

Madalena Feio¹, Mara Duarte¹, Maria Malheiro¹, Micael Mendes¹ e Catarina Bernardes²

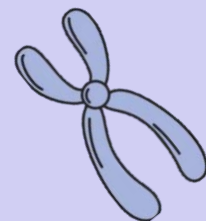
Egas Moniz School of Health & Science

Escola Superior de Saúde Egas Moniz, Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais.

Monte de Caparica - Portugal

1) Estudante do 2º ano, igual contributo para o trabalho; 2) Docente, PhD.

Doença hereditária metabólica rara, crónica e progressiva, transmitida de forma autossómica recessiva. Resulta da ocorrência de mutações no gene GAA, localizado no cromossoma 17. Este gene codifica a enzima alfa-glucosidase ácida (AGA), uma enzima lisossomal responsável pela degradação de glicogénio. Assim, quando o gene se encontra mutado a enzima pode não ser produzida ou ter a sua atividade reduzida, conduzindo à acumulação de glicogénio principalmente nas células musculares.



DIAGNÓSTICO

Apesar da sintomatologia ser um indicativo da doença, esta pode ser confirmada utilizando dois tipos de teste:

Através de teste genético para identificar mutações no gene GAA.



Medição da atividade enzimática da AGA no sangue.



SINTOMAS

CRIANÇAS

**Cardiomegália
Hipotonia
Insuficiência Respiratória
Atraso Motor
Dificuldade de Alimentação**

ADULTOS

**Fadiga
Mialgias
Problemas Respiratórios
Cefaleia Matinal
Dificuldade de Mastigação e Deglutição**

A gravidade da Doença de Pompe varia com a idade em que os primeiros sintomas, bem como a rapidez de progressão e com os órgãos afetados.



TRATAMENTO

Apesar de não ter cura, os tratamentos têm como objetivo principal reduzir a acumulação de glicogénio e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Atualmente, a terapia de reposição enzimática é o tratamento mais utilizado. Contudo, resposta à administração da enzima alfa-glicosidase recombinante pode variar em função do doente e ainda apresenta alguns desafios, como por exemplo a necessidade de tratamento contínuo ao longo da vida e a possibilidade dos doentes desenvolverem anticorpos contra a enzima administrada.

Existem outras terapias farmacológicas em desenvolvimento promissor, como por exemplo a terapia genética (inserção de cópias funcionais do gene para restaurar a produção da enzima); terapia de modulação de substrato (essencialmente com inibidores da síntese de glicogénio); terapias combinadas, por exemplo conjugando a reposição enzimática com imunossuppressores; e ainda terapias celulares (nas quais se pretende transplantar no doente as células modificadas geneticamente para expressarem a enzima).

Em paralelo, para melhorar a sintomatologia dos doentes pode recorrer-se a abordagens não farmacológicas, nomeadamente à Fisioterapia e a ventilação não invasiva.