



TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA DA DOENÇA DE POMPE TARDIA NO BRASIL: REVISÃO DE LITERATURA

LAURA MICHELE ARRUDA SOUZA; DIEGO AMORIM VALENTE BERNARDES;
FERNANDA SAMPAIO NOVAIS; DANIEL MAIA COSTA; GÉSSICA DE ARAÚJO OLIVEIRA

INTRODUÇÃO: A Doença de Pompe (DP) é decorrente de uma alteração genética de característica rara e tem como efeito o comprometimento do metabolismo do glicogênio, de forma a propiciar seu acúmulo nas organelas lisossomais. Em vista disso, a sua repercussão é sistêmica e pode afetar a funcionalidade de vários órgãos, a depender do grau de comprometimento celular e tecidual. No entanto, o maior acometimento é observado no músculo esquelético e cardíaco. Conforme a classificação, a mesma baseia-se em precoce e tardia e ainda é subdividida em grupos que são organizados conforme a idade e apresentação da doença. Ao que tange ao tratamento, a terapia de reposição da enzima defeituosa é o pilar terapêutico, apesar de apresentar limitação quanto ao seu acesso. **OBJETIVOS:** Reunir os conhecimentos acerca da DP e abordar os desafios enfrentados para o acesso à terapia enzimática em pacientes que apresentam a forma tardia da doença. **METODOLOGIA:** Trata-se de uma revisão de literatura acerca da DP e o seu tratamento no Brasil, foram pesquisados artigos entre os anos de 2008 a 2022 sobre o tema em sites como Scielo, Pubmed, Biblioteca Virtual em Saúde, site do Ministério da Saúde e portarias editadas sobre o tema. **RESULTADOS:** Vários estudos apontam a eficácia do recurso terapêutico em pacientes com a Doença de Pompe, apesar disso, os portadores que apresentam a forma tardia da doença não têm acesso à essa medicação, conduta adotada pela recomendação da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde, devido ao alto custo. **CONCLUSÃO:** Mediante ao exposto, entende-se que a Terapia de Reposição Enzimática (TRE) é fundamental no tratamento da Pompe, contudo, no Brasil, seu acesso ainda é limitado, apesar de ser extremamente importante aos portadores dessa condição genética, pois mesmo ao apresentar-se na vida adulta, há morbidades enfrentadas por esses pacientes que podem ser diminuídas e/ou sanadas com a terapêutica adequada.

Palavras-chave: Glicogênio tipo ii, Maltase ácida, Glicogenose generalizada, Doença da deficiência de alfa-1, 4-glucosidase lisossômica.