P-20

FORMA ADULTA DA DOENÇA DE POMPE EM PORTUGAL

Carla Caseiro[1], Francisco Laranjeira[1], Elisabete Silva[2], Helena Ribeiro[2], Célia Ferreira[2], Fernanda Pinto[2], Isaura Ribeiro[1,2], Domingos Sousa[1], Sónia Rocha[1], Eugénia Pinto[1], Sara Pacheco[1], Dulce Quelhas[1,2], Lúcia Lacerda[1,2]

[1] *Unidade de Bioquímica Genética, Centro Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto - EPE, Porto, Portugal*

[2] *Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Porto, Portugal*

carla.caseiro@chporto.min-saude.pt

Introdução: A doença de Pompe (OMIM#232300) é uma doença lisossómica, de transmissão autossómica recessiva, causada por deficiência da enzima alfa-glucosidase ácida (GAA), codificada pelo gene *GAA* localizado no cromossoma 17q25. A função alterada desta enzima provoca acumulação intralisossomal de glicogénio em vários tecidos, especialmente no músculo esquelético. A doença de Pompe tem um espectro clínico muito amplo, podendo apresentar-se com início precoce, durante o primeiro ano de idade, rapidamente progressivo, até início tardio - formas juvenis ou adultas, consideradas raras - com uma evolução lentamente progressiva. Nas formas adultas o quadro clínico clássico é de uma miopatia progressiva sendo o envolvimento cardíaco raro. As biópsias musculares normalmente revelam aumento de glicogénio mas uma biópsia normal não exclui a patologia. Existe terapêutica enzimática de substituição (ERT) desde 2006, que nas formas de início tardio asseguram a funcionalidade muscular e a qualidade de vida. O início precoce do tratamento, antes da destruição da arquitetura muscular, permite melhores resultados.

Objectivo: Realizar uma análise retrospetiva dos doentes de Pompe, forma adulta, diagnosticados no Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães – Centro Nacional de Referência - desde 1984.

Métodos: O diagnóstico laboratorial da Doença de Pompe poderá ser dividido em 3 fases: screening inicial pela determinação da atividade da GAA em DBS (Dried Blood Spots), confirmação do diagnóstico pela determinação da atividade da GAA em leucócitos totais ou fibroblastos cultivados e, finalmente, diagnóstico molecular para identificação das mutações causais no gene *GAA*.

Resultados: Dos 47 doentes de Pompe diagnosticados até ao momento, 23 casos, pertencentes a 17 famílias, apresentam a forma adulta da doença.

São apresentados os dados clínicos, bioquímicos e de genética molecular destes doentes, incluindo os que estão sujeitos a ERT, estabelecendo-se também as correlações genótipo-fenótipo.

Conclusões: As formas adultas da Doença de Pompe são difíceis de detetar clinicamente porque se confundem com outras doenças neuromusculares e, pela sua prevalência, serem raramente equacionadas no algoritmo de diagnóstico. A consciencialização dos clínicos para esta possibilidade, de fácil e barato diagnóstico laboratorial, poderá levar a uma diminuição do intervalo de tempo para obtenção do diagnóstico, com melhorias no prognóstico dos doentes sintomáticos e de outros familiares ainda assintomáticos.