

## GLICOGENOSE TIPO II (DOENÇA DE POMPE)

Jackeline Gonçalves Santos, Ana Caroline de Lima Alves, Ana Paula Suarez Moreira, Gabrielly Augusto Lima, Thais Oliveira Silva, Ana Paula da Silva Augusto, Natasha Guedes, Edgar Matias Bach Hi, Maurício Pereira Gouvinhas

Área Temática: Biomedicina

### RESUMO

---

A Doença de Pompe também é conhecida como doença de armazenamento do glicogênio tipo II, ou deficiência de maltase ácida. A doença possui duas formas, sendo elas: Pompe infantil e Pompe tardia. Esta enfermidade faz parte de um grupo de doenças lisossomais de sobrecarga, sendo esta de caráter genético com herança autossômica recessiva causada por mutações no gene que codifica a  $\alpha$ -glicosidase ácida, acarretando no acúmulo lisossomal do glicogênio, se armazenando em um ou mais tecidos. A doença possui uma forma clássica fatal nos dois primeiros anos de vida, pois leva a uma progressiva deposição de glicogênio nos tecidos, em especial no fígado e no músculo cardíaco. As manifestações clínicas dependem da idade de apresentação clínica, da velocidade de evolução da doença, e principalmente da sua forma, pois ela é apresentada em dois tipos: forma clássica e tardia. O estabelecimento rápido do diagnóstico definitivo de Doença de Pompe é extremamente importante para as duas formas da doença, para que o tratamento seja aplicado. O tratamento da doença de Pompe ainda é algo em estudo, mas a melhor opção é a de terapia com substituição enzimática. Mesmo com tratamento específico a doença ainda possui grandes problemáticas em relação ao diagnóstico e ao alto custo do tratamento.

**Palavras-chave:** Glicogenose tipo II; Doença de Pompe; Enzima; Saúde; alfa-glicosidase.