

Epidemiologia da Doença de Pompe no Distrito Federal: Diagnosticados por meio da triagem neonatal do Serviço da Secretaria de Saúde do Distrito Federal

ANA CÉLIA COSTA MATOS SILVA¹; ROMINA SOLEDAD HEREDIA²; ARTHUR FERREIRA SABIÁ¹; MATHEUS CAVALCANTI MUNIZ¹; LUYSA MIRELLA BORGES SILVA FERREIRA¹; CLARA RORIZ FERNANDES REPUBLICANO¹; ARTUR TEMIZIO OPPELT RAAB¹; LOURENÇO LEITE EVANGELISTA DOS SANTOS²; LÍVIA CARNEIRO MATOS AVELINO²; NATÁLIA VELASCO NOLETO²; GERSON SILVA CARVALHO²; FABRÍCIO MACIEL SOARES²; GABRIELLE ROOS DIEHL²

¹FUNDAÇÃO DE ENSINO E PESQUISA EM CIÊNCIAS DE SAÚDE; ² SECRETARIA DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL

INTRODUÇÃO

A Doença de Pompe é um erro inato do metabolismo, de herança autossômica recessiva, causada pela deficiência da enzima alfa-glicosidase ácida (GAA).

A prevalência é de 1:14000 em afro-americanos, mas chega a 1:100000 nos europeus.

A doença se divide em início infantil (IOPD), possui início dos sintomas no 1º ano de vida com cardiopatia, e doença de Pompe de início tardio (LOPD) que tem início após o 1º ano de vida, ou que não apresente cardiopatia durante o primeiro ano.

A IOPD cursa com hipotonia, retardo do crescimento, desconforto respiratório e cardiomiopatia hipertrófica, e a LOPD com fraqueza muscular proximal e insuficiência respiratória. Laboratorialmente apresenta elevação da creatina quinase (CK), elevação de tetrassacarídeo de glicose urinário (Glc4).

O diagnóstico precoce é crucial para o sucesso da terapia de reposição enzimática e a triagem possibilita esse diagnóstico.

A triagem é realizada por dosagem da atividade enzimática alfa-glicosidase ácida (GAA) em sangue impregnado em papel filtro e o diagnóstico por atividade enzimática nos leucócitos ou por testes genéticos.

A doença possui tratamento com terapia de reposição enzimática.

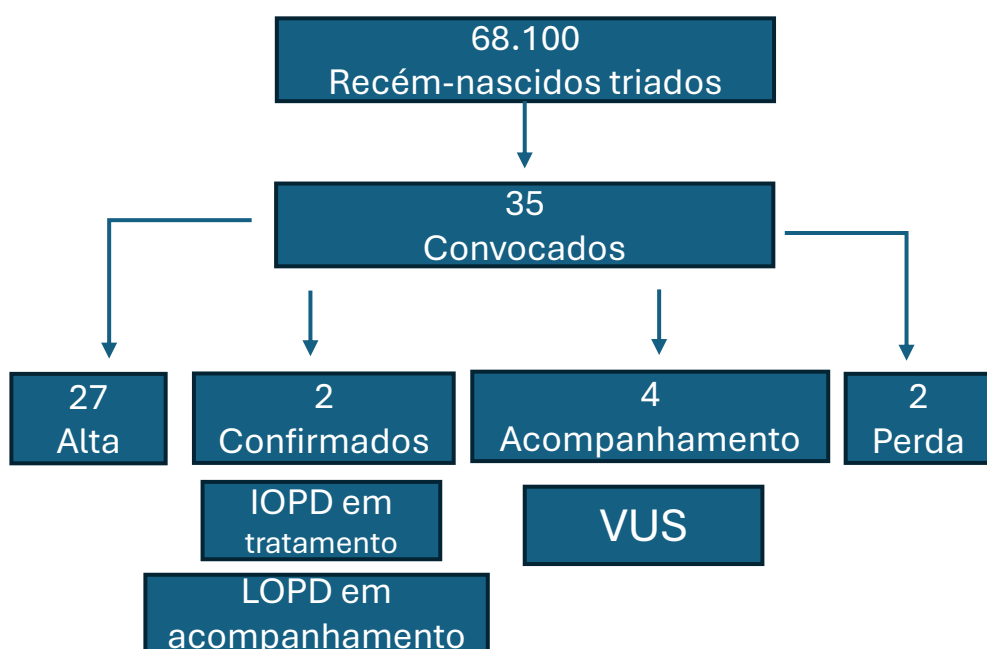
OBJETIVO

Avaliar a epidemiologia da doença de Pompe no DF a partir dos dados da triagem neonatal e comparar os achados com a literatura médica.

METODOLOGIA

Foi realizado um estudo analítico retrospectivo de coorte, com análise de dados de 68.100 recém-nascidos triados pela rede pública do Distrito Federal entre os anos de 2023 e 2024.

RESULTADOS E DISCUSSÃO



A incidência de 1:34.050 está de acordo com os dados da literatura.

O seguimento de pacientes com VUS é um desafio, a literatura prevê que seja realizado acompanhamento de forma continuada, até que seja possível a confirmação ou exclusão do diagnóstico, visto que podem ter uma apresentação mais tardia. No entanto, observa-se uma dificuldade de acompanhamento pela ausência de protocolos de acompanhamento e pela dificuldade de acesso aos exames.

CONCLUSÃO

A triagem neonatal para Doença de Pompe no DF tem se mostrado fundamental, como evidencia o caso de IOPD diagnosticado e em tratamento.

No entanto, é imperativo estabelecer um fluxo de acompanhamento estruturado para os pacientes com formas de início tardio ou com VUS, a fim de otimizar o cuidado e a intervenção precoce.

REFERÊNCIAS

