade enzimática. A mais nova, foi admitida algum tempo após e, devido às alterações no exame físico e histórico familiar, foi submetida ao mesmo painel genético que evidenciou as mesmas variantes da irmã.

### **RESULTADOS**

Iniciado tratamento com reposição enzimática em agosto/2022. Receberam, até o momento, onze doses da medicação. A primeira, atualmente, fica em pé com apoio e apresentou resolução da hipertensão pulmonar. A segunda anda com apoio e está evoluindo com melhora da insuficiência cardíaca. tolerando redução das medicações anti hipertensivas. Ambas mantêm necessidade de ventilação não invasiva durante o sono e gastrostomia para alimentação.

### **CONCLUSÃO**

A reposição enzimática na DP mudou a história natural da doença, aumentando a expectativa de vida dos pacientes. Além disso, a triagem neonatal permitirá o diagnóstico precoce e o início da terapia antes que ocorram alterações irreversíveis.

PALAVRAS CHAVES:

Doença de Pompe. Deficiência de Maltase Ácida. Glicogenose Generalizada.