

Doença de Pompe

Perguntas e Respostas



Sumário

02	Carta ao Leitor	
03	Introdução	
05	Capítulo 1 Doença e Genética	
16	Capítulo 2 Doenças associadas e Sintomas	
38	Capítulo 3 Medicamentos e Infusões	
62	Capítulo 4 Suporte Multidisciplinar	
92	Saiba Mais	
93	Referências	

Carta ao Leitor

Caro leitor,

É uma honra apresentar esta publicação, que reúne respostas às dúvidas enviadas por pacientes com a Doença de Pompe e também por seus cuidadores. Trata-se de um exemplo rico de possíveis parcerias entre a sociedade civil, indústria farmacêutica e especialistas.

A informação apropriada e o diálogo aberto continuam a ser as melhores formas de combater o desconhecimento e proporcionar qualidade de vida à comunidade rara.

Seguimos acreditando no poder do trabalho coletivo como resposta aos desafios relacionados às doenças de baixa prevalência. Esta é a nossa crença e o nosso maior propósito. Que novas edições surjam e nos ajudem na disseminação da comunicação de boas práticas no tratamento das doenças raras.

Um forte abraço,

Antoine Daher

Presidente Casa Hunter

Introdução

A Doença de Pompe, também conhecida como Glicogenose Tipo II, é uma condição genética rara que pode manifestar-se em qualquer fase da vida de uma pessoa. Causada por uma deficiência ou ausência na enzima alfa-glicosidase ácida (GAA), essa doença leva ao acúmulo de um açúcar chamado glicogênio nos músculos, sendo os sintomas mais comuns a fraqueza muscular, falta de ar e dificuldade para respirar inicialmente à noite, quedas frequentes, dentre outros.^{1,2,3}

Estima-se que Pompe afete aproximadamente 1 em cada 40 mil pessoas e, só no Brasil, considera-se que haja 2,5 mil casos de pessoas afetadas. No mundo, os números são entre 5.000 e 10.000.^{4,5} Os sintomas iniciais podem ser diferentes dependendo da idade em que a doença manifesta-se. Em bebês de até um ano de idade, os sinais podem incluir atraso no desenvolvimento motor, dificuldades respiratórias, problemas de sono, dificuldades de alimentação e aumento de órgãos como fígado, baço e coração.^{6,7,8}

As referências bibliográficas (de ¹ a ⁸ e de ¹⁰ a ¹²) encontram-se na página 93 do eBook de Pompe.

Já em crianças maiores e adultos, são comuns a dificuldade para caminhar, respirar e engolir, que são progressivas, fadiga e dores musculares.^{6,7,8}

Diagnosticar essa doença é desafiador devido à variedade de sintomas em comum com outras condições médicas. Portanto o diagnóstico precoce é fundamental para que o tratamento multidisciplinar⁹ seja iniciado o quanto antes, com as medidas apropriadas, para melhores chances de seguimento e da qualidade de vida.^{10,11,12}

Visto que a Doença de Pompe é rara e traz consigo uma jornada difícil, a Casa Hunter, juntamente à Sanofi, criou esse eBook para fornecer informações claras e acessíveis ao público interessado em entender melhor sobre essa condição genética.

O objetivo do material é oferecer uma visão abrangente dos sintomas, diagnóstico, tratamento e gestão dessa condição, facilitando a navegação por esse tema complexo de maneira estruturada.

ATENÇÃO!

As respostas deste material foram concebidas pelos profissionais da saúde aqui mencionados, e são baseadas na sua ampla experiência clínica com a Doença de Pompe.

⁹ Tratamento multidisciplinar: abordagem de cuidado à saúde do paciente que envolve a colaboração de profissionais de diferentes especialidades, com intuito de fornecer cuidados complementares entre si e, assim, garantir um acompanhamento completo.

Especialista



Dafne D G Horovitz

CRM: 544543 - RJ

Graduada em Medicina e doutora em Saúde Coletiva pela UERJ (Universidade Estadual do Rio de Janeiro), com mestrado pela UFRJ (Universidade Federal do Rio de Janeiro). Atua como médica geneticista (RQE 12977) e coordenadora clínica do Departamento de Genética Médica e Serviço de Referência em Doenças Raras do Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira, Unidade da Fiocruz (IFF/Fiocruz), no Rio de Janeiro.

Perguntas sobre doença e genética

01

Como é feito o diagnóstico da Doença de Pompe?

Todo e qualquer diagnóstico depende de uma suspeita clínica. O diagnóstico da Doença de Pompe pode demorar pois os sintomas e sinais são comuns a outras doenças. Assim é necessário fazer uma investigação das doenças neuromusculares¹³ para confirmar o diagnóstico. Em primeiro lugar, quando há indícios de uma doença do sistema nervoso e muscular, verifica-se o aumento das enzimas musculares circulantes¹⁴.

Caso haja a suspeita da Doença de Pompe, podemos medir a atividade da enzima deficiente. Isso pode ser feito com um teste em papel de filtro ou, preferencialmente, com uma coleta de sangue enviada a laboratórios especializados em erros inatos do metabolismo. Outra abordagem é a análise genética molecular, que examina o DNA e identifica as variantes alteradas no gene GAA¹⁵.

¹³ Doenças neuromusculares - incluem um grupo de enfermidades de causa hereditária ou adquirida, muitas vezes com caráter progressivo, que podem afetar o sistema nervoso periférico, responsável por conduzir as informações de movimento e sensibilidade através da medula espinal, dos nervos e músculos.

¹⁴ Enzimas musculares circulantes - são enzimas que normalmente residem dentro das células musculares, mas que são liberadas na corrente sanguínea quando ocorre dano ou lesão muscular.

¹⁵ Gene GAA - gene que codifica a enzima alfa-glicosidase ácida, que degrada glicogênio.

Perguntas sobre doença e genética

02

*Por que os sintomas aparecem em idades diferentes se todos os pacientes já nascem com a Doença de Pompe?**

A Doença de Pompe é uma condição genética que compromete a produção de uma enzima¹⁶ de maneiras diferentes. A doença é transmitida de forma autossômica recessiva, o que significa que a pessoa precisa receber um gene alterado de cada um dos pais para ter a doença. As variações genéticas e a atividade da enzima podem ser diferentes de pessoa para pessoa.

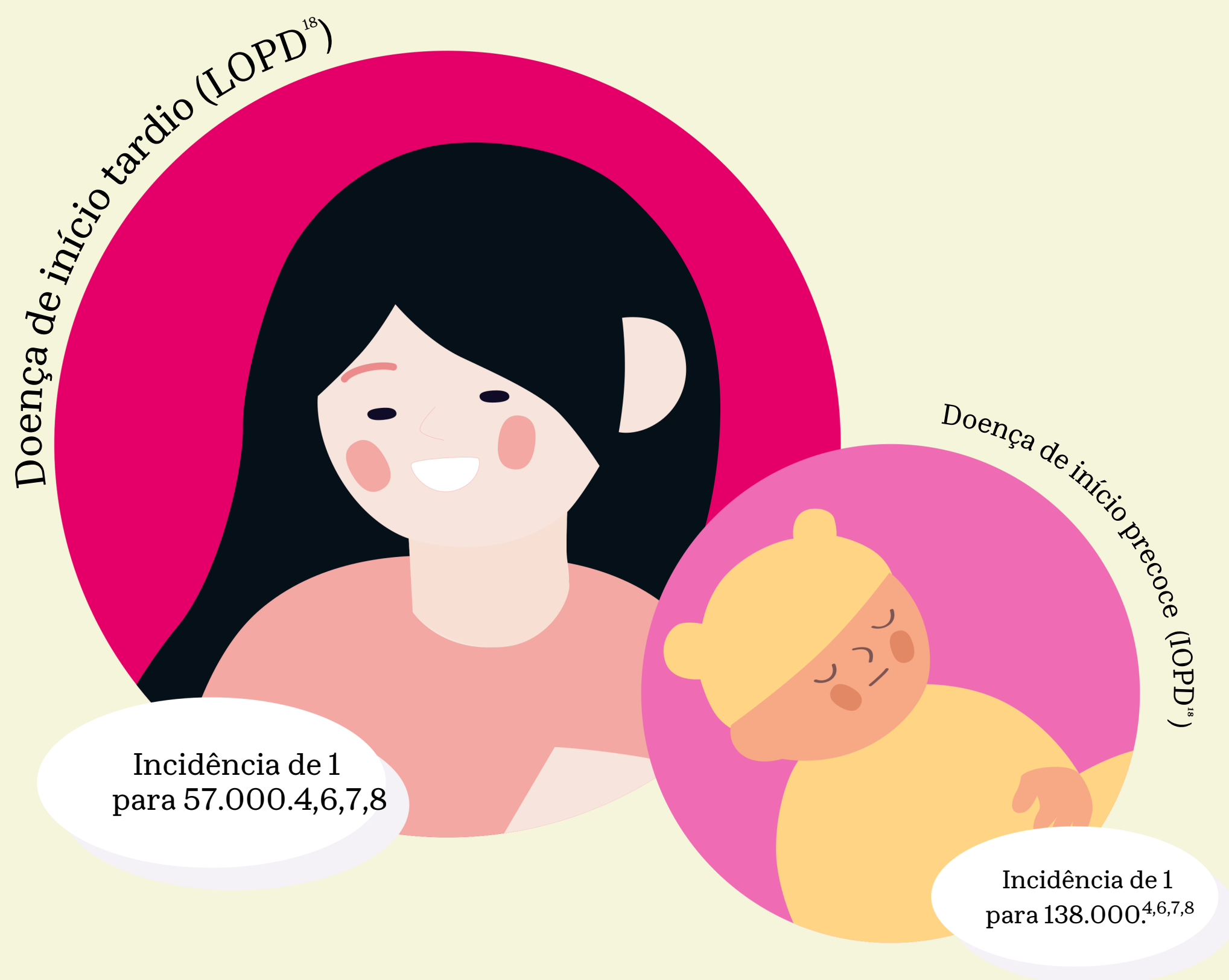
Quanto menor a produção da enzima, mais precocemente os sinais e sintomas irão se manifestar. As formas infantis podem apresentar sintomas desde o nascimento, como hipotonia¹⁷, alterações na musculatura cardíaca, dificuldade de amamentação, fadiga e sinais respiratórios. As formas intermediárias e tardias podem aparecer em qualquer momento da vida. Na Doença de Pompe temos uma variedade de manifestações e da forma como ela pode evoluir, e por isso, é muito importante que o diagnóstico seja feito o quanto antes.

¹⁶ Enzima - proteínas especializadas que agem como facilitadoras em reações químicas dentro do corpo, como a digestão e degradação de substâncias.

¹⁷ Hipotonia é a diminuição do tônus muscular, ou seja, os músculos ficam mais flácidos do que o normal. Isso pode causar fraqueza, atraso no desenvolvimento motor e dificuldade em manter a postura ou realizar movimentos.

Perguntas sobre doença e genética

Quando os sintomas surgem no primeiro ano de vida, pode ocorrer o comprometimento da musculatura cardíaca. Caso a manifestação ocorra mais tarde, o impacto é predominantemente neuromuscular, com menor comprometimento do coração.



¹⁸ LOPD, do inglês *Late On-set Pompe Disease*, significa Doença de Pompe de início tardio, em que os sintomas do paciente iniciaram durante a infância ou na fase adulta.

¹⁹ IOPD, do inglês *Infantile-Onset Pompe Disease*, significa Doença de Pompe de início precoce, em que os sintomas do paciente iniciaram nos primeiros dias ou durante o primeiro ano de vida.

Perguntas sobre doença e genética

03

Se eu tenho a Doença de Pompe, qual a probabilidade de que meus filhos também a tenham? Caso tenha mais de um filho, todos irão manifestar a doença? Existe algum tratamento para que isso não ocorra?

A Doença de Pompe ocorre quando a pessoa tem os dois genes recessivos²⁰ alterados. Assim, para que seus filhos também a tenham, o parceiro deve possuir pelo menos um gene recessivo alterado.

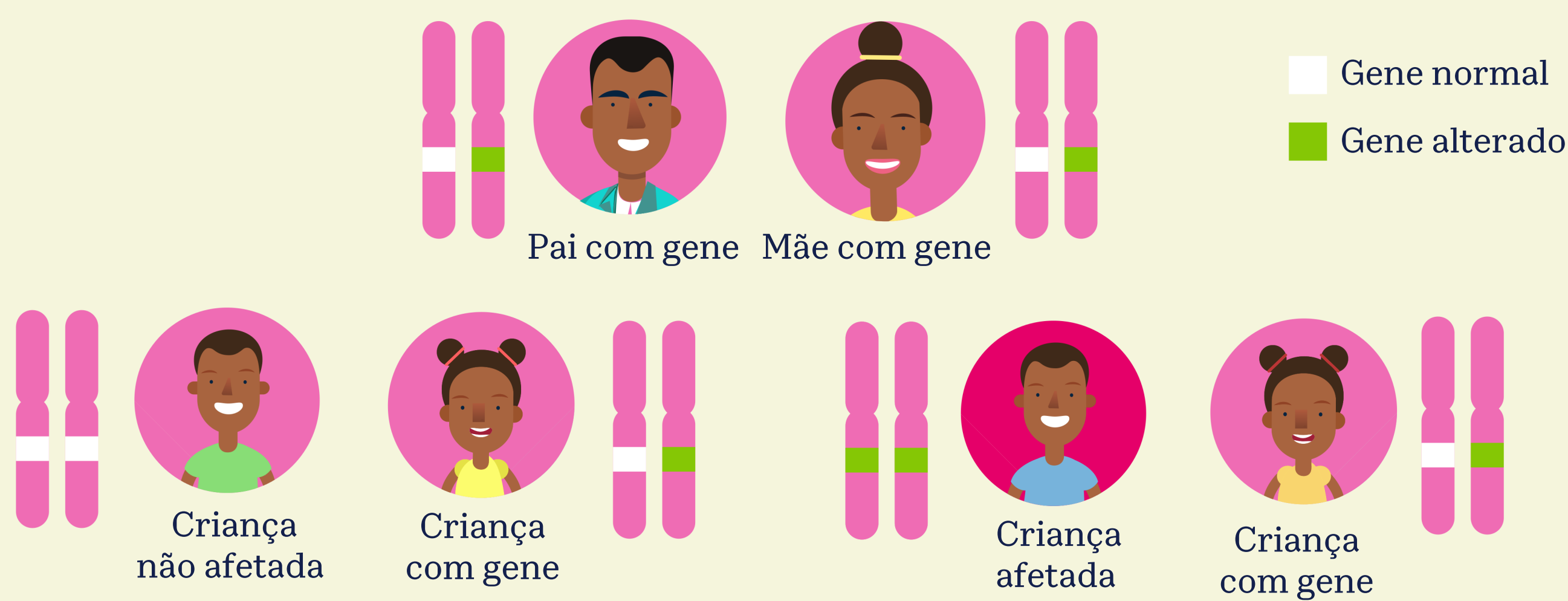
Se alguém com a Doença de Pompe se relacionar com uma pessoa que também tenha o gene (que possui a alteração), há 50% de chance do filho também ter essa condição genética. Se o parceiro não o tiver, os filhos serão heterozigotos²¹, sem apresentar a doença. Esses filhos podem transmitir o gene para seus próprios filhos. Se uma pessoa se casar com alguém que também possua o gene, há uma chance de 25% (ou 1 em 4) de que os filhos desenvolvam a doença, assumindo que ambos os pais tenham a alteração.

²⁰ Gene recessivo - não se manifesta como uma característica visível a menos que a pessoa herde duas cópias alteradas desse gene, uma de cada progenitor.

²¹ Heterozigoto - é aquele indivíduo que apresenta dois alelos diferentes para determinado gene.

Perguntas sobre doença e genética

Em uma nova gravidez, a probabilidade de o filho ter a Doença de Pompe será a mesma de antes, pois cada gravidez é independente das anteriores.



Perguntas sobre doença e genética

04

Como está dividida a apresentação da Doença de Pompe?

Na Doença de Pompe, há desde casos muito graves, com apresentação muito precoce nos primeiros anos de vida, até apresentações bem mais tardias, que as pessoas só vão descobrir na adolescência ou mesmo na idade adulta. Esse momento da manifestação depende da quantidade de atividade residual da enzima²² presente no indivíduo.

Na prática, classificamos as formas precoces como aquelas que se manifestam no primeiro ano de vida e geralmente afetam a musculatura cardíaca. As formas mais tardias podem aparecer ainda na infância ou somente na idade adulta, afetando principalmente a musculatura esquelética, com menor impacto na musculatura cardíaca.

²² Enzima: proteína especializada que age como um facilitador em reações químicas dentro do corpo, como a digestão e degradação de substâncias.

Perguntas sobre doença e genética

05

A enzima creatinoquinase (CK) pode ser um indicador de lesão muscular na Doença de Pompe? Ela pode variar?

Considerando as características de uma doença neuromuscular²³ em que há destruição muscular, espera-se que a enzima creatinoquinase²⁴ esteja elevada. No entanto existem outras enzimas que podem estar alteradas, como as do fígado. Porém essas mudanças geralmente são secundárias às alterações nas enzimas musculares. Em geral, muitos dos pacientes com essa condição têm um aumento da CK.

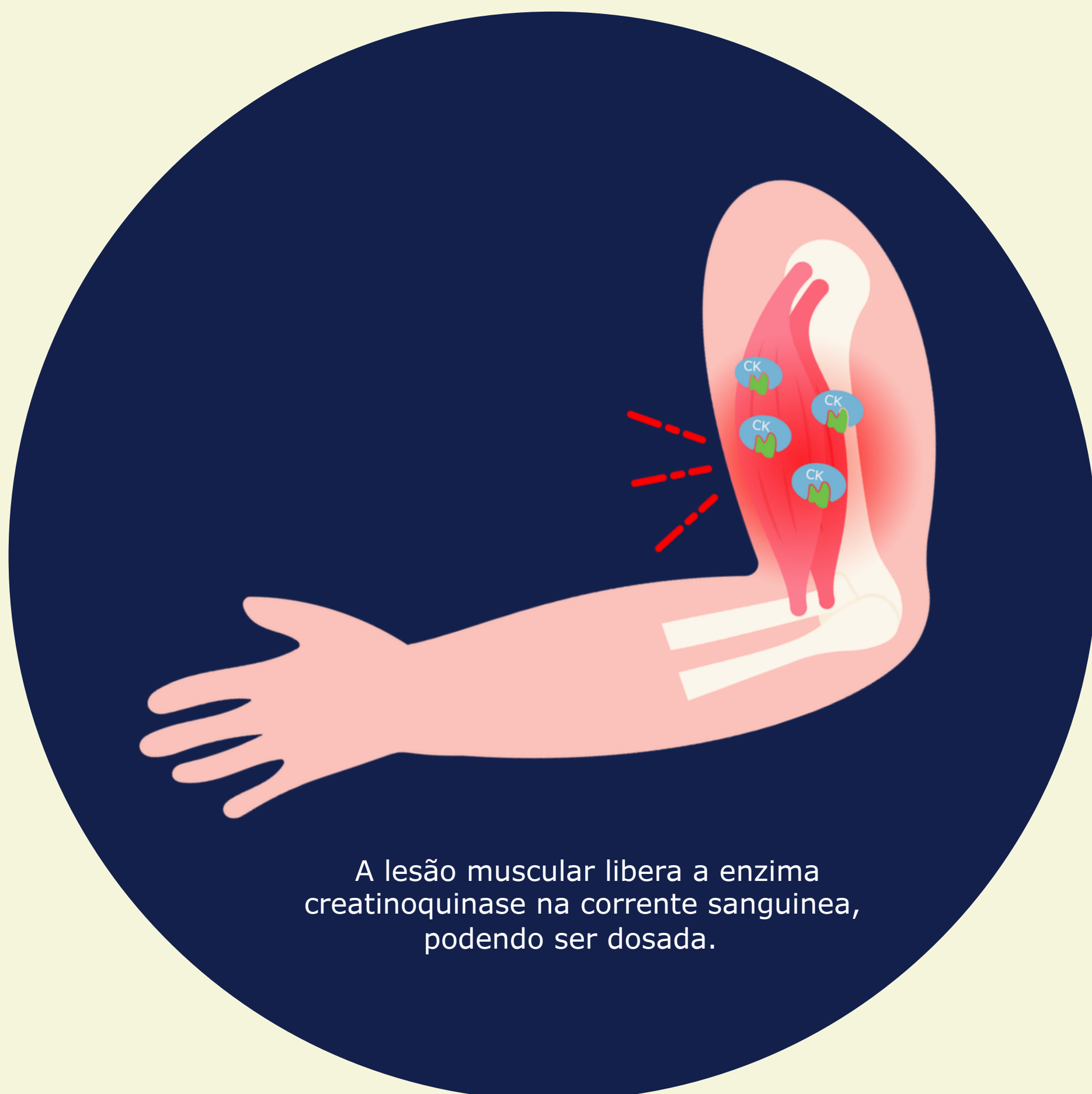
É importante mencionar que ela não está aumentada somente na Doença de Pompe, pois também pode estar alterada em outras doenças musculares. A dosagem da CK é útil como uma pista para o diagnóstico.

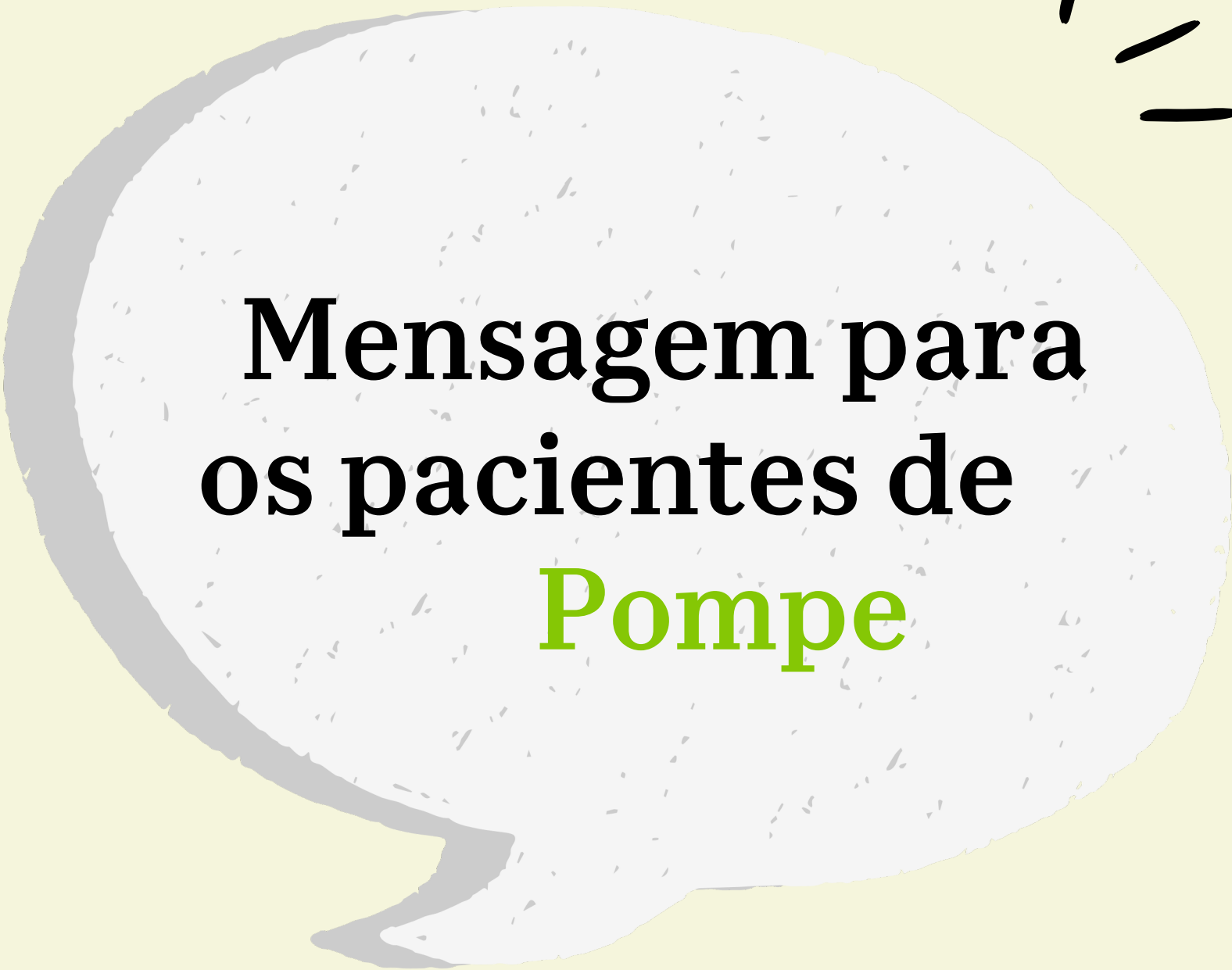
²³ Doença neuromuscular é um termo que engloba condições que afetam os nervos, músculos ou a comunicação entre eles, podendo causar fraqueza, perda de força, fadiga e dificuldade de movimento.

²⁴ Enzima creatinoquinase (CK): encontrada nos músculos, ajudando na produção de energia. É liberada na corrente sanguínea quando há lesão muscular.

Perguntas sobre doença e genética

Além da dosagem da CK, há outros exames que auxiliam no acompanhamento da progressão da doença e da lesão muscular.





Mensagem para os pacientes de Pompe

“Bom, em relação à Doença de Pompe, eu considero algumas questões muito importantes.

Primeiro, suspeita clínica. É fundamental a gente ter uma suspeita para conseguir chegar no diagnóstico, prestar atenção em sinais e sintomas. Uma vez feito o diagnóstico, lembrar que tem toda uma família por trás e que, uma vez diagnosticado, pode haver risco de outras pessoas da família também terem a doença.

Então é fundamental rastrear outras pessoas potencialmente sob risco e encaminhar para o médico geneticista, para o aconselhamento genético e para a orientação em relação à futura prole, tanto do indivíduo afetado quanto de seus familiares.”



Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

01

Como a atividade física ou o tratamento fisioterápico contribui para o paciente com a Doença de Pompe?

O tratamento e a fisioterapia para esse paciente são extremamente importantes. Na forma infantil da doença, eles apresentam hipotonia, que é fraqueza muscular.

E é extremamente importante fazer a reabilitação para aquisição dos marcos de desenvolvimento. Normalmente são utilizadas metodologias para a reabilitação, como a Bobath²⁵, que é uma metodologia evolutiva para reforçar a musculatura e melhorar a parte respiratória e a resistência



²⁵ Bobath é uma abordagem de reabilitação usada no tratamento de pessoas com distúrbios neurológicos, como paralisia cerebral e AVC. Ela busca melhorar o controle dos movimentos, estimular padrões motores funcionais e reduzir movimentos anormais, promovendo mais autonomia no dia a dia.

Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

Nos pacientes com Doença de Pompe na fase adulta, a fisioterapia e a atividade física fazem parte do tratamento desta condição, que não se faz somente com a terapia enzimática²⁶. É necessário que esse tratamento inclua também atividades físicas de leve a moderada, sempre pensando no reforço da musculatura proximal, cintura escapular, abdominal e os músculos paravertebrais – aqueles que ficam ao lado da coluna.

Caminhadas de baixa intensidade são importantes porque melhoram a resposta cardiovascular do paciente. Então fisioterapia, hidroterapia, hidroginástica e pilates para o paciente com Doença de Pompe são fundamentais. A musculação não é muito indicada, mas pode ser feita com baixa intensidade e monitorada por um educador físico e fisioterapeuta.

²⁶ Terapia de reposição enzimática é um tratamento em que o paciente recebe a enzima que o corpo dele não consegue produzir corretamente, ajudando a reduzir o acúmulo de substâncias e melhorar o funcionamento do organismo.

Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

02

Qual a importância de ter acompanhamento de uma equipe multidisciplinar para o paciente com a Doença de Pompe?

Como estamos falando de uma doença genética metabólica e de depósito, o acompanhamento multidisciplinar – ou seja, as avaliações com pneumologista, um fisioterapeuta, com médicos que cuidam da parte cardiovascular, neuromuscular, neurologista, psiquiatra, ortopedista – é muito importante no cuidado do paciente com Doença de Pompe.

É uma condição progressiva e necessita de um acompanhamento multiprofissional que visa melhorar a qualidade de vida, reduzir o desconforto e, às vezes, a dor e o alongamento.

O cuidado da parte respiratória e a avaliação de possível apneia²⁷ ou hipopneia²⁸ são extremamente importantes para esse paciente, assim como a questão da ventilação.

²⁷ Apneia é um distúrbio caracterizado por uma parada total da respiração por alguns segundos durante o sono.

²⁸ Hipopneia ocorre quando a respiração fica mais fraca ou superficial, com redução do fluxo de ar, mas sem parar completamente.

Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

Muitos pacientes apresentam dificuldades musculares para respirar adequadamente e necessitam de um acompanhamento especializado de fisioterapeuta, que trata da parte de ventilação. Por esses motivos o acompanhamento multidisciplinar é de suma importância para o paciente com Doença de Pompe.

Tanto nas formas infantis, quanto de manifestação tardia a vacinação para vírus comuns e pneumococo são fundamentais. Para a questão cardiovascular, é necessário o acompanhamento de um cardiologista infantil, pneumologista, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, fonoterapeuta e nutricionista.



Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

03

Por que a avaliação com o fonoaudiólogo é importante para o paciente de Pompe?

Porque ele muitas vezes tem uma disfagia. O que é uma disfagia? É uma dificuldade de deglutição. Por causa da fraqueza dos músculos tanto da orofaringe²⁹ quanto da deglutição, às vezes a mastigação é um pouco mais lenta. A combinação da mastigação e da respiração pode estar comprometida, e o fonoaudiólogo gerencia esse cuidado.

Além disso, muitos pacientes podem ter dificuldades para a fala, uma fala mais afilada, fala mais engrossada, fala espaçada e cansada com perda de fôlego.

O fonoaudiólogo gerencia esse cuidado, trata e reabilita, portanto o acompanhamento com esse profissional visa melhorar tanto a parte da deglutição quanto a da linguagem e da fala, cuidando para que o paciente não apresente pneumonias aspirativas.

²⁹ A orofaringe é a parte da garganta localizada atrás da boca, que conecta a cavidade oral ao restante da faringe. É por onde passam o ar (a caminho dos pulmões) e os alimentos (a caminho do esôfago).

Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

Para que o paciente tenha a melhor capacidade de comunicação, utilizando os recursos da musculatura respiratória para conseguir falar e completar frases (muitos pacientes realmente têm uma fala mais dificultosa devido à hipotonia da região orofaríngea, da faringe, da laringe, e isso prejudica muitas vezes a linguagem), o fonoaudiólogo possui um papel fundamental.



Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

04

Como a Doença de Pompe pode afetar a função cognitiva do paciente?

A grande maioria dos pacientes com Doença de Pompe não tem comprometimento cognitivo, ou seja, ele possui um desenvolvimento neurológico cognitivo típico.

Porém muitos pacientes, por conta de complicações respiratórias como apneias, principalmente na forma infantil, podem ter comorbidades ou algum tipo de complicação. Ou seja, eles podem apresentar algum tipo de comprometimento secundário por qualquer intercorrência ocorrida no nascimento ou no seu desenvolvimento.

Mas os pacientes adultos são capazes, autônomos, têm profissão e não possuem envolvimento cognitivo nesta condição.



Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

05

Por que o paciente com a Doença de Pompe sente dor com tanta frequência?

A dor é um reflexo, muitas vezes, de que algo não está correndo bem. Ela pode ser uma dor que compreende articulações e musculatura, envolvendo o sistema locomotor, dificuldades para caminhar, deformidades que possam acontecer devido ao quadro de miopatia³⁰ e problemas de coluna.

Muitos pacientes são submetidos a procedimentos cirúrgicos, que podem levar a complicações clínicas, acarretando um quadro de dor crônica. Por isso eles têm que ser avaliados diversas vezes por ortopedistas e fisioterapeutas.

É importante ressaltar que a atividade física e a fisioterapia melhoram o quadro de dor.

Muitos pacientes necessitam de analgésicos, e não há contraindicação desse tipo de medicamento, desde que eles não impactem a musculatura do paciente e não causem ainda mais fadiga, mais hipotonia ou mais fraqueza muscular.

³⁰ Miopatia é o nome dado a doenças que afetam diretamente os músculos, causando fraqueza, cansaço ou dificuldade para se mover, sem que o problema venha dos nervos.

Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

06

A Doença de Pompe interfere no sistema imunológico do paciente?

As formas infantis podem ter infecções de repetição por conta da fraqueza muscular, dificuldade de expelir secreções e dificuldade, muitas vezes, de limpar as vias aéreas.

Os pacientes adultos também podem ter dificuldades respiratórias, levando ao acúmulo de secreção, o que os leva a um risco maior de contrair infecções.

Normalmente, na Doença de Pompe não há problemas imunológicos, mas a condição é uma doença lisossômica³², e toda doença de depósito lisossômico pode desenvolver um processo inflamatório crônico³³ no indivíduo.

³² Doença lisossômica é um tipo de doença genética rara causada pelo mau funcionamento dos lisossomos (estruturas dentro das células responsáveis por “quebrar” e eliminar substâncias). Quando isso não acontece corretamente, essas substâncias se acumulam e causam danos a órgãos e tecidos do corpo.

³³ Processo inflamatório crônico é uma resposta de defesa do corpo que persiste por muito tempo, mantendo uma inflamação contínua que pode causar danos aos tecidos e órgãos ao longo do tempo.

Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

Isso leva a uma predisposição a infecções de repetição ou, muitas vezes, mau funcionamento do lisossomo, porque, quando o paciente não é tratado, ele pode acumular o glicogênio³⁴, acarretando um processo de inflamação crônica celular, comprometendo o sistema imunológico.

Isso é visto em outras doenças de depósito, mas, na Doença de Pompe, a grande maioria dos pacientes tem imunidade intacta.



³⁴ Glicogênio é uma longa cadeia de moléculas de glicose e atua como uma "poupança" de energia.

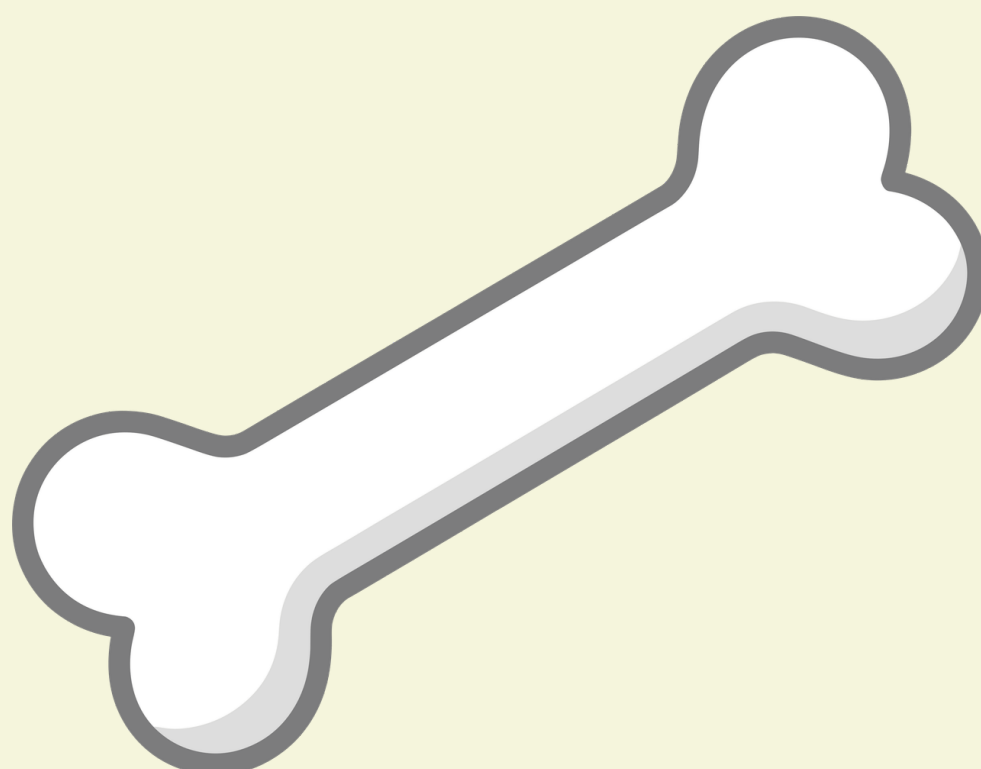
Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

07

Quais as complicações osteoarticulares³⁵ mais comuns no paciente com Doença de Pompe, e como evitá-las?

Geralmente os pacientes vão ter dificuldades na musculatura proximal, ou seja, quadril, pernas proximais, coxa, cintura escapular proximal e coluna são as mais comprometidas. Mas nem sempre nós vamos ter manifestações graves nessas áreas.

Alguns pacientes podem ter um quadro de dor por conta de, muitas vezes, a creatinofosfoquinase (CPK), que são as enzimas musculares, estarem aumentadas, e sua alteração é um reflexo de que o músculo está sendo sobrecarregado.



³⁵ Problemas que afetam ossos e articulações.

Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

09

Por que os pacientes com Doença de Pompe caem tanto?

Doença de Pompe é uma doença neuromuscular, ou seja, as mutações genéticas nesta condição causam fraqueza muscular, sendo, muitas vezes, significativa a ponto de o paciente não conseguir se levantar sozinho de uma cadeira e/ou não ser capaz de caminhar levantando um pé e um antepé do chão. Isso faz com que esse indivíduo seja mais suscetível a quedas associadas à fraqueza muscular.

Se essas quedas levarem a fraturas, acabam comprometendo ainda mais esses pacientes porque eles geralmente possuem ossos mais fracos, dificultando a sua cicatrização (a ossificação). E, caso a fratura seja de ossos longos (como o fêmur, por exemplo), a recuperação fica ainda mais longa.



Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

10

É comum os pacientes terem câimbras e formigamento nas pernas, braços, e mãos?

Não é tão comum, mas, pela questão da força muscular, alguns pacientes podem ter compressão de nervos que saem da medula e da coluna, ocasionando câimbras. Porém as câimbras podem estar relacionadas a outros fatores, como desidratação, fadiga muscular ou má circulação sanguínea. Uma forma de evitá-las é monitorando as vitaminas, vitamina D, vitamina B12, eletrólitos, lactato e CPK. Mas a rotina de exames laboratoriais gerais anuais deve incluir essas avaliações rotineiras. Procurar sempre uma alimentação saudável também.

Porém câimbras e formigamentos têm diversas causas, e cada paciente deve ser avaliado individualmente para investigar os motivos que os estão causando.



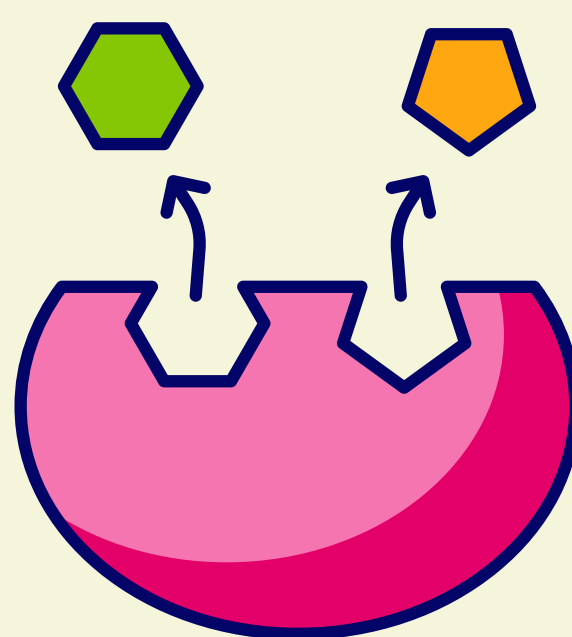
Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

11

Alterações nos níveis das transaminases podem ocorrer em pacientes com Doença de Pompe? Por qual motivo, e o que isso indica?

Esses pacientes têm uma doença que acumula o glicogênio dentro do músculo. Alguns deles podem ter a creatinofosfoquinase (CPK) – uma enzima muscular, bem como a transaminase oxalacética – aumentada. Por isso alguns pacientes podem ter, aparentemente, a enzima hepática aumentada, mas, na verdade, é a muscular que está alterada.

Tanto as formas infantis quanto as adultas podem apresentar alterações das enzimas hepáticas que, na verdade, são em parte musculares. Por isso a importância de se verificar se TGO, TGP³⁶ e CPK estão aumentadas, pois vai depender da carga muscular de cada paciente.



³⁶ TGO (AST) e TGP (ALT) são enzimas do fígado usadas em exames de sangue para avaliar sua função. Quando estão aumentadas, podem indicar lesão nas células do fígado ou dos músculos.

Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

12

É comum quem tem Doença de Pompe sentir mais frio?

O paciente com Doença de Pompe não sente mais frio, pois ele não tem alterações de sensibilidade.

Há raros casos descritos com neuropatia, mas usualmente é uma doença de padrão muscular e não afeta a função dos nervos. Ou seja, não se trata de uma neuropatia³⁷, mas de uma doença muscular.



³⁷ Neuropatia é uma condição em que ocorre lesão ou mau funcionamento dos nervos, causando sintomas como formigamento, dormência, dor ou fraqueza, geralmente nas mãos e nos pés.

Perguntas sobre doenças associadas e sintomas

Outro sintoma que pode aparecer é o refluxo gastroesofágico. Neste caso, pode se tratar de uma comorbidade da Doença de Pompe, mas deve-se atentar para outras questões, como o tipo de alimentação, o horário da dieta, estilo de vida, sobrepeso do paciente, entre outras causas.

Então é importante que o paciente com Doença de Pompe possa ser adequadamente avaliado por um clínico, por um nutricionista e até por um gastroenterologista, dependendo do caso, porque o refluxo pode ter outras causas além da Doença de Pompe.



Perguntas sobre medicamentos e infusões

02

É possível que um paciente apresente sintomas e faça uso da medicação tendo apenas um gene da Doença de Pompe?

A princípio esses sintomas não estão relacionados com Pompe. É necessário ter duas variantes patogênicas em ambos os alelos do gene GAA para ser confirmada a doença.

Por exemplo, pais de crianças com Doença de Pompe só possuem uma variante (heterozigotos⁴⁴), e não tem a doença.

Como as doenças neuromusculares têm muita sobreposição clínica e o painel genético em que se estuda doenças musculares tem em torno 25 a 40 genes no painel, é possível que sejam identificados indivíduos heterozigotos para estes genes sem a doença de Pompe.

⁴⁴ Heterozigotos são indivíduos que carregam apenas uma cópia do gene alterado, neste caso, da Doença de Pompe, mas geralmente não apresentam sintomas.

Perguntas sobre medicamentos e infusões

Entretanto, o mais importante são as provas funcionais respiratórias, que são feitas a partir dos 5 ou 6 anos de idade, quando é possível ver o grau de falência respiratória, especialmente do diafragma e da musculatura paraespinal. É reconhecido que na Doença de Pompe essa falência se manifesta de forma muito sorrateira, e, muitas vezes, até precede a fadiga muscular, diferentemente de outras doenças neuromusculares, em que o problema respiratório é mais tardio.

Em resumo, um bom biomarcador tetraglicosídeo urinário, uma boa avaliação motora, incluindo os seis minutos de caminhada e as provas de função respiratória, na avaliação da musculatura diafragmática são os exames mais recomendados para acompanhar os pacientes com Doença de Pompe.



Perguntas sobre medicamentos e infusões

Posteriormente, é imprescindível o clínico geral para os adultos e o pediatra para as crianças no acompanhamento clínico dos casos de Doença de Pompe; fazendo todo o esquema de vacinação nas crianças; e, verificando como está a qualidade óssea dos adultos, porque estamos falando de pessoas em geral mais sedentárias, que podem, mas não necessariamente, ter uma osteoporose associada.

É muito importante que a atividade física, atividade dentro d'água, entre outras prescritas pelo médico, faça parte da rotina desses pacientes. Isso auxilia no manejo da Doença de Pompe.



Perguntas sobre medicamentos e infusões

05

É possível que, através do tratamento, os músculos que foram transformados em gordura se regenerem?

Não. Infelizmente não se regeneram.



Perguntas sobre medicamentos e infusões

E, com isso, as células do cérebro, neurônios e todas as células descendentes dos neurônios mantêm o erro inato do metabolismo, continuando a acumular glicogênio.

Já existem observações, principalmente para aqueles que começaram a fazer tratamento muito cedo ainda na fase assintomática, que as alterações do sistema nervoso central vão ocorrer exatamente pela falta de penetração do medicamento no cérebro.



