

ANÁLISE DA UTILIZAÇÃO DO MYOZYME COMO TRATAMENTO NA DOENÇA DE POMPE

Wilma da Silva Rodrigues (wilmasrodrigues@hotmail.com)- Unifan

Kamilla Jéssica Queiroz Farias (mylla-90@hotmail.com)- Unifan

Lilyan Rodrigues de Araújo (lilyanethiago@hotmail.com) - Unifan

Orientador: Eder Rodrigues Machado

Palavras Chaves: Doença de Pompe, Glicogenolise tipo II, Alfa-glicosidase ácida, Doença de depósito lisossômico.

RESUMO

A doença de Pompe é definida como Glicogenose tipo II ou Deficiência da Maltase Ácida, é uma afecção geneticamente determinada com traços hereditários autossômicos recessivos, caracterizada pela degeneração progressiva do músculo esquelético, respiratório e cardíaco e apresenta-se como: Início precoce e Início tardio, ambas as formas são progressivas. O tratamento medicamentoso é feito com a aplicação da enzima que o paciente não produz a alfa-glicosidase (myozyme) que degrada o glicogênio acumulado impedindo a evolução dos danos musculares.

1.INTRODUÇÃO

A doença de Pompe apresenta um quadro de imobilismo grave, que freqüentemente oferece risco a vida dos pacientes, outro aspecto encontrado por eles e o difícil acesso ao tratamento, por o Myozyme ser um medicamento de alto custo à dificuldade em começar o tratamento se torna mais complicada, existe ainda o difícil reconhecimento e pronto diagnóstico da doença o que acaba ocasionando a evolução de danos musculares irreversíveis.

2.METODOLOGIA

Este presente estudo trata-se de uma revisão bibliográfica, descritiva e exploratória.

A busca pela literatura foi realizada nas seguintes bases de dados, LILACS (Literatura Latino-Americana), BIREME (Biblioteca Regional de Medicina), GOOGLE ACADÊMICO, utilizados artigos em português e inglês, os levantamentos bibliográficos foram de fevereiro a abril de 2014, em que selecionou se artigos entre os períodos de 2005 a 2014, utilizando como DESC (descritores): Doença de Pompe, Glicogenose, Alfa-glicosidase ácida, Doença de depósito lisossômico.

3.REFERENCIAL TEÓRICO

A doença de Pompe também conhecida como deficiência da maltase ácida ou doença do armazenamento de glicogênio tipo II, e uma doença hereditária autossômica recessiva rara com prevalência de 1 em 100.000 nascimentos, caracterizada pela fraqueza progressiva do músculo esquelético, respiratório e cardíaco devido a falta da enzima alfa-glicosidase ácida (GAA), apresenta-se como: doença de Pompe de início precoce ou infantil e doença de Pompe de início tardio ou adulto (REVISTA, DOENÇA DE POMPE UMA MIOPATIA SUBDIAGNOSTICADA, 2013).

Ainda segundo a revista (DOENÇA DE POMPE UMA MIOPATIA SUBDIAGNOSTICADA, 2013), a alfa-glicosidase ácida é a enzima responsável por catalisar a decomposição do glicogênio dentro do lisossomo, além de:

Virtualmente, o glicogênio pode acumular-se em todos os tecidos corporais, mas no contexto da doença de Pompe este se acumula principalmente em tecidos como o miocárdio, músculo esquelético, músculo liso do trato gastrointestinal, fígado, bexiga, parede dos vasos sanguíneos, células de Schwann, perineuro e também no órgão de corti. No entanto, a única alteração histopatológica comum a todo o aspecto clínico da doença de Pompe, ocorre ao nível do músculo esquelético (GONÇALVES, 2012).

3.1 MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

Pacientes com a forma infantil da doença apresentam os sintomas nos primeiros meses de vida, a criança começa a apresentar sérios problemas respiratórios, atraso motor, hipotonia generalizada e fraqueza muscular grave,

pode também associar dificuldades alimentares, aparentemente a massa muscular esta normal, e um dos sintomas mais severos e o envolvimento cardíaco progressivo, o que acaba culminando com a morte por falência cardiorrespiratória entre o primeiro e o segundo ano de vida(NEVES *et al*, 2013)

Os pacientes com a forma adulta manifestam os sintomas após os 2 anos de vida e na sua grande maioria na idade adulta, os sintomas começam com uma grande dificuldade em realizar suas atividades de vida diária (AVDs), como o simples fato de sentar e levantar sem a ajuda de um apoio torna-se difícil, subir e descer escadas e algo que com o tempo não dá mais para fazer, até caminhar distâncias não muito longas acaba por fadigar a pessoa rapidamente, começa também a apresentar dificuldade respiratória muito grande sendo este um dos piores sintomas(GÜNGÖR *et al*, 2013).

3.2 DIAGNÓSTICO

Atualmente os exames para fins de diagnóstico incluem: Eletroneuromiografia, Espirometria, Medição dos níveis de creatinofosfoquinase (CPK), aspartato aminotransferase (AST), alanina aminotransferase (ALT) e lactato desidrogenase (LDH), biopsia muscular, e por fim o mais usado atualmente por ser rápido eficaz e minimamente invasivo e o teste de Medição da Atividade da GAA, que pode ser feito em sangue, realizado com gotas de sangue em papel de filtro (Dried blood spots-DBS) é esta disponível para os dois tipos de manifestação da doença (REVISTA DOENÇA DE POMPE UMA MIOPATIA SUBDIAGNOSTICADA; 2013).

3.3 TRATAMENTO

O Myozyme e a terapia mais específica para o tratamento da doença de Pompe, por ser um repositor enzimático, mas pode ser associado com terapias que auxiliam na manutenção da capacidade funcional e qualidade de vida dos doentes ao qual pode ser incluindo uma equipe liderada por um médico com experiência em Pompe auxiliado por um cardiologista, pneumologista, ortopedista, terapeuta respiratório, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo, nutricionista e psicólogo (MONOGRAFIA CLÍNICA MYOZYME ALFA-GLISOSIDASE, [2009?])

Segundo (CASO; KISHNANI, 2006) o tratamento fisioterapêutico é um importante aliado para o auxílio no tratamento da doença de Pompe principalmente em sua forma tardia, mas existem critérios a serem seguidos, pode-se trabalhar de forma em minimizar os sintomas e evitar danos maiores, como trabalhando o fortalecimento muscular, com exercícios aeróbicos e exercícios em torno de 80% da capacidade física máxima junto com uma nutrição balanceada pode ajudar na manutenção do glicogênio e nas funções que o acompanha, mas respeitando a integridade estrutural e fisiológica do músculo.

4. CONCLUSÃO

A fisioterapia auxilia no tratamento da doença, mas a terapia de reposição enzimática com o Myozyme ainda é o único tratamento que realmente atua na causa subjacente da doença (GONÇALVES; 2012).

A seqüência de aminoácido de Myozyme é idêntica à forma que ocorre naturalmente na GAA humana. Como a enzima nativa, o Myozyme degrada o glicogênio catalisando a hidrólise de ligações glicosídicas α -1, 4 e α -1,6 de glicogênio lisossomal. Portanto, a terapia de reposição enzimática com Myozyme compensa a deficiência de GAA vista na doença de Pompe. O tratamento com Myozyme deve ser supervisionado por um médico experiente no tratamento de pacientes com a doença de Pompe ou outras doenças neuromusculares ou metabólicas herdadas. O regime de dose recomendado de alfa-glicosidase é 20mg/kg do peso corporal administrado uma vez a cada duas semanas como infusão intravenosa. As infusões devem ser administradas crescentemente. É recomendado que a infusão comece na taxa inicial de 1mg/kg/h e seja gradualmente aumentada para 2mg/kg/h a cada 30 minutos se não houver sinais de RAI até que uma taxa máxima de 7mg/kg/h seja alcançada (MONOGRAFIA CLÍNICA MYOZYME ALFAGLICOSIDASE, [2009?]).

A raridade da doença juntamente com as suas manifestações clínicas, e o difícil reconhecimento dos sintomas em suas duas formas de apresentação torna o diagnóstico difícil para Pompe, o reconhecimento desses

sinais por parte dos médicos e de extrema importância porque só assim será possível chegar a um diagnóstico preciso e assim iniciar o tratamento mais rápido e evitar que danos musculares mais severos sejam adquiridos (REVISTA, DOENÇA DE POMPE UMA MIOPATIA SUBDIAGNOSTICADA, 2013).

5. REFERÊNCIAL BIBLIOGRÁFICO

- CASO, L.E; KISHNANI, P.S. Physical therapy management of Pompe disease official journal of the American College of Medical Genetics and Genomics (2006) 8, 318–327; doi:10.1097/01.im.0000217789.14470.c5
- GÜNGÖR, D; KRUIJSHAAR, M.E; LIGUE, I; D'AGOSTINO, R.B; HAGEMANS, M.LC; DOORN A,P.V; REUSER, A.JJ; PLOEG, A.TV.D; Impact of enzyme replacement therapy on survival in adults with Pompe disease: results from a prospective international observational study; *Orphanet Journal das Doenças Raras* de 2013, de 8: 49 , electronic version; <http://www.ojrd.com/content/8/1/49>
- MONOGRAFIA CLÍNICA; Myozyme alfa-glicosidase.2012
- PEREIRA, S.J; BERDITCHEVSKY, C.R; MARIE, S. K.N J. Relato do primeiro paciente brasileiro com a forma infantil da doença de Pompe tratado com alfa-glicosidase recombinante humana. *Pediatr. (Rio J.)* vol.84 no. 3 Porto Alegre May / June 2008.
- REVISTA DOENÇA DE POMPE UMA MIOPATIA SUBDIAGNOSTICADA, 2013.
- SILVA; A. P. G. S; Doença de Pompe A propósito de 2 casos clínicos do Hospital Pêro da Covil hã, 2012.