

Uso de imunoglobulina endovenosa associada à terapia de reposição enzimática (TRE) em paciente com doença de Pompe

Luiza Moulin Marino, Isabella Burla Manhães, Marília Magalhães Moraes, Larissa Silva Brandão, Fabiana Andrade Nunes, Rafaela Rola Leite Guimarães, Mariana Gouveia-Pereira, Carolina Sanchez Aranda, Ana Maria Martins, Dirceu Solé

Apresentação do caso: Paciente masculino com diagnóstico de Doença de Pompe aos 3 meses de vida (baixa atividade de alfa-glicosidase e sequenciamento completo do gene GAA com variante patogênica em homozigose, c2501_2502delCA). Aos 4 meses, foi admitido em nosso serviço para iniciar terapia de reposição com alfa- α -glicosidase (rhGAA) associada a indução de imunotolerância (ITI) com rituximabe, metotrexate e imunoglobulina endovenosa (IVIG), protocolo preconizado para pacientes com *status* CRIM-negativo (*cross-reactive immunologic material*), a fim de evitar a produção de anticorpos neutralizantes (IgG) contra a enzima recebida. Entretanto, antes de iniciar protocolo, o paciente apresentou parada cardiorrespiratória secundária a broncoaspiração. Na ocasião, ECO revelava hipertrofia de ventrículo esquerdo (VE) de 343,9 g/m². Devido à instabilidade clínica o protocolo padrão não seria tolerado; optado por iniciar reposição semanal de rhGAA associada a altas doses de IVIG (2 g/kg/mês). Foram feitas dosagens de anti-rhGAA após 2, 5 e 8 meses do início da TER, com resultados negativos. Atualmente o paciente apresenta-se clinicamente estável, em ar ambiente e o último ECO com hipertrofia de VE de 283,2 g/m². **Discussão:** Embora a Doença de Pompe seja um erro inato do metabolismo raro, o diagnóstico precoce com introdução oportuna de reposição enzimática tem potencial de reduzir significativamente a morbimortalidade dos pacientes. Apesar de não estar descrito como primeira opção terapêutica, o uso isolado de altas doses de IVIG para imunomodulação mostrou-se eficaz e com baixos riscos para o nosso paciente. **Comentários finais:** Em pacientes com instabilidade clínica e que necessitam de indução de ITI para uso de drogas com alto risco de gerar anticorpos neutralizantes (como outras enzimas e anticorpos monoclonais), o uso isolado de IVIG em dose imunomodulatória deve ser avaliado como opção segura e satisfatória.