

Doença de Pompe

Informação ao doente

O que é a Doença de Pompe?

A doença de Pompe é uma doença hereditária do metabolismo do grupo das doenças lisossomais de sobrecarga. É uma doença genética, rara, crónica e progressiva, causada pela deficiência de atividade de uma enzima denominada alfa-glucosidase ácida (também chamada α -1,4-glucosidase ou maltase ácida), que existe no interior de um compartimento celular designado lisossoma. É codificada (“produzida”) pelo gene *GAA*, que se localiza no cromossoma 17. Esta enzima hidrolisa, (quebra) o glicogénio que se localiza dentro do lisossoma da célula, em glicose; o glicogénio é um açúcar composto, que constitui uma importante fonte de energia da célula. Alterações patogénicas (mutações) no gene *GAA*, podem levar à ausência ou à diminuição de atividade da alfa-glucosidase lisossomal, com a consequente acumulação de glicogénio essencialmente nas células musculares.

O que é o lisossoma?

O lisossoma é um organelo (compartimento) celular que contém enzimas capazes de degradar diferentes substâncias. A sua principal função (entre outras também muito importantes), é ser capaz de digerir grandes moléculas e manter a "limpeza celular". A alteração do seu funcionamento repercute-se em todos os sistemas celulares.

O que causa a doença?

É uma doença de transmissão autossómica recessiva. Isto significa que ambos os pais são portadores de uma mutação (alteração) no gene *GAA* e que cada um dos filhos tem 25% de probabilidade de ter a doença, 50% de ser portador e 25% de não ter a doença nem ser portador. A doença só se manifesta nos indivíduos que apresentem mutações (alterações) nos seus dois genes *GAA* (todos temos 2 cópias deste gene, uma recebida do pai e outra da mãe). Os portadores não apresentam sinais de doença e normalmente desconhecem essa situação.

Manifestações clínicas da Doença de Pompe

A doença de Pompe é uma doença neuromuscular, cuja gravidade varia com a idade de início de sintomas, a rapidez da sua progressão e envolvimento dos vários órgãos, especificamente do envolvimento muscular. A prevalência desta doença é em geral muito baixa. Em Portugal é de 0.17 por cada 100.000 nados-vivos.

- A forma infantil mais rara, é grave e tem um início precoce. As manifestações clínicas habituais são cardiomegália (aumento do coração), fraqueza muscular progressiva, hipotonia, hepatomegália (fígado grande), macroglossia (língua grande) e insuficiência respiratória antes do ano de idade. Alguns doentes têm formas mais ligeiras em que só o sistema músculo-esquelético é afetado

- A forma tardia manifesta-se mais tarde, depois do ano de vida, na criança maior ou no adulto, e a sua gravidade está essencialmente relacionada com a atividade enzimática residual. Caracteriza-se por fraqueza muscular progressiva e insuficiência respiratória. O doente pode queixar-se de fraqueza muscular, câimbras, dor muscular e a criança pode ter história de atraso no desenvolvimento motor, enquanto os adultos podem queixar-se de dificuldades em subir as escadas, correr, levantar-se da cadeira ou do chão. Com a progressão da doença, a mastigação e a deglutição também podem ser afetadas, as complicações respiratórias tornam-se mais graves e os doentes podem necessitar de apoio com ventilador para melhorar a capacidade respiratória e dada a fraqueza muscular progressiva podem necessitar de uso de cadeira de rodas.

Como é diagnosticada a Doença de Pompe?

O diagnóstico definitivo é feito pela determinação da atividade enzimática da alfa-glucosidase ácida numa amostra de sangue fresco ou seco ou por teste genético, para caracterização das mutações presentes no gene *GAA*.

Quais as opções terapêuticas disponíveis?

Não há uma terapêutica curativa para a Doença de Pompe.

Mais recentemente, a utilização da terapêutica de substituição enzimática com alglucosidase-alfa, uma enzima recombinante humana, tem sido bem tolerada e tem apresentado, nos estudos realizados, um bom perfil de eficácia e segurança nos doentes pediátricos e adultos, sendo contudo necessário maior conhecimento sobre o seu perfil de ação a longo prazo, pelo que os doentes com este tipo de terapêutica mantêm plano de avaliação seriada. Em anexo pode encontrar informação mais detalhada, sobre esta terapêutica.

A equipa multidisciplinar, com intervenção de especialistas de diferentes áreas, presentes nos Centros de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo e Doenças Lisossomais de Sobrecarga, reconhecidos no nosso País, pode estabelecer um adequado plano individual, sendo sempre fundamental a sua total adesão a esse plano, a manutenção de um regime nutricional orientado e hábitos de vida saudáveis, de forma a diminuir riscos adicionais.

**INFORMAÇÃO AO DOENTE COM
DOENÇA DE POMPE**

1 - Confirmando que me foi explicada a informação contida no presente documento "Informação sobre a Doença de Pompe", proveniente da Comissão Coordenadora do Tratamento de Doenças Lisossomais de Sobrecarga, e que pude esclarecer dúvidas com o meu médico assistente / médico assistente do meu representado legal, Dr.

2- Confirmando que recebi também informações relativas ao tratamento com alglucosidase-alfa, provenientes do INFARMED através dos seguintes documentos:

- a. Relatório Público Europeu de Avaliação da Agência Europeia do Medicamento (EMA) relativo à alglucosidase-alfa (Myozyme®)
- b. Folheto informativo da alglucosidase-alfa (Myozyme®)

3 - Confirmando ainda que fui informado de que os dados relativos à utilização da terapêutica com alglucosidase-alfa estão a ser requisitados para introdução, de forma anonimizada com código do Centro de Referência respetivo, em plataforma interna da Autoridade Nacional para o Medicamento (INFARMED), dedicado a Doenças Lisossomais de Sobrecarga, cuja utilização será exclusivamente para a monitorização de eficácia e segurança da terapêutica por parte do INFARMED.

Nome do Doente (em letra de imprensa)

Nome do Representante Legal (se aplicável, em letra de imprensa)

Assinatura do Doente/ Representante Legal

Data

Assinatura do Representante Legal (se aplicável)

Data

Nome do Médico (em letra de imprensa)

Assinatura do Médico

Data

Este documento é assinado em duplicado, ficando um exemplar na posse do doente ou seu representante legal.