



## Preocupações de saúde comuns

*A doença de Pompe afeta cada doente de forma diferente. Esta brochura descreve alguns dos problemas médicos que pode enfrentar, ou que o seu filho pode enfrentar, e o que fazer acerca deles. Para melhorar a qualidade dos cuidados nas pessoas com a doença de Pompe, investigadores nos Estados Unidos e na Europa estão a criar orientações para os profissionais de saúde seguirem. Estas orientações, designadas por normas de cuidados, ajudam a que os profissionais de saúde, em todo o mundo, fiquem mais cientes das preocupações de saúde que podem surgir em cada fase da doença de Pompe. As normas de cuidados de saúde também ajudarão os prestadores de cuidados a distinguir os problemas de saúde atuais dos sentidos por todos em relação à doença de Pompe.*



**P: De que forma é que a doença de Pompe afeta os músculos?  
O que pode ser feito a esse respeito?**

**R:** A doença de Pompe enfraquece os músculos em todo o corpo. A fraqueza muscular é mais grave na forma de aparecimento da doença na infância. O músculo cardíaco fica mais espesso e mais fraco. Isto pode causar problemas respiratórios e infecções que podem levar rapidamente a falência cardíaca e falência respiratória. A fraqueza muscular também causa perda do tônus muscular, o que faz com que pareça “flácido”.

Na doença de Pompe de início tardio, a fraqueza, nos braços, nas pernas e nos músculos usados para respirar pode dificultar a movimentação ou a realização de tarefas diárias. Bebés e crianças pequenas não conseguem virar-se, sentar-se, gatinhar ou ficar de pé, quando outras crianças da mesma idade o fazem. Também podem perder alguns dos ganhos de desenvolvimento que obtiveram. Muitas crianças e adultos com a doença de Pompe têm dificuldade em andar, manter o equilíbrio, sentar-se confortavelmente ou ficar em pé, pois a doença também enfraquece os músculos das costas e da pélvis.

A fraqueza dos músculos que percorrem a coluna vertebral pode levar a **contracturas** (aperto muscular) ou **escoliose** (uma curvatura da coluna vertebral, que se desenvolve em crianças em crescimento). Usar um suporte de plástico para as costas pode impedir que a escoliose piore. A cirurgia também pode ser considerada, se a curva se tornar tão grave que interfira com a respiração. Em todos os casos, o tratamento terá de ser adaptado às necessidades do doente. As pessoas que são mais gravemente afetadas podem ter

## Preocupações de saúde comuns

fraqueza muscular na face, pescoço, garganta, tórax e abdómen, dificultando a respiração, a ingestão, a deglutição e a digestão de alimentos. A perda de músculo no abdómen pode fazer com que a barriga seja empurrada para a frente, fique protuberante ou saliente. A **terapia de apoio** pode ajudar a gerir os efeitos que aumentam a fraqueza muscular. Esta terapia pode incluir alterações na alimentação, juntamente com exercícios e fisioterapia, para manter a força e promover o movimento. Pode também incluir dispositivos de apoio, como, por exemplo, talas noturnas, que previnem contracturas. (Para mais informações sobre estas terapias de apoio, consulte as publicações Pompe Connections sobre “Nutrição e terapia alimentar”, “Problemas respiratórios na doença de Pompe” e “Exercícios de fisioterapia”).

### **P: Que tipos de problemas respiratórios podem ocorrer com a doença de Pompe? O que pode ser feito para facilitar a respiração?**

**R:** O aumento da fraqueza do diafragma, um músculo achatado, logo abaixo dos pulmões e do coração, e de outros músculos usados para respirar pode dificultar a respiração profunda, especialmente quando está deitado de costas. Isto pode acordá-lo à noite e deixá-lo mais cansado durante o dia. Pode ter dores de cabeça matinais e dificuldades de concentração. Também pode ter dificuldade em expulsar o muco, que se acumula nos pulmões, pela tosse, quando tem uma constipação ou infecção respiratória. Para ajudar a manter os pulmões limpos e prevenir problemas mais graves, como a pneumonia e falência respiratória, siga estas sugestões

- Faça exames completos regulares
- Consulte o seu profissional de saúde imediatamente se tiver sintomas de infecção, tais como corrimento nasal ou nariz entupido, febre e dores de ouvido.
- Certifique-se de que o seu profissional de saúde está ciente de que qualquer infecção respiratória tem de ser tratada agressivamente (com antibióticos, por exemplo).
- Beba muitos líquidos quando tem uma constipação.
- Faça periodicamente um exame da função respiratória.
- Tome uma vacina contra a gripe todos os anos, vacinação contra a pneumonia e vacinas contra a Covid.

A terapia respiratória, o uso de exercícios e dispositivos respiratórios, como, por exemplo, ventiladores, pode ajudar a manter a respiração à medida que os músculos ficam mais fracos (para mais informações sobre terapia respiratória, consulte a publicação Pompe Connections sobre “Problemas respiratórios na doença de Pompe”).

### **P: Quais são os riscos de serem administrados anestésicos, durante a cirurgia? O que pode ser feito para reduzir o risco?**

**R:** Os anestésicos são medicamentos administrados para bloquear a dor durante a cirurgia. Estes medicamentos funcionam relaxando o músculo cardíaco. Reduzem igualmente a

## Preocupações de saúde comuns

sensibilidade nos nervos. Geralmente, os anestésicos locais que adormecem uma pequena área (por exemplo, quando é suturado ou extrai um dente) não constituem um problema para pessoas com a doença de Pompe. Mas devem ser tomados cuidados adicionais com anestésicos locais que adormecem uma área maior (como, por exemplo, uma epidural administrada para adormecer a área da coluna) ou com anestésicos gerais que o põem a dormir durante a cirurgia. Estes medicamentos representam um risco para as pessoas com doença de Pompe, porque podem ter um efeito maior no músculo cardíaco e nos músculos utilizados para respirar (que já estão enfraquecidos pela doença). A escoliose (curvatura da coluna vertebral) também pode afetar a forma como a anestesia funciona. Reunir-se com o anestesiológico (o profissional de saúde que administra os anestésicos) antes de realizar a cirurgia pode ajudar a prevenir problemas. O seu profissional de saúde poderá considerar útil rever a literatura científica sobre a gestão da anestesia na doença de Pompe. Usar uma pulseira de alerta médico ou transportar um alerta médico na sua bolsa ou carteira pode ajudá-lo a obter o tratamento adequado em caso de emergência.

### **P: Quais são os desafios de obter cuidados dentários quando se tem a doença de Pompe?**

#### **O que posso fazer a respeito deles?**

**R:** A fraqueza muscular em diferentes partes do corpo pode dificultar o cuidado dos seus dentes e a obtenção de cuidados adequados no consultório do dentista. Uma língua aumentada ou músculos fracos da garganta podem dificultar a mastigação ou a deglutição. Isto pode desgastar os dentes e aumentar o risco de cáries dentárias e doenças das gengivas. Também pode ser difícil manter a boca aberta, quando estiver a escovar os dentes, a usar o fio dentário ou aquando de um procedimento dentário. Estas tarefas podem ser ainda mais difíceis se não tiver muita força nos braços. Se os seus músculos respiratórios estiverem fracos, pode ter dificuldade em respirar quando se inclina para trás na cadeira do dentista. E se estiver numa cadeira de rodas ou utilizar um ventilador, por vezes pode ser um desafio encontrar um dentista que esteja disposto a tratá-lo. Tenha em mente que muitos dentistas nunca ouviram falar da doença de Pompe. Por conseguinte, pode ter conhecimentos especializados para partilhar com o seu dentista.

### **Estas sugestões podem ajudá-lo a obter os cuidados dentários de que precisa:**

- **Utilize uma escova de dentes elétrica, um elixir oral que combata as cáries dentárias e um fio dentário especial para limpar os dentes.** Ou peça ao dentista sugestões para a escovagem dos dentes e outros conselhos de higiene oral, se for necessária ajuda com cuidados dentários ou se tiver uma sonda de alimentação
- **Experimente usar um suporte de plástico modelado, ou de espuma sem látex, para manter a boca aberta.** O seu dentista pode tê-los ou pode encomendá-los para si ou sugerir um fornecedor que os entregue.  
O dentista também pode mostrar-lhe como utilizá-lo
- **Certifique-se de que o seu dentista está ciente de quaisquer necessidades especiais e pronuncie-se se algo causar dor ou desconforto.**

## Preocupações de saúde comuns

Se tiver dificuldade em respirar quando se deitar de costas, diga ao dentista que precisa de sentar-se na vertical na cadeira

• **Marque várias consultas curtas para concluir o seu tratamento se for difícil sentar-se numa posição ou manter a boca aberta durante longos períodos.**

Explique que também pode ter de fazer pausas para descanso durante as consultas dentárias

### **P: O que pode ser feito para aliviar a dor de câibras musculares ou dores de cabeça de tensão?**

**R:** Muitas pessoas com doença de Pompe queixam-se de câibras ou dores musculares. Dores na cabeça, pescoço ou ombros podem causar dores de cabeça de tensão. Ao contrário das dores de cabeça matinais causadas por problemas respiratórios noturnos, as dores de cabeça de tensão ocorrem em diferentes momentos do dia ou da noite. A fraqueza muscular pode exercer um esforço adicional nas articulações e ligamentos, que são o tipo de tecido que liga os ossos. Em resultado, pode ocorrer dor na parte inferior das costas, mãos, braços, pernas ou pés que não é provocada por exercício, atividade ou lesão. Constipações, febre, infecções e esforço emocional também podem causar dores de cabeça ou dores musculares. Os analgésicos podem trazer algum alívio. Uma postura adequada também é muito importante. Se usar uma cadeira de rodas, adapte-a às suas necessidades específicas e tente sempre sentar-se numa posição confortável. Também pode ser ajudado por soluções que tenham resultado com outras pessoas com doenças neuromusculares. Estas soluções incluem descansar mais ou fazer exercício, tomar banhos quentes e usar métodos naturais de cura, como, por exemplo, massagem, meditação ou acupuntura. Certifique-se de que comunica a dor ao seu profissional de saúde e pergunte o que mais pode fazer para aliviar o seu desconforto.

## Osteopenia e osteoporose

### **P: Por que é que as pessoas com doença de Pompe devem ser vigiadas quanto a estas doenças?**

**R:** A osteopenia é o enfraquecimento da massa óssea. Uma diminuição na massa óssea é considerada um fator de risco grave no desenvolvimento da osteoporose. A diferença de diagnóstico entre a osteopenia e a osteoporose é a medida da densidade mineral óssea.

A osteoporose, a doença dos “ossos frágeis”, é caracterizada por uma perda de massa óssea provocada por uma deficiência de cálcio, vitamina D, magnésio e outras vitaminas e minerais. Muitos dos alimentos ingeridos contêm esses minerais que ajudam ao crescimento ósseo.

## Preocupações de saúde comuns

Foram identificadas fraturas do fêmur e fraturas vertebrais torácicas em doentes com a doença de Pompe de início na infância. Foi observada osteopenia em doentes com a doença de Pompe a partir dos 4 meses de idade, o que pode ser atribuído a imobilização crónica e fraqueza, mas também foi identificada osteopenia em doentes com a doença de Pompe com boa força motora e nutrição, necessitando de ser estudada em maior detalhe. Os mecanismos fisiopatológicos da osteopenia/osteoporose na doença de Pompe ainda não são bem compreendidos, pelo que são geridos genericamente.

Os fatores que têm o potencial de contribuir para a osteopenia e osteoporose têm implicações terapêuticas. A nutrição precisa de ser adequada, especialmente em termos de ingestão de cálcio e vitamina D e é preciso ter atenção aos medicamentos (por exemplo, o uso a longo prazo de certos diuréticos, que podem causar hipercalciúria, ou o uso a longo prazo de corticosteroides). As potenciais intervenções podem incluir a disponibilização da utilização de pesos em fisioterapia e em dispositivos de verticalização. Presentemente, não existe evidência suficiente para sugerir terapêutica farmacológica, como, por exemplo, bifosfonatos, como tratamento preventivo na doença de Pompe.

Relatórios emergentes de osteopenia, osteoporose e fraturas sugerem que é indicado o rastreio da osteopenia em doentes com a doença de Pompe.

A densidade mineral óssea (DMO) é a medição dos níveis de cálcio nos ossos, que pode estimar o risco de fraturas ósseas. Também é utilizada para determinar se um doente tem osteopenia ou osteoporose. Os testes de densidade mineral óssea são procedimentos não invasivos e indolores, geralmente realizados na anca, coluna vertebral, pulso, dedo, tibia ou calcanhar.

Embora a osteopenia possa ser diagnosticada utilizando radiografias simples, o método mais comum para medir a DMO (e uma forma de diagnosticar definitivamente a osteoporose) é através da Absorciometria de Raios-X de Dupla Energia, ou DEXA. Este exame utiliza radiografias de baixa energia, que expõem os doentes a muito menos radiação do que as radiografias normais e conseguem avaliar os níveis de cálcio no osso. Os resultados são medidos como uma “pontuação” e são comparados com os de indivíduos saudáveis.

**O que significam os números?** A DMO de um doente recebe uma pontuação T, que é obtida comparando-a com uma pontuação média para um doente saudável de 30 anos do mesmo sexo e raça. A diferença entre a pontuação “jovem normal” e a pontuação do doente é referida como um desvio-padrão (DP). As pontuações T podem descer até -1 DP e continuar a ser consideradas saudáveis. Os doentes com pontuações T entre -1 DP e -2,5 DP são diagnosticados com osteopenia e são considerados em risco elevado de osteoporose. Os doentes com pontuações T inferiores a -2,5 DP são diagnosticados com osteoporose. Para estes doentes, o tratamento pode ser necessário e pode incluir a utilização de medicamentos para ajudar a aumentar a massa óssea, bem como alterações no estilo de vida, como, por exemplo, dieta e exercício

## **Preocupações de saúde comuns**

*Esta publicação foi concebida para fornecer informações gerais sobre o assunto em questão. É distribuído como serviço público pela International Pompe Association, com o entendimento de que a mesma não está envolvida na prestação de serviços médicos ou outros serviços profissionais. A medicina é uma ciência em constante mudança. O erro humano e as alterações na prática impossibilitam a certificação da precisão de tais materiais complexos. É necessária a confirmação destas informações noutras fontes, especialmente junto do médico.*