

GLICOGENOSE TIPO II DEFINIDO POR EXOMA EM TRIO

SANTOS, Nilton César Lima dos. LOURENÇO, Charles Marques.

Introdução: Doença do armazenamento de glicogênio por deficiência metabólica da alfa-glicosidase ácida (GAA) e grandes quantidades de glicogênio se acumulam nos lisossomos do músculo esquelético, coração, fígado, medula espinhal e cérebro. Herança autossômica recessiva, rara e progressiva. **Relato do Caso:** Pais não consanguíneos, toxo suscetível, sem história de polidrâmnio. Redução da motilidade fetal ao final da gestação. RNATPNAIG, ao nascimento apresentou duas circulares de cordão, choro fraco, peso de nascimento 3240g, Comp. 50cm, PC 32,5cm, sexo feminino, Apgar 5/8, icterícia, BT máxima de 16,5. Alta com 6 dias de vida. Exames de triagem neonatal, todos normais. Aos 3 meses de vida, foi observado hipotonia e alteração de enzimas musculares, CPK 633, DHL 1067, Aldolase 26,1. Aos 7 meses de vida evoluiu com sintomas respiratórios; atelectasia; atraso no desenvolvimento; cardiomiopatia hipertrófica; hipomielinização cerebral; distrofia muscular; elevação de enzimas hepáticas. **Propedêutica:** PC 42cm, fontanela 2x2cm, hipomímica facial, ausência de fasciculações, macroglossia, cognição preservada, postura em batráquio, hiporreflexia global, ausência de clônus, fígado a 2cm do RCD. **Resultados:** Foi realizado estudo do exoma em trio e identificados no gene GAA uma variante heterozigota provavelmente patogênica e uma variante patogênica heterozigota. A atividade da alfa-glicosidase encontra-se diminuída. **Conclusões:** O resultado é consistente com o diagnóstico genético de doença de Pompe. **Palavras Chave:** Doença de Pompe. Glicogenose 2. Alfa-glicosidase Ácida. Exoma em Trio.