

Anestesia em paciente com doença de Pompe: Relato de caso e revisão de literatura

Anesthesia in a patient with Pompe disease: Case report and literature review

Anestesia en un paciente con enfermedad de Pompe: Reporte de un caso y revisión de la literatura

Recebido: 30/07/2024 | Revisado: 27/08/2024 | Aceitado: 11/09/2024 | Publicado: 16/09/2024

Rafaella Guedes Gonçalves¹

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9022-7310>
Hospital dos Servidores de Pernambuco, Brasil
E-mail: rafinhaguedes@hotmail.com

Jane Auxiliadora Amorim²

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6052-299X>
Hospital dos Servidores de Pernambuco, Brasil
E-mail: Jane.anestesista@gmail.com

Isabela Maria Pereira de S. S. Feitosa³

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-5503-1240>
Hospital dos Servidores de Pernambuco, Brasil
E-mail: bela_maria@live.com

Rodrigo Philippe Alves de Assis Damasceno Oliveira⁴

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0184-3520>
Hospital dos Servidores de Pernambuco, Brasil
E-mail: rodrigo.philippe@me.com

Fábio Raniere Angelim Barros⁵

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0988-2893>
Hospital dos Servidores de Pernambuco, Brasil
E-mail: fabioranieri.fb@gmail.com

Júlia Amorim do Nascimento⁶

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6400-6781>
Centro Universitário Maurício de Nassau, Brasil
E-mail: juliaamorim0812@gmail.com

Resumo

A doença de Pompe é uma enfermidade autossômica recessiva rara. Trata-se de um erro inato do metabolismo, decorrente da deficiência da enzima alfa-glicosidase ácida, que resulta em acúmulo intralissossomal de glicogênio, clinicamente manifestada por fraqueza muscular progressiva. O objetivo desse estudo foi relatar um caso de anestesia em paciente com doença de Pompe e revisar a literatura. Homem, 47 anos, submetido à colecistectomia videolaparoscópica, sob anestesia venosa total. Na avaliação pré-anestésica apresentava ausculta diminuída em bases pulmonares, saturação de oxigênio 96%, atelectasia em pulmão direito, PaO₂ 74 mmHg e PaCO₂ 41 mmHg, e distúrbio ventilatório misto grave com capacidade vital forçada 41% do previsto, ARISCAT score de 31 pontos. No intra-operatório, além da monitorização de rotina, foram monitorizados o bloqueio neuromuscular e a atividade cerebral e profundidade anestésica. Ao final da cirurgia paciente foi extubado com TOF 100% revertido e administração de sugamadex. Instalado BIPAP e encaminhado à unidade de terapia intensiva. Evoluiu sem apresentar sinais clínicos de insuficiência respiratória e recebeu alta hospitalar sem complicações. Em revisão, descrevemos 10 casos de pacientes com doença de Pompe submetidos à cirurgia, seis deles sob anestesia geral: 8/10 mulheres, com 5 meses a 56 anos de vida. Todos com comprometimento de dois ou mais sistemas: 5/10 do aparelho cardiovascular, 8/10 do aparelho respiratório e 7/10 fraqueza muscular generalizada. Esses pacientes necessitam de um preparo pré-operatório envolvendo uma equipe multidisciplinar. O planejamento da anestesia, monitorização e reversão do bloqueio neuromuscular associados aos cuidados perioperatórios são essenciais para um atendimento com qualidade e segurança.

Palavras-chave: Doença de Pompe; Anestesia; Medicina perioperatória.

Abstract

Pompe disease is a rare autosomal recessive disease. It is an inborn error of metabolism, resulting from a deficiency of the acid alpha-glucosidase enzyme, which results in intralysosomal accumulation of glycogen, clinically manifested

¹ Médica Residente do programa de Anestesiologia do Hospital dos Servidores de Pernambuco, Recife-PE, Brasil.

² Coordenadora do Programa de Residência médica em Anestesiologia do Hospital dos Servidores de Pernambuco, Recife-PE, Brasil.

³ Anestesiologista do Hospital dos Servidores de Pernambuco, Recife-PE, Brasil.

⁴ Anestesiologista do Hospital dos Servidores de Pernambuco, Recife-PE, Brasil.

⁵ Vice-Coordenador do Programa de Residência médica em Anestesiologia do Hospital dos Servidores de Pernambuco, Recife-PE, Brasil.

⁶ Estudante de Medicina do Grupo Ser Educacional-Centro Universitário Maurício de Nassau, Recife-PE, Brasil

by progressive muscle weakness. The aim of this study was to report a case of anesthesia in patient with Pompe disease and review the literature. Man 47 years old, who underwent laparoscopic cholecystectomy under total intravenous anesthesia. In the pre-anesthetic evaluation, he presented reduced auscultation in the lung bases, oxygen saturation 96%, atelectasis in right lung, PaO₂ 74 mmHg and PaCO₂ 41 mmHg, and severe mixed ventilatory disorder with forced vital capacity 41% of predicted, ARISCAT score of 31 points. Intraoperatively, in addition to routine monitoring, neuromuscular blockade and brain activity and anesthetic depth were monitored. At the end of surgery, the patient was extubated with 100% TOF reversed and administration of sugammadex. BIPAP was installed and sent to the intensive care unit. He evolved without showing clinical signs of respiratory failure and was discharged from hospital without complications. In review, we described 10 cases of patients who underwent surgery, six of them under general anesthesia: 8/10 women, aged 5 months to 56 years. All with impairment of two or more systems: 5/10 of the cardiovascular system, 8/10 of the respiratory system and 7/10 generalized muscle weakness. These patients require preoperative preparation involving a multidisciplinary team. Anesthesia planning, monitoring and safe reversal of neuromuscular blockade associated with perioperative care are essential for quality and safe care.

Keywords: Pompe disease; Anesthesia; Perioperative medicine.

Resumen

La enfermedad de Pompe es autosómica recesiva rara. Es un error congénito del metabolismo, resultante de una deficiencia de la enzima alfa-glucosidasa ácida, que provoca acumulación intralisosomal de glucógeno, e manifiesta clínicamente por debilidad muscular progresiva. El objetivo deste estudio fue reportar un caso de anestesia en paciente con enfermedad de Pompe y revisar la literatura. Hombre de 47 años sometido a colecistectomía laparoscópica bajo anestesia intravenosa total. En la evaluación preanestésica presentó auscultación reducida en bases pulmonares, saturación de oxígeno 96%, atelectasia en pulmón derecho, PaO₂ 74 mmHg y PaCO₂ 41 mmHg y trastorno ventilatorio mixto severo con capacidad vital forzada 41% de lo previsto, ARISCAT puntuación de 31 puntos. Durante la operación, además de la monitorización de rutina, se controlaron el bloqueo neuromuscular y la actividad cerebral y la profundidad anestésica. Al finalizar la cirugía el paciente fue extubado con TOF 100% revertido y administración de sugammadex. Se instaló BIPAP y se envió a la unidad de cuidados intensivos. Evoluciona bien y fue dado de alta del hospital sin complicaciones. En la revisión describimos 10 pacientes intervenidos quirúrgicamente, seis de ellos bajo anestesia general: 8/10 mujeres, con edades comprendidas entre 5 meses y 56 años. Todos con afectación de dos o más sistemas: 5/10 del sistema cardiovascular, 8/10 respiratorio y 7/10 debilidad muscular. Estos pacientes requieren una preparación que involucre a un equipo multidisciplinario. La planificación de la anestesia y la monitorización del bloqueo neuromuscular asociado con la atención perioperatoria son esenciales para una atención segura y de calidad.

Palabras clave: Enfermedad de Pompe; Anestesia; Medicina perioperatoria.

1. Introdução

A doença de Pompe (DP), também conhecida como doença de armazenamento do glicogênio Tipo II, foi descrita pela primeira vez em 1932 pelo patologista holandês Joannes Cassianus Pompe. É uma enfermidade autossômica recessiva rara, cuja incidência global é estimada em 1:40.000 nascidos vivos (Pereira et al., 2008). Trata-se de um erro inato do metabolismo, decorrente da deficiência da enzima alfa-glicosidase ácida (GAA). A GAA é uma hidrolase lisossômica que catalisa a clivagem das ligações glicosídicas α -1,4 e α -1,6 da molécula de glicogênio, e sua deficiência gera um acúmulo intralissossomal de glicogênio em vários tecidos (Kohler et al., 2018, Marie, 2013).

Clinicamente, a DP manifesta-se através de um amplo espectro de fenótipos, que apresentam em comum a ocorrência de fraqueza muscular progressiva (Moura et al., 2008). Também outros órgãos podem ser acometidos como o coração, fígado e musculatura lisa. A doença é classificada baseada na idade de início dos sintomas, na extensão de envolvimento dos órgãos e taxa de progressão para a morte, nos subtipos: início clássico infantil, não-clássico infantil, infanto-juvenil e adulto. Porém, também é didaticamente classificada baseada na idade de início dos sintomas e pela presença ou ausência de cardiomiopatia em: de início precoce, que inicia nos primeiros meses de vida; e tardia (DPIT) que aparece a qualquer momento após o primeiro ano de vida (Savegnano et al., 2012).

Os recentes avanços biotecnológicos, que envolvem a produção de enzimas humanas recombinantes, têm permitido a introdução da terapia de reposição de enzimas para deficiências monogênicas. Esta nova modalidade terapêutica vem sendo aplicada na DP, apresentando resultados positivos como a redução dos níveis de glicogênio, melhora da morfologia, e

restauração da função e força muscular, prolongando a sobrevida e reduzindo a mortalidade (Kishnanil et al., 2006, Llerena et al., 2009, Cupler et al., 2011).

Os sintomas mais frequentemente relatados pelos pacientes com DPIT são: mialgia (64%), taquidispnéia induzida por exercício (63,6%), distúrbios do sono e sono não restaurador (59% e 55%, respectivamente), fadiga (59%) e fraqueza nos membros superiores (59%). Progressivamente, pode ocorrer comprometimento da função de músculos essenciais da respiração e deglutição, estando os pacientes susceptíveis à infecção respiratória de repetição e insuficiência respiratória aguda. No exame das vias aéreas, a macroglossia foi um achado descrito, podendo esses pacientes apresentarem dificuldade durante o manuseio da via aérea (Reed, 2002, Van der Ploeg, 2011, Silva & Avila, 2015).

Nesse contexto, pacientes com DP apresentam maior risco de complicações perioperatórias (Kumbar et al., 2016). Os objetivos desse artigo são relatar um caso de paciente com DPIT, submetido a anestesia geral para colecistectomia videolaparoscópica e revisar a literatura acerca do assunto.

2. Metodologia

Trata-se de um relato de caso e revisão de literatura acerca de uma enfermidade rara. A coleta de dados e elaboração desse artigo ocorreu em diferentes fases e foram respeitados os critérios éticos que envolvem pesquisa em seres humanos. As etapas envolveram: avaliação, preparo e acompanhamento perioperatório do paciente; solicitação e permissão para a divulgação das informações clínicas colhidas através da assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido e aprovação do Comitê de ética em Pesquisa em Seres Humanos (Merchán-Hamann & Tauil, 2021). Todas as informações coletadas foram resguardadas, visando à manutenção da ética e do sigilo quanto à identidade do paciente.

Na busca de evidências sobre a DP e os cuidados anestésicos adotados em portadores da doença, o assunto foi revisado por meio da coleta de artigos nos bancos de dados eletrônicos do *Pubmed*, sem limite de data de publicação, utilizando a combinação das seguintes palavras-chave: *Pompe disease, anesthesia e Perioperative Medicine*. As informações coletadas poderão contribuir para aprimorar o atendimento de pacientes com doença de Pompe no contexto anestésico-cirúrgico.

3. Resultados e Discussão

Homem de 47 anos, branco, índice de massa corporal 27,3kg/m², com DPIT diagnosticada após investigação de dispneia aos moderados esforços e confirmada através da medida dos níveis plasmáticos da atividade da GAA. Admitido em serviço de emergência com diagnóstico de colecistite aguda e indicação de colecistectomia videolaparoscópica em caráter eletivo.

Na avaliação pré-anestésica negava passado cirúrgico e relatava história de alergia à anti-inflamatório não esteroidal. Ao exame físico apresentava-se eupneico, com ausculta diminuída em bases pulmonares, saturação de oxigênio 96% em ar ambiente, capacidade funcional de 4 múltiplos de equivalentes metabólicos. Na avaliação da via aérea não apresentava preditores de via aérea ou ventilação difícil. Referiu uso diário de broncodilatador, corticosteróide inalatório e pressão positiva nas vias aéreas a dois níveis (BIPAP) duas vezes/dia. A radiografia de tórax mostrava área de atelectasia em terço médio de pulmão direito e a gasometria arterial PaO₂ 74 mmHg e PaCO₂ 41 mmHg. Espirometria evidenciava distúrbio ventilatório misto grave, capacidade vital forçada 41% do previsto. Nesse contexto tinha ARISCAT score de 31 pontos, o que corresponde ao risco de 13,3% de complicações pulmonares no pós-operatório (Moraes et al., 2022). Para otimização da função respiratória foi iniciado prednisona 40mg/dia e fisioterapia respiratória diária.

A equipe de anestesia decidiu por não administrar medicação pré-anestésica e foi realizada anestesia geral venosa total. Ao chegar em sala de cirurgia, após acesso venoso periférico, paciente foi monitorizado com cardioscópio, oximetria de

pulso, pressão arterial não invasiva, monitor de bloqueio neuromuscular (TOFF) e sensor de monitorização da atividade cerebral e profundidade anestésica. Na indução da anestesia foram administrados lidocaína 1mg/kg, remifentanil em infusão contínua na dose de 0,5mcg/kg/min, propofol em bolus de 2mg/kg e rocurônio 0,6mg/kg. Para manutenção foi administrado em infusão contínua 100mcg/kg/min de propofol 2% e remifentanil 0,25mcg/kg/min. Não houve dificuldade no manuseio da via aérea e a intubação traqueal foi confirmada pela curva de capnografia. Foi mantido em ventilação mecânica, modo volume controlado, volume corrente 6ml/kg de peso ideal, frequência respiratória 12 incursões/minuto e pressão positiva no final da expiração de 8 cmH₂O. A cirurgia transcorreu sem complicações e teve a duração de 90 minutos. Para analgesia pós-operatória foi realizada infiltração de portais cirúrgicos com ropivacaína a 0,5% e administrado via endovenosa 5mg de morfina. O paciente foi extubado em sala de operação, com TOF 100% revertido, e administração de 2mg/kg de sugamadex. Instalado BIPAP e encaminhado à unidade de terapia intensiva. Evoluiu sem apresentar sinais clínicos de insuficiência respiratória nas primeiras 24 horas e recebeu alta hospitalar 48 horas após procedimento.

A deficiência da GAA consiste em um erro inato do metabolismo que cursa com acúmulo de glicogênio nos lisossomos das células. Ocorre ruptura lisossomal e o glicogênio, juntamente com outras hidrolases, extravasam para o citoplasma de diversos tecidos, especialmente para a musculatura esquelética e cardíaca, resultando em morte celular. São conhecidas mais de 200 mutações no gene da GAA que influenciam os fenótipos da doença (Kohler et al., 2018, Marie, 2013).

A DP manifesta-se clinicamente através de distúrbio neuromuscular com sintomas muitas vezes inespecíficos, o que pode dificultar o diagnóstico, confirmado através de exames de bioquímica e/ou teste genético (Reed, 2002, Van der Ploeg, 2011, Silva & Avila, 2015). Ademais, por se tratar de uma herança autossômica recessiva, a análise do gene da GAA deverá ser realizada para que seja possível o aconselhamento genético (Savegnano et al., 2012).

Em revisão de literatura encontramos nove casos de pacientes com Doença de Pompe submetidos a procedimentos anestésicos que estão apresentados na Tabela 1.

Tabela 1 – Relato de casos de pacientes com doença de Pompe submetidos à anestesia.

Referência	Idade	Gênero	Manifestações clínicas	Cirurgia	Anestesia	Complicações
Perniconi et al., 2016	28 anos	Feminino	Respiratórias	Parto vaginal	Raquianestesia	Não relatadas
Kumbar et al., 2016	13 anos	Feminino	Respiratórias/musculares	Correção de cifoescoliose	Geral balanceada	Não relatadas
Weida et al., 2012	23 anos	Feminino	Respiratórias/musculares	Cesariana	Raquianestesia	Não relatadas
Desena et al., 2011	3 meses	Feminino	Respiratórias/cardiovasculares/Musculares	Implantação de catéter venoso central	Geral balanceada	Fibrilação ventricular revertida após cardioversão
Kim et al., 2010	56 anos	Feminino	Respiratórias/musculares	Hemicolectomia direita	Peridural e geral balanceada	Não relatadas
Sakakibara et al., 2009	6 meses	Feminino	Respiratórias/cardiovasculares	Implantação de catéter venoso central	Geral balanceada	Não relatadas
Cilliers et al., 2008	31 anos	Feminino	Respiratórias/cardiovasculares	Cesariana	Raquianestesia	Não relatadas
Sato et al., 2007	4 anos	Masculino	Cardiovasculares/musculares	Correção de pé torto	Geral balanceada	Não relatadas
Rosen et al., 1986	5 meses	Feminino	Cardiovasculares/musculares	Biópsia muscular	Sedação + anestesia regional	Não relatadas
Caso desse estudo	47 anos	Masculino	Respiratórias/musculares	Colecistectomia videolaparoscópica	Geral venosa total	Não ocorreram

Fonte: Elaborada pelos autores.

Na tabela acima estão descritos os dados demográficos e clínicos, cirurgia, técnica anestésica e complicações perioperatórias, incluindo o caso relatado nesse estudo. Na avaliação dos 10 casos apresentados podemos observar que a doença acomete mais frequentemente o gênero feminino (8/10); que a idade de início dos sintomas é variável; que a doença de início precoce é a forma mais grave pela presença constante de comprometimento cardíaco associado à disfunção respiratória e fraqueza muscular. Nesses pacientes a atividade da GAA está praticamente ausente. Na doença de início tardio a evolução é heterogênea, com variação nas manifestações clínicas e progressão da doença, sendo raro o envolvimento cardíaco e a atividade da GAA é abaixo dos valores de referência. Nesses 10 casos, apenas um adulto apresentava manifestações cardiovasculares, enquanto todas as crianças apresentavam comprometimento cardíaco.

Como em outras doenças com acometimento neuromuscular, o preparo pré-operatório deverá considerar o comprometimento clínico causado pela doença (Van der Ploeg, 2005). No caso relatado nesse estudo, o paciente apresentava acometimento dos sistemas respiratório e musculoesquelético e a interação da equipe multidisciplinar no manejo perioperatório foi indispensável para que houvesse um desfecho positivo e sem intercorrências (Silva & Avila, 2015). Semelhante ao nosso paciente, entre os casos revisados que relataram sintomas respiratórios, quatro deles também referiram o uso de prótese ventilatória e necessitaram do acompanhamento do serviço de fisioterapia durante o internamento hospitalar (Kumbar et al., 2016, Perniconi et al., 2016, Weida et al., 2012, Kim et al., 2010).

Em relação ao planejamento da anestesia, é evidente que em pacientes acometidos por doenças neuromusculares a anestesia regional é a técnica preferencialmente escolhida, por dispensar o uso de bloqueador neuromuscular e procedimentos como intubação orotraqueal e ventilação mecânica. A fraqueza muscular e o comprometimento respiratório aumentam o risco de complicações pulmonares tais como broncoaspiração, pneumonia, atelectasia e necessidade de assistência ventilatória (Silva & Avila, 2015)

Na anestesia geral, a utilização de bloqueador neuromuscular pode piorar a ventilação já comprometida, entretanto, em procedimentos cirúrgicos onde o relaxamento muscular é mandatório, tanto a otimização da função pulmonar quanto a monitorização do bloqueio neuromuscular no intraoperatório são medidas de segurança necessárias para minimizar danos (Kumbar et al., 2016). Nos pacientes apresentados na Tabela I que foram submetidos à anestesia geral, em nenhum deles foi relatado o uso de succinilcolina. E um paciente foi utilizado o vecurônio (Desena et al., 2011) e em outro o rocurônio (Kim et al., 2010). Apenas no paciente relatado por Kim et al., 2010 e em nosso paciente foi utilizada a monitorização do bloqueio neuromuscular e administrado sugamadex para reversão do bloqueio. A monitorização do bloqueio neuromuscular é altamente recomendada, pelo fato de minimizar o risco de bloqueio residual em pacientes com doenças neuromusculares. Quanto aos agentes anestésicos, os inalatórios foram utilizados em todos os casos submetidos à anestesia geral, porém no nosso paciente optamos pela anestesia venosa total, uma vez que os agentes inalatórios aumentam o risco de hipertermia maligna e crises miotônicas em pacientes portadores de doenças neuromusculares (Reed, 2002, Kumbar et al., 2016).

Em relação ao relato de complicações, todos os casos apresentaram desfecho positivo após o procedimento anestésico. Apenas um paciente pediátrico, com grave comprometimento cardíaco, apresentou fibrilação ventricular após indução anestésica, revertida com sucesso através de cardioversão elétrica (Desena et al., 2011).

4. Considerações Finais

A DP é uma enfermidade rara visto os poucos casos publicados na literatura. Os casos diagnosticados até o primeiro ano de vida são mais graves e apresentam comprometimento cardíaco associado as manifestações respiratórias e musculoesqueléticas. O preparo pré-operatório, considerando o grau de comprometimento clínico e procedimento cirúrgico proposto, necessita de acompanhamento de uma equipe multidisciplinar (Kishnanil et al., 2006, Llerena et al., 2009). Novos estudos com informações detalhadas em relação as manifestações clínicas, preparo pré-operatório e manejo anestésico são

importantes para que as equipes anestésicas e cirúrgicas proporcionem um atendimento com qualidade e segurança, minimizando o risco de complicações.

Consentimento informado

O paciente forneceu consentimento para a publicação desse relato de caso.

Conflito de interesses

Os autores declaram não haver conflito de interesses.

Referências

- Cilliers, H. J., Yeo, S. T. & Salmon, N. P. (2008). Anaesthetic management of an obstetric patient with Pompe disease. *Int J Obstet Anesth*, 17(2), 170-173.
- Cupler, E. J., Berger, K. I., Leshner, R. T., Wolfe, G. I., Han, J. J., Barohn, R. J. & Kissel, J. T. (2011). Consensus treatment recommendations for late-onset Pompe disease. *Muscle & Nerve*, 45(3), 319-333.
- Desena, H. C., Brumund, M. R., Superneau, D. & Snyder, C. S. (2011). Ventricular fibrillation in a patient with Pompe disease: a cautionary tale. *Congenit Heart Dis*, 6(4), 397-401.
- Kim, W. S., Cho, A. R., Hong, J. M., Kim, E. S., Park, S. C., Yoon, J. Y. & Kim, T. K. (2010). Combined general and epidural anesthesia for major abdominal surgery in a patient with Pompe disease. *J Anesth*, 24(5), 768-773.
- Kishnanil, O. S., Steiner, R. D., Balil, D., Berger, K., Byrne, B. J., Case, L. E., Crowley, J. F., Downs, S., Howell, R. R., Kravitz, R. M., Mackey, J., Marsden, D., Martins, A. M., Millington, D. S., Nicolino, M., O'Grady, G., Petterson, M. C., Rapoport, D. M., Slonim, A., Spencer, C. T., Tiff, C. J. & Watson, M. S. (2006). Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med*, 8(5), 267-288.
- Kohler, L., Puertollano, R. & Raben, N. (2018). Pompe disease: From basic science to therapy. *Neurotherapeutics*, 15(4), 928-942.
- Kumbar, V., Simha, J. & Gundappa, P. (2016). Anaesthetic management of a patient with Pompe disease for kyphoscoliosis correction. *Indian J Anaesth*, 60(5), 349-351.
- Llerena, J. C. Jr., Horovitz, D. M., Marie, S. K. N., Porta, G., Giugliani, R., Rojas, M. V. M. & Martins A. M. (2009). The Brazilian consensus on the management of Pompe disease. *J Pediatr*, 155 (4 Suppl), S47-56.
- Marie, S. K. N. (2013). Pompe disease: further challenges to pursue. *Arq Neuropsiquiatr*, 71(5), 273-274.
- Merchán-Hamann, E. & Tauil, P. L. (2021). Proposal for classifying the different types of descriptive epidemiological studies. *Epidemiol. Serv. Saude* 30(1):e2018126.
- Moura, E. L. R., Jabuonski, T. A. & Amado, V. M. A. (2008). Aspectos respiratórios da doença de Pompe: Relato de caso. *Rev Port Pneumol*, 14(1), 159-164.
- Moraes, C. M. T., Corrêa L. M., Procópio, R. J., Carmo, G. A. L. & Navarro, T. P. (2022). Ferramentas e escores para avaliação de risco perioperatório pulmonar, renal, hepatobiliar, hematológico e de infecção do sítio cirúrgico: uma atualização. *Rev Col Bras Cir*, 49:e20223125.
- Pereira, S. J., Berditchevsky, C. R. & Marie, S. K. N. (2008). Relato do primeiro paciente brasileiro com a forma infantil da doença de Pompe tratado com alfa-glicosidase recombinante humana. *J Pediatr*, 84(3), 272-275.
- Perniconi, B., Vauthier-Brouzes, D., Morélot-Panzini, C., Dommergues, M., Nizard, J., Taouagh, N., Hogrel J., Canal A., Servais L. & Laforet P. (2016). Multidisciplinary care allowing uneventful vaginal delivery in a woman with Pompe disease. *Neuromuscul Disord*, 26(9), 610-613.
- Reed, U. C. (2002). Neuromuscular disorders. *J Pediatr*, 78 (1 Supl), 89-103.
- Rosen, K. R. & Broadman, L. M. (1986). Anaesthesia for diagnostic muscle biopsy in an infant with Pompe's disease. *Can Anaesth Soc J*, 33(6), 790-794.
- Sakakibara, M., Teramoto, Y., Aoyama, T., Takahashi, T., Hara, M., Maseki, M., Yamaguchi, S. & Nakata J. (2009). A case report of anesthesia for a child with Pompe's disease (glycogen storage disease type II). *Masui*, 58(2), 219-222.
- Sato, Y., Yamaguchi, K., Miwa, T. & Hiroki, K. (2007). Anesthetic management for a child with pompe disease. *Masui*, 56(3), 324-325.
- Savegnago, A. K., Silva, R. M., Jonhston, C., Martins, A. M., Melo, A. P. L. & Carvalho, W. B. (2012). Revisão sistemática das escalas utilizadas para avaliação funcional na doença de Pompe. *Rev Paul Pediatr*, 30(2), 272-277.
- Silva, S. M. & Avila, P. E. S. (2015). Doença de Pompe: manejo fisioterapêutico. *Rev Para Med*, 29(3), 97-102.
- Weida, J., Hainline, B. E., Bodkin, C. & Williams, M. K. (2012). Management of a pregnancy complicated by pompe disease. *Case Rep Obstet Gynecol*, Article ID 137861, 1-4
- Van der Ploeg, A. T. Monitoring of pulmonary function in Pompe disease: a muscle disease with new therapeutic perspectives (2005). *Eur Respir J*, 26(6), 984-985.