

# A las personas con la enfermedad de Pompe

...porque no estáis solos



## ¿Cómo puede ayudar este folleto?

**Este folleto contiene información sobre la enfermedad de Pompe, su diagnóstico y tratamiento. También ofrece consejos prácticos acerca de cómo vivir con la enfermedad y dónde recurrir para más información.**

Ten en cuenta que:

### **NO ESTÁS SOLO**

Existen asociaciones de pacientes y profesionales de la salud preparados en todo el mundo que pueden ayudarte a vivir con la enfermedad de Pompe.

### **ESTAR INFORMADO VA EN TU BENEFICIO**

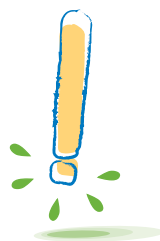
Conocer sobre la enfermedad de Pompe y sobre su manejo puede ayudarte en la relación con tu médico y su equipo para tener la mejor atención posible y un papel más activo sobre tu enfermedad.

### **EXISTE TRATAMIENTO**

En los últimos años, se ha llegado a conocer mucho sobre la enfermedad de Pompe a través del esfuerzo colectivo de muchos profesionales de la salud, expertos científicos y pacientes de todo el mundo. Eso ha permitido que hoy en día exista un tratamiento aprobado en muchos países del mundo.

## Índice

1) ¿Qué es la enfermedad de Pompe? .....	3
2) ¿Cuáles son los signos y síntomas de la enfermedad de Pompe? .....	9
3) ¿Cómo se diagnostica la enfermedad de Pompe? .....	16
4) ¿Cómo se maneja la enfermedad de Pompe? .....	22
5) ¿Qué puedo hacer para que sea más fácil vivir con la enfermedad de Pompe? .....	26
6) ¿Dónde puedo encontrar información y apoyo? .....	30



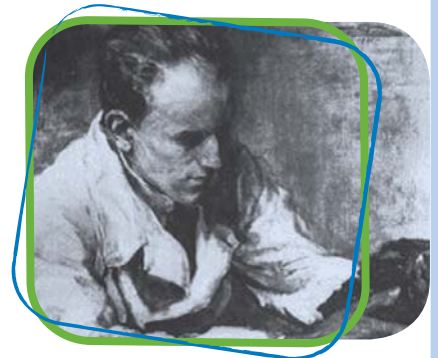
*La información en este folleto no reemplaza el asesoramiento médico profesional. Consulta siempre a tu médico si tienes preguntas o inquietudes sobre tu estado de salud.*

# 1) ¿Qué es la enfermedad de Pompe?

La **enfermedad de Pompe** es una rara enfermedad neuromuscular y hereditaria que puede presentarse en bebés, niños o adultos. Es una de más de 40 enfermedades genéticas que se conocen como **enfermedades de depósito lisosomal**.

La enfermedad de Pompe es una enfermedad progresiva, lo que significa que empeora con el tiempo. La enfermedad causa debilidad muscular progresiva y con frecuencia produce problemas respiratorios. Dado que la enfermedad afecta a los músculos, se parece a otras **enfermedades neuromusculares**, como por ejemplo las distrofias musculares.<sup>1</sup>

La enfermedad de Pompe debe su nombre a **J.C. Pompe**, el médico holandés que la describió por primera vez en 1932, tras observar a un bebé con debilidad muscular extrema y el corazón muy agrandado.<sup>2</sup>



*Dr. Joannes Cassianus Pompe* }

También se conoce a la enfermedad de Pompe con otros nombres:

- Deficiencia de alfa-glucosidasa ácida.
- Deficiencia de maltasa ácida.
- Enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo II.
- Glucogenosis tipo II.

Existen varias formas de pronunciar el nombre de la enfermedad de Pompe. En diferentes partes del mundo, puede oírse “pom-PEY,” “POM-pe” o “pom-PÉ”.

## ¿Cuántas personas tienen la enfermedad de Pompe?

Se estima que podría haber entre 5.000 y 10.000 personas en todo el mundo que tienen la enfermedad de Pompe.<sup>3,4</sup>

Como con todas las enfermedades raras, es difícil saber exactamente cuántas personas están afectadas en realidad. Según estudios realizados en la población holandesa y americana, se calcula que la enfermedad de Pompe podría presentarse en 1 de cada 40.000 recién nacidos en todo el mundo.<sup>3,4</sup>

Afecta a hombres y mujeres por igual. Aunque la enfermedad se observa en todos los grupos étnicos, en bebés la enfermedad es más frecuente en la población afroamericana y las personas del sur de China y Taiwán<sup>1</sup>, mientras que en adultos es más frecuente en los Países Bajos.<sup>3</sup>

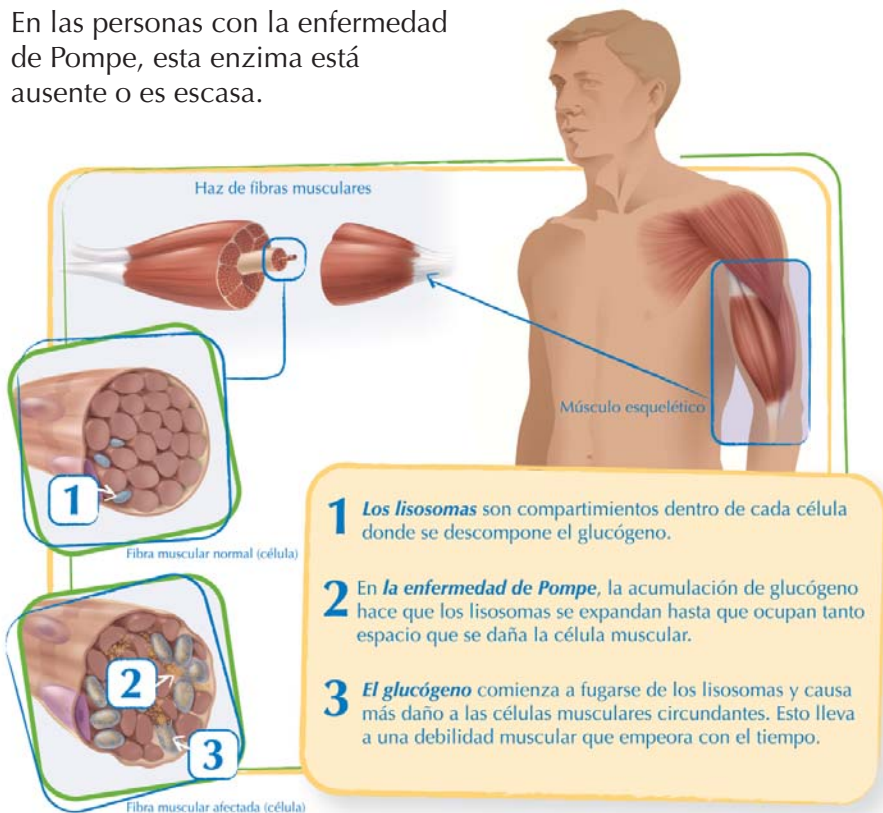


## ¿Qué causa la enfermedad de Pompe?

Las personas con enfermedad de Pompe presentan un defecto en un gen llamado GAA. Este gen es responsable de producir un tipo de proteína llamada enzima alfa-glucosidasa ácida dentro de un compartimiento de la célula llamado lisosoma.<sup>1</sup>

Las enzimas tienen funciones específicas para ayudar a que las células del cuerpo funcionen correctamente. La función de la alfa-glucosidasa ácida en el lisosoma es descomponer el glucógeno, una forma de azúcar almacenada en las células musculares de todo el cuerpo, en moléculas más pequeñas.

En las personas con la enfermedad de Pompe, esta enzima está ausente o es escasa.



## El espectro de la enfermedad de Pompe

Aunque el defecto genético que causa la enfermedad de Pompe se presenta al nacer, los síntomas pueden aparecer en cualquier momento de la vida desde el nacimiento hasta la edad adulta.<sup>1</sup>

Precisamente una característica de la enfermedad de Pompe es la diferencia en la forma de manifestarse de una persona a otra según:

- la edad en la que aparecen los primeros síntomas
- la velocidad a la que avanza la enfermedad
- el grado en que la persona está afectada por la misma.

En general, cuanto antes aparecen los síntomas, la enfermedad tiende a ser más grave. Así, en bebés, que carecen prácticamente de la enzima, la enfermedad avanza rápidamente. Por otro lado, en niños y adultos, que presentan al menos alguna cantidad de enzima, la enfermedad de Pompe tiende a avanzar en forma más variable.<sup>1</sup>



{ *“En mi pintura, los cuadros representan las diferentes etapas de la enfermedad, los distintos colores representan momentos buenos y no tan buenos, los bordes blancos significa que cada etapa se supera con la serenidad y el fondo verde representa la esperanza”.*

Obra del programa “expression of hope” (expresión de esperanza) realizada por un paciente de Pompe.  
[www.expressionofhope.com](http://www.expressionofhope.com)

## ¿Por qué se padece la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe es una enfermedad genética, lo que significa que está causada por una anomalía en los genes. Los genes, compuestos por cadenas de ADN, son unidades básicas hereditarias que contienen las instrucciones relacionadas con los procesos y estructuras del cuerpo humano, así como características que hacen a cada persona única.

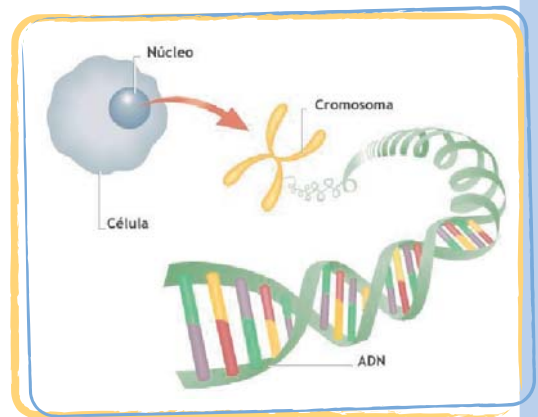
Cromosomas }

Nuestros genes se encuentran en el interior del núcleo de nuestras células y están dispuestos en estructuras llamadas cromosomas.

Todas las personas tienen 46 cromosomas agrupados en 23 parejas. De estas, la pareja llamada cromosomas sexuales determina si una persona será hombre o mujer. Las otras 22

parejas, llamadas autosomas, determinan los rasgos adicionales no relacionados con el sexo de una persona, como el color de ojos, el pelo o procesos celulares como la producción de enzimas. La enfermedad de Pompe se hereda a través de un gen de uno de los 22 pares de autosomas, por lo tanto no está relacionada con el sexo y afecta a hombres y mujeres por igual.

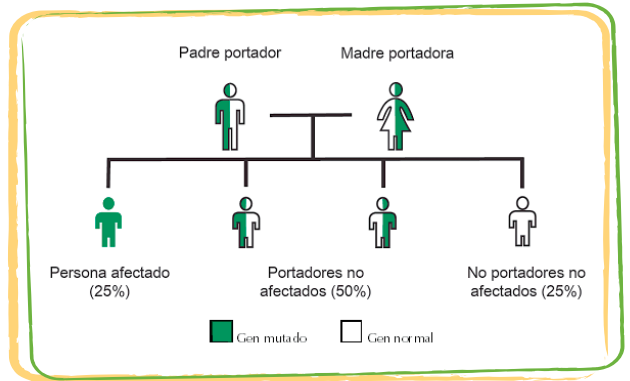
El desarrollo de la enfermedad de Pompe se debe a que hay una mutación (o cambio) en el gen responsable de producir la enzima alfa-glucosidasa ácida (llamado gen GAA), esta enzima no podrá realizar su función adecuadamente o incluso puede que no se produzca, por lo que esta persona desarrollará la enfermedad.



Probabilidades de herencia  
entre progenitores portadores. }

### ¿Cómo se hereda el gen?

Todos los genes del cuerpo están emparejados: una copia se transmite a través del padre y otra a través de la madre. La forma en que la enfermedad de Pompe se hereda se denomina “herencia autosómica recesiva”, en la que ambos progenitores tienen un gen GAA mutado o cambiado. La combinación de los genes GAA heredados por el hijo/a determina si una persona estará afectada o no por la enfermedad.



- Si los dos genes heredados son normales, la persona no padecerá la enfermedad.
- Si los dos genes heredados están mutados, la persona padecerá la enfermedad.
- Si uno de los genes heredados es normal y el otro está mutado, la persona será portadora. Los portadores no desarrollan la enfermedad de Pompe pero “portan” un gen mutado que podrían transmitir a sus hijos.

Otras posibles situaciones hereditarias aunque mucho menos frecuentes son:

- Si ambos progenitores tienen la enfermedad de Pompe, todos los hijos heredarán la enfermedad.
- Si uno de los progenitores tiene la enfermedad y el otro es portador, cada hijo tendrá un 50% de probabilidades de heredar la enfermedad y un 50% de probabilidades de ser portador.
- Si uno de los progenitores tiene la enfermedad de Pompe y el otro no es portador, todos los hijos serán portadores.



## 2) ¿Cuáles son los signos y síntomas de la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe, al ser genética, está presente en las personas que la heredan desde su nacimiento. Sin embargo, los signos y síntomas pueden aparecer en cualquier momento desde la infancia hasta la edad adulta. Los siguientes ejemplos de experiencias de pacientes ilustran cómo la enfermedad puede afectar de distinta forma a personas diferentes:

Un bebé de 3 meses ingresa en el hospital con problemas para respirar debido a un fuerte catarro. Una radiografía revela que el tamaño del corazón es muy grande.

Un niño de 2 años que acaba de empezar a andar, lo hace de manera extraña, como si fuera cojeando de forma bilateral. De bebé tenía problemas para girarse y sostener la cabeza.

Una mujer de 20 años se queda sin aliento y presenta dolor muscular cuando sube un tramo de escaleras.

Un hombre de 37 años empieza a quedarse dormido durante el día y tiene problemas para respirar cuando está tumbado.

En todos los casos, la enfermedad de Pompe está causada por el mismo problema subyacente: un déficit enzimático que causa la acumulación excesiva de glucógeno en las células musculares. No obstante, la debilidad muscular resultante puede afectar a numerosas partes del cuerpo y causar diversos problemas de salud. En algunos casos, el impacto inicial puede ser muy grave y progresar (empeorar) rápidamente, mientras que en otros será menos extremo y la evolución más gradual.

*La enfermedad de Pompe es una única enfermedad, pero se presenta de diferentes formas en niños y adultos de todas las edades.*



## ¿Cuáles son los problemas más comunes de la enfermedad de Pompe?

Aunque los efectos de la enfermedad de Pompe varían de un paciente a otro, se pueden hacer algunas generalizaciones. La mayoría de los pacientes experimentan debilidad muscular en brazos y piernas, normalmente más perceptible en las piernas, lo que dificulta caminar o subir escaleras. Los músculos empleados para respirar también se ven afectados con frecuencia, lo que dificulta la respiración, especialmente en posición tumbada. En los bebés habitualmente afecta al corazón, lo que deriva en un corazón de tamaño muy grande y otros problemas cardíacos.<sup>1</sup>

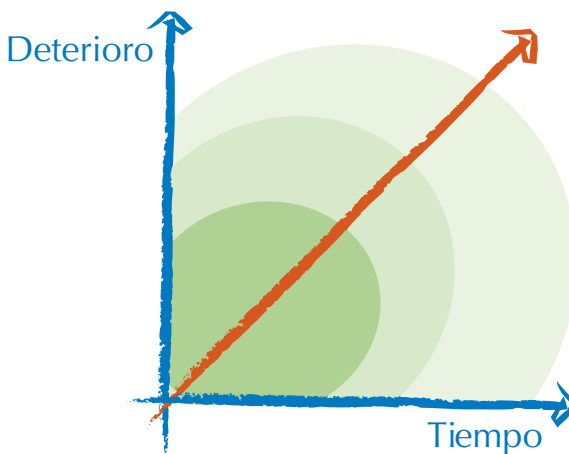
- **Los bebés** normalmente presentan debilidad muscular extrema y aspecto “flácido”. Las radiografías generalmente revelan un corazón de tamaño muy grande. Otros síntomas son la dificultad para respirar, problemas de alimentación y la incapacidad para superar hitos del desarrollo como darse la vuelta, sentarse o levantar la cabeza.<sup>1,6,7</sup>
- Los síntomas suelen variar más en **los niños y los adultos**, a menudo incluyen debilidad muscular en piernas y caderas que derivan en dificultades de movilidad, así como dificultades para respirar. Los pacientes de más edad en raras ocasiones presentan los problemas cardíacos propios de los bebés.<sup>8, 9,10</sup>



## ¿Cómo es la evolución de la enfermedad de Pompe?

A veces se emplean términos como “presentación temprana o infantil” y “presentación tardía o del adulto”, que históricamente se han utilizado para describir los “subtipos” de la enfermedad en función de la edad del paciente cuando aparecen los síntomas.

La enfermedad de Pompe **siempre es progresiva**, lo que significa que los síntomas empeoran con el paso del tiempo. En general, cuanto menor es la edad de aparición de los síntomas, más rápido es el índice de evolución. La mayoría de los bebés afectados por la enfermedad experimentan una evolución muy rápida y es muy raro que vivan más de un año sin un tratamiento específico. Cuando los síntomas aparecen con más edad (niños o adultos), el índice de evolución generalmente es más lento que en los bebés, aunque existe una gran variación según las diferentes personas. Asimismo, en cualquier momento se puede producir un deterioro brusco y rápido, por lo que es muy importante un control preciso de la evolución de la enfermedad.<sup>1,6,7,8,9,10</sup>



{ La enfermedad de Pompe es progresiva

## La enfermedad de Pompe en bebés



Cuando la enfermedad afecta a bebés, los signos y síntomas normalmente aparecen durante los primeros meses de vida, a veces incluso inmediatamente después del nacimiento. Al principio, los padres pueden notar debilidad muscular general en el bebé y dificultad

### SIGNOS Y SÍNTOMAS MUSCULARES

*Se produce una debilidad muscular grave que causa:*

Un aspecto "flácido" generalizado debido a un tono muscular bajo.

Retraso en el control de la cabeza con el cuello y la columna vertebral, que hace que la cabeza del bebé se caiga hacia atrás debido a que los músculos del cuello y otros músculos son demasiado débiles para soportar su peso.

Las piernas se inclinan hacia fuera, como en posición "de rana" debido a la debilidad de los músculos.

Dificultad para succionar, tragar y/o alimentarse en general debido a la debilidad de la boca, la lengua y los músculos faciales.

Incapacidad para superar hitos del desarrollo como darse la vuelta, sentarse, gatear y andar o pérdida de habilidades ya adquiridas.



para respirar y/o comer. A medida que los músculos cardíacos y respiratorios continúan deteriorándose, el bebé puede enfermar gravemente en muy poco tiempo, incluso en sólo unos meses.<sup>1,6,7</sup>

Aunque es posible que no todos los pacientes muestren todos los signos y síntomas descritos a continuación, también es posible que todos ellos pudieran presentarse.<sup>1,6,7</sup>

### SIGNOS Y SÍNTOMAS CARDÍACOS

Un corazón de gran tamaño, debido al exceso de glucógeno acumulado en las células musculares del corazón, que provoca su agrandamiento.

Variación del ritmo cardíaco debido a la debilidad de músculo cardíaco que no puede funcionar adecuadamente.

Insuficiencia cardíaca que a menudo produce una muerte prematura.

### SIGNOS Y SÍNTOMAS RESPIRATORIOS

Dificultad para respirar, debido a la debilidad del diafragma y los músculos que lo rodean, que en ocasiones causa problemas de sueño.

Tendencia a desarrollar infecciones respiratorias, ya que los músculos debilitados impiden respirar profundamente y toser adecuadamente para eliminar la mucosa de los pulmones.

Insuficiencia respiratoria, cuando el cuerpo deja de respirar por sí mismo, lo que puede causar una muerte prematura.

*Los bebés con la enfermedad de Pompe acaban necesitando respiradores, una máquina especial que les ayuda a respirar cuando ya no pueden hacerlo por ellos mismos.*

### SIGNOS Y SÍNTOMAS GASTROINTESTINALES Y NUTRICIONALES

Una lengua agrandada y a veces prominente que puede interferir en la alimentación.

Dificultades digestivas que provocan vómitos y regurgitaciones.

Desarrollo o aumento de peso inferior al de otros bebés de la misma edad debido a las dificultades de alimentación.

Un ligero agrandamiento del hígado.

*En los bebés con peso muy bajo puede ser necesaria la alimentación intravenosa para proporcionar nutrientes líquidos directamente al sistema digestivo.*

## La enfermedad de Pompe en niños y adultos

En los niños y adultos, los signos y los síntomas de la enfermedad de Pompe pueden variar en gran medida de una persona a otra. Muchas personas experimentan primero debilidad muscular en las piernas y caderas, así como dificultades para respirar, pero existe una gran variedad en cuanto a la edad de aparición, la gravedad y el ritmo de deterioro de estos síntomas. Los problemas cardíacos típicos de los bebés son poco frecuentes cuando el paciente tiene más edad.<sup>1</sup>

### PRIMEROS SIGNOS

Los primeros signos de la enfermedad de Pompe pueden variar en función de la edad del paciente cuando aparecen por primera vez. Los niños más pequeños es posible que no aprendan a andar, correr o saltar a la misma edad que sus compañeros, o que puedan perder habilidades ya adquiridas. Otros pueden tropezarse o caer con frecuencia al moverse. Los adultos a menudo experimentan dificultades al subir escaleras o levantarse desde la posición de sentado. Tras las dificultades de movilidad suelen aparecer síntomas asociados a la respiración, aunque a veces éstos se dan en primer lugar. A menudo se presentan como falta de aliento después de un esfuerzo físico o como dolores de cabeza matutinos y somnolencia durante el día, que son el resultado de las dificultades para respirar que presentan durante la noche.<sup>1,10</sup>

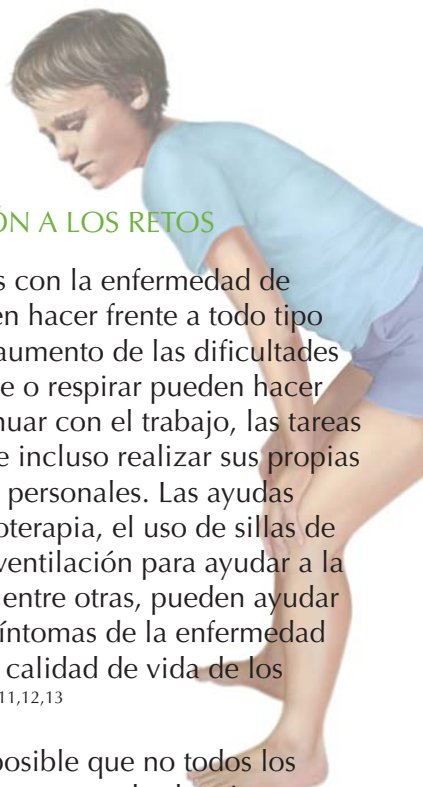
### ADAPTACIÓN A LOS RETOS

Las personas con la enfermedad de Pompe deben hacer frente a todo tipo de retos. El aumento de las dificultades para moverse o respirar pueden hacer difícil continuar con el trabajo, las tareas domésticas e incluso realizar sus propias necesidades personales. Las ayudas como la fisioterapia, el uso de sillas de ruedas o la ventilación para ayudar a la respiración, entre otras, pueden ayudar a tratar los síntomas de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de los pacientes.<sup>10,11,12,13</sup>

Aunque es posible que no todos los pacientes muestren todos los signos y síntomas descritos a continuación, también es posible que todos ellos pudieran presentarse.<sup>1,8</sup>

### EVOLUCIÓN DE LA ENFERMEDAD

A diferencia de los bebés, en los pacientes de mayor edad la enfermedad tiende a progresar o empeorar de manera más gradual. Algunas personas sólo experimentan una discapacidad menor durante años, mientras que otras pierden la capacidad de andar o respirar por sí mismas y requieren ayuda adicional. La línea cronológica de la evolución es muy variable y, a pesar de los importantes retos que plantea la enfermedad, muchos pacientes son capaces de adaptarse y continuar con sus vidas.<sup>10,14</sup>



### SIGNOS Y SÍNTOMAS MUSCULARES

**Debilidad muscular progresiva**, especialmente en las piernas, las caderas y el torso, que puede causar:

Caminar con cierto tambaleo.

Dificultad para subir escaleras, levantarse de una silla o permanecer de pie.

Frecuentes tropezones o caídas por pérdida del equilibrio.

Desarrollo de escoliosis (curvatura de la columna vertebral) y/o dolor en la región lumbar.

Incapacidad en los niños para superar hitos del desarrollo como andar, correr o saltar, o pérdida de aquellos ya adquiridos.

Posible incapacidad para andar por sí mismo y necesidad del uso de sillas de ruedas u otros dispositivos de soporte.

### SIGNOS Y SÍNTOMAS RESPIRATORIOS

Disnea o falta de aliento durante y después de la práctica de ejercicio.

Dificultad para respirar, especialmente en posición tumbada.

Dificultad para respirar mientras se duerme, lo que puede causar problemas como dolores de cabeza matinales o somnolencia durante el día

Una tendencia a desarrollar infecciones respiratorias frecuentes, como bronquitis y neumonía, ya que la debilidad muscular impide respirar profundamente y toser adecuadamente para eliminar la mucosa de los pulmones

Insuficiencia respiratoria, cuando el cuerpo deja de respirar por sí mismo, lo que puede causar la muerte prematura

### SIGNOS Y SÍNTOMAS GASTROINTESTINALES Y NUTRICIONALES

Dificultad para masticar, tragar o comer en general debido a la debilidad de la boca, la lengua y los músculos de la garganta.

Problemas para aumentar o mantener el peso y obtener los nutrientes suficientes debido a las dificultades para comer.

## OTROS SIGNOS

- Niveles en sangre de creatina cinasa (CK, por sus siglas en inglés) más elevados de lo normal. La CK (también denominada CPK) es una enzima. Debido a que la CK del organismo se encuentra mayoritariamente en los músculos, un aumento del nivel de CK en la sangre indica que se ha producido o se está produciendo un daño muscular.<sup>1,6,7</sup>
- En algunos pacientes, con poca frecuencia, variaciones del ritmo cardíaco.<sup>15</sup>

### 3)

## ¿Cómo se diagnostica la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe puede ser difícil de identificar. Debido a su naturaleza progresiva (siempre empeora con el tiempo), es importante diagnosticar la enfermedad de Pompe lo antes posible, para iniciar el cuidado adecuado del paciente de manera inmediata.

- Una de las principales dificultades a la hora de diagnosticar la enfermedad de Pompe reside en que muchos de sus síntomas son comunes a los de otras enfermedades.
- Los médicos emplean diversas pruebas para investigar los síntomas de los pacientes, descartar otras enfermedades y hacer un diagnóstico.
- Cuando se sospecha que puede tratarse de la enfermedad de Pompe, los médicos pueden realizar un análisis de sangre para confirmar el diagnóstico de manera rápida y precisa.<sup>16</sup>
- Al tratarse de un trastorno genético, la enfermedad de Pompe también puede afectar a los familiares del paciente, así que es posible que otros miembros de la familia, especialmente los hermanos de la persona afectada, deseen someterse a las pruebas.

### La experiencia de diagnóstico

Ser diagnosticado de la enfermedad de Pompe puede ser un proceso largo y complicado. A menudo requiere la opinión de varios médicos y diversas pruebas, ya que los síntomas pueden afectar a numerosas áreas del cuerpo. Normalmente los doctores necesitan descartar en primer lugar otras enfermedades con síntomas similares a los de la enfermedad de Pompe.<sup>6</sup>

Existen diferencias entre los bebés y los pacientes mayores no sólo en la manera en que la enfermedad les afecta sino también en la manera en la que son diagnosticados.



*El médico realizará varias pruebas  
antes de dar con el diagnóstico.* }



### **Identificación de la enfermedad en bebés**

La mayoría de los bebés con la enfermedad de Pompe presentan síntomas graves que requieren una atención inmediata.

Tras acudir al médico, normalmente los bebés se someterán a pruebas para comprobar el estado del corazón, los pulmones y los músculos. Una radiografía que muestre un corazón agrandado, el signo característico de la enfermedad de Pompe en los bebés, alertará a los médicos para realizar las pruebas analíticas específicas de la enfermedad.<sup>6</sup>

### **Identificación de la enfermedad en niños y adultos**

En los pacientes de mayor edad, los síntomas pueden aparecer de manera más gradual y no son tan específicos. Pueden ser necesarias varias visitas, a veces durante meses, antes de realizar una prueba de confirmación, especialmente si los médicos no están familiarizados con la enfermedad de Pompe. A menudo la combinación de la debilidad muscular progresiva (que tiende a empeorar) y las dificultades para respirar alertará a los médicos para realizar las pruebas analíticas específicas de la enfermedad.<sup>6</sup>

## Síntomas comunes a otras enfermedades

Diagnosticar la enfermedad de Pompe puede resultar complicado por diversas razones. Debido a que es una enfermedad muy poco frecuente, muchos médicos no habrán visto ningún caso antes y es posible que no la consideren como un posible diagnóstico. Asimismo, muchos de los síntomas de la enfermedad de Pompe no son exclusivos y es fácil diagnosticarlos como los de otras enfermedades más comunes como las distrofias musculares de cintura, de Duchenne o de Becker, la artritis reumatoide, la deficiencia de carnitina, la polimiositis, las miopatías mitocondriales, la esclerosis lateral amiotrófica o la enfermedad de Danon.<sup>6</sup>

Para diagnosticar a un paciente con la enfermedad de Pompe, normalmente los médicos necesitarán descartar en primer lugar otras posibles causas más comunes de los síntomas. Este proceso se denomina diagnóstico diferencial porque intenta “diferenciar” los signos y síntomas de distintas enfermedades. Durante la investigación, se realizarán diversas pruebas médicas y analíticas.

Una vez que los médicos han delimitado las opciones y consideran la enfermedad de Pompe, realizar el diagnóstico es relativamente sencillo y puede ser necesario un simple análisis de sangre.<sup>16</sup>



{ El diagnóstico diferencial se usa para descartar otras enfermedades.

*El médico realizará varias pruebas  
antes del diagnóstico definitivo.* }



## Pruebas realizadas durante el diagnóstico

Antes de realizar el diagnóstico final de la enfermedad de Pompe, es posible que los médicos realicen diversas pruebas para valorar los diferentes aspectos del estado del paciente. Lo habitual es que ninguna de estas pruebas pueda identificar de manera específica la enfermedad de Pompe. Algunas suelen apuntar a un trastorno muscular, mientras que otras pueden ayudar a detectar cuáles son los músculos u órganos afectados.

La mayoría de estas pruebas siguen siendo útiles incluso después de la confirmación del diagnóstico de la enfermedad de Pompe. Los médicos las utilizan para evaluar el estado de los pacientes y controlar la evolución de la enfermedad de manera que el plan de asistencia y tratamiento puedan ajustarse en función de sus necesidades.

### PRUEBAS CARDÍACAS

Las pruebas realizadas en el corazón son muy importantes para los bebés con la enfermedad de Pompe, que casi siempre presentan problemas cardíacos. Algunas de las pruebas son las siguientes: 1,5

- Radiografías de tórax para comprobar el tamaño del corazón (que normalmente es muy grande en los pacientes bebés)
- Electrocardiograma (ECG) para detectar ritmos cardíacos anómalos
- Ecocardiograma (denominado habitualmente “eco”), una prueba de ultrasonido que puede mostrar un grosor anómalo del músculo cardíaco

Los bebés más graves pueden requerir un control de 24 horas del estado de su corazón.

## PRUEBAS MUSCULARES Y DE MOVIMIENTO

La debilidad muscular se puede observar en los movimientos de los pacientes y en la dificultad que experimentan a la hora de realizar determinadas tareas. Los médicos también pueden comprobar la función muscular de manera cuantitativa con un electromiograma (EMG), que mide la actividad eléctrica del músculo.

En el caso de los bebés y los niños, también es importante comprobar si superan los hitos del desarrollo estándar para su edad, como sentarse, gatear y andar.

## PRUEBAS RESPIRATORIAS

Existen diversas pruebas para medir la capacidad pulmonar de los pacientes, que pueden indicar debilidad en los músculos respiratorios. Además, los estudios del sueño, cuando se observa a una persona mientras duerme, pueden identificar problemas para respirar que se producen en posición tumbada, que son comunes en la enfermedad de Pompe.<sup>17</sup>

## PRUEBAS ANALÍTICAS Y ANÁLISIS DE SANGRE

Un análisis de sangre puede identificar niveles anómalos de determinadas sustancias del organismo. La más reveladora es la enzima creatina cinasa (CK), que se libera a la sangre en niveles anormalmente altos cuando los músculos están dañados. En la mayoría de los pacientes con la enfermedad de Pompe, especialmente en los bebés, se observan niveles de CK elevados aunque también se producen con otros muchos trastornos musculares por lo que no es un signo concluyente.<sup>3,5,8</sup>

Cuando los médicos consideran que puede tratarse de un trastorno muscular, también realizan una biopsia muscular o toman una pequeña muestra de tejido muscular. Al analizarla con el microscopio, la biopsia puede mostrar una acumulación de glucógeno dentro de las células musculares, que es la causa de la enfermedad de Pompe. No obstante, esto depende de la parte

del cuerpo donde se tome la biopsia. Como el glucógeno no se acumula en la misma proporción en todos los músculos, es posible obtener una biopsia “limpia” aunque la persona tenga realmente la enfermedad de Pompe.

## Realización del diagnóstico

Tras examinar los síntomas del paciente y revisar los resultados de distintas pruebas, los médicos finalmente sospecharán que se trata de la enfermedad de Pompe. Una forma concluyente de confirmar este diagnóstico es medir la actividad de la enzima alfa- glucosidasa ácida (GAA), que siempre es inferior a lo normal en las personas afectadas por la enfermedad. La prueba utilizada para esto se denomina ensayo enzimático.<sup>16</sup>

Actualmente, se pueden realizar ensayos enzimáticos con métodos que proporcionan resultados rápidos y precisos con distintos tipos de muestras:

- Gotas de sangre seca
- Linfocitos o leucocitos en sangre
- Fibroblastos de piel cultivados o músculo

*Tarjeta para gotas de sangre seca.* }

Formulario de solicitud de prueba de laboratorio para la enfermedad de Pompe. El formulario incluye los siguientes campos:

- Initials and Family Name\*
- Date of Birth\* Sex\* Date of Collection\*
- Requesting Physician\*
- Hospital Name\*
- Address\*
- Country\*
- Subphone\*
- E-mail\*
- Test Requested\* (Fibry Disease, Pompe Disease, Glucuronidase, MPS I)

El formulario también incluye un código de barras y un espacio para el número de identificación del paciente.

Se pueden encontrar diferencias regionales en la disponibilidad de estas pruebas y en cómo los médicos las usan para diagnosticar la enfermedad de Pompe.

Otra opción diagnóstica, aunque más laboriosa, es el análisis de la mutación, que emplea un método totalmente distinto. En lugar de medir la actividad enzimática, este método (también denominado genotipado) utiliza una muestra de ADN para comprobar si la persona tiene la mutación o defecto del gen que causa la enfermedad de Pompe. Este método resulta especialmente útil en las familias donde se conoce la mutación específica o para identificar a los portadores de la enfermedad.

## 4)

### ¿Cómo se maneja la enfermedad de Pompe?

Cuando alguien recibe un diagnóstico concluyente de la enfermedad de Pompe, es el momento de debatir con el médico las opciones para tratar la enfermedad. Aunque la enfermedad no tiene cura, existen diversos cuidados y tratamientos que pueden ayudar a sobrellevarla. Hasta hace poco, el cuidado del paciente se centraba únicamente en el tratamiento de los síntomas mediante distintas terapias de apoyo dirigidas a aliviar y paliar los efectos de la enfermedad. Actualmente, además, existe un tratamiento diseñado para sustituir la enzima alfa- glucosidasa ácida deficiente (GAA).

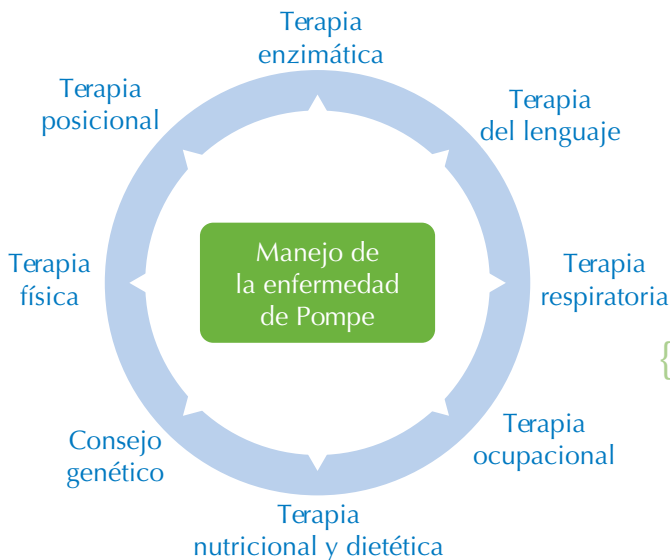
La debilidad muscular causada por la enfermedad de Pompe afecta a numerosas partes del cuerpo. Puede provocar dificultades para andar y moverse, respirar adecuadamente, e incluso comer y realizar tareas cotidianas básicas. Debido a que los efectos de la enfermedad son muy variados, un tratamiento adecuado requiere un enfoque completo. Por eso, los pacientes generalmente necesitan ser tratados por un equipo de médicos de distintas especialidades.<sup>5</sup>

### Métodos para el cuidado y tratamiento del paciente

Los efectos de la enfermedad de Pompe varían en gran medida de una persona a otra, por este motivo los planes de cuidado y tratamiento se deben personalizar en función de las necesidades del paciente. Asimismo, como la enfermedad es siempre progresiva (empeora con el tiempo), es importante realizar un seguimiento periódico para comprobar su evolución y ajustar los cuidados a las necesidades del paciente.<sup>5</sup>

El manejo de la enfermedad de Pompe se hace desde el enfoque multidisciplinar en cuanto a evaluación, intervención, seguimiento y asistencia.

- La gestión de la enfermedad de Pompe requiere un método completo de equipo proporcionado por personal sanitario variado.
- Existe en numerosos países del mundo un tratamiento dirigido a tratar el déficit enzimático.
- El tratamiento de los síntomas de la enfermedad incluye medidas de ayuda para las dificultades para respirar y de movimiento, y de otros síntomas.
- Muchos pacientes reciben, además, ayuda adicional para hacer frente a la carga mental y emocional que supone vivir con la enfermedad.



*Habitualmente un médico especialista actúa de coordinador para el manejo de la enfermedad y se encarga de planificar y programar las pruebas, la terapia y otros aspectos relacionados con la misma. El gráfico de arriba representa sólo un ejemplo de esto.*

## El equipo de asistencia sanitaria

En la gestión de la enfermedad de Pompe pueden estar involucrados médicos de distintas especialidades de adultos y de pediatría. No todos los pacientes necesitarán ser atendidos por todos estos profesionales, ya que el equipo de cada paciente dependerá de la naturaleza y gravedad de cada caso, así como de su centro hospitalario.

*Algunos médicos pueden tener experiencia en el tratamiento de varios aspectos de la enfermedad:*

### ESPECIALISTAS EN ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES Y NEURÓLOGOS

Expertos en el tratamiento de enfermedades musculares y la consiguiente pérdida de la función muscular, uno de los signos principales de la enfermedad de Pompe.

### ESPECIALISTAS EN EL METABOLISMO

Expertos en enfermedades relacionadas con el metabolismo.

### NEUMÓLOGOS

Expertos en el tratamiento de enfermedades que afectan a los pulmones y causan problemas para respirar, unos de los signos principales de la enfermedad de Pompe.

### ESPECIALISTAS EN MEDICINA INTERNA

Expertos en abordar de forma global enfermedades que pueden afectar a varios órganos.

### CARDIÓLOGOS

Expertos en enfermedades cardíacas.

### GASTROENTERÓLOGOS

Expertos en distintos trastornos del tracto digestivo.

Es clave que cada paciente CONSULTE CON SU MÉDICO sobre la mejor manera de abordar su caso.





*Hay otros terapeutas que pueden estar involucrados, según el caso, en medidas de apoyo para algunos síntomas de la enfermedad como por ejemplo:*

#### FISIOTERAPEUTAS

Ayudan a mejorar la fuerza muscular y la movilidad general mediante el uso de ejercicios de fortalecimiento, entrenamientos de estiramiento y flexibilidad, masajes y otras técnicas

#### TERAPEUTAS OCUPACIONALES

Ayudan a los pacientes a adaptarse a su entorno y aprender nuevos métodos para realizar las tareas del hogar, el colegio y el trabajo, con el fin de compensar las discapacidades derivadas de la enfermedad

#### TERAPEUTAS RESPIRATORIOS

Ayudan a mejorar la función respiratoria mediante ejercicios diseñados para reforzar los músculos respiratorios debilitados y ofrecen instrucción sobre el uso adecuado de la ventilación mecánica

#### DIETISTAS Y NUTRICIONISTAS

Ayudan a mantener un estado de nutrición adecuado mediante el desarrollo de dietas y planes de comida especiales, además de enseñar ejercicios para fortalecer los músculos que se utilizan para comer

#### LOGOPEDAS

Ayudan a corregir las dificultades para hablar derivadas de la debilidad de los músculos faciales (especialmente en el caso de los niños)

#### TERAPEUTAS PSICOSOCIALES

Expertos que pueden proporcionar intervención no terapéutica, como asesoramiento y mecanismos de afrontamiento a individuos y familias

## 5)

### ¿Qué puedo hacer para que sea más fácil vivir con la enfermedad de Pompe?

Vivir con la enfermedad de Pompe es complejo. El paciente se enfrenta progresivamente a nuevos retos físicos y emocionales. Este capítulo pretende servir de ayuda para los pacientes y sus cuidadores a través de consejos para afrontar los efectos de la enfermedad en la vida diaria.

Los pacientes deben saber que no están solos. Aunque la enfermedad de Pompe es poco frecuente, existen asociaciones y grupos de pacientes y profesionales sanitarios en todo el mundo que pueden ayudar a afrontar los retos que supone vivir con la enfermedad. Aunque cada experiencia es siempre diferente, ponerse en contacto con otras personas afectadas puede ayudar tanto a pacientes como a cuidadores y ofrecerles nuevas perspectivas de su situación.

*La habilidad para realizar acciones cotidianas como subir unas escaleras puede disminuir con el tiempo.* }



## Impacto en la vida diaria

La enfermedad de Pompe es una enfermedad neuromuscular que provoca el deterioro progresivo de la salud del paciente con el paso del tiempo. Debido a que afecta a cada persona de manera distinta, es difícil predecir de qué manera afectará a la vida de los pacientes. Aunque es posible que muchos pacientes encuentren sus propios métodos para afrontar los problemas, existen estrategias y recursos de asistencia que han ayudado a personas con la enfermedad de Pompe y otras enfermedades neuromusculares a adaptarse a los nuevos retos.

- Desde prepararse para ir al trabajo o al colegio a estar preparado para el futuro, la enfermedad de Pompe tiene un impacto en las actividades y planes diarios
- Vivir con una enfermedad progresiva que supone un reto físico es una carga mental y emocional
- Cuidar de un niño o familiar afectado requiere un entendimiento de sus necesidades y también de las de sus cuidadores

Los síntomas y retos de la enfermedad de Pompe inevitablemente requerirán cambios en la rutina diaria y el estilo de vida. Pero estos cambios no siempre implican que el paciente tenga que renunciar a su independencia o a las actividades que realiza. Al contrario, es posible que sólo necesite aprender nuevas estrategias y métodos para adaptarse a su situación. Esto puede ser tan sencillo como ajustar las expectativas de lo que pueden hacer y no pueden hacer. O puede tratarse de cambios prácticos como modificar su hogar o lugar de trabajo para adaptarlo a sus necesidades.

*Dar y aceptar ayuda es muy importante.* }



## Algunos consejos para los pacientes

Es probable que las necesidades del paciente evolucionen a medida que avanza la enfermedad. Como también es probable que no todos los consejos o ideas puedan aplicarse a todos los pacientes, aunque puedan resultar útiles en algún momento:

- Una actitud positiva, capacidad creativa para resolver los problemas y buscar apoyo de los demás pueden ayudar a superar los nuevos retos.
- Seguir realizando las tareas cotidianas y cuidados de uno mismo también puede ayudar a sentirse mejor física y mentalmente.
- En el entorno laboral, los empresarios pueden adaptar el lugar de trabajo para ayudar a los pacientes a seguir realizando sus tareas. Esto puede incluir cambios de la jornada laboral o realizar modificaciones en el entorno físico de trabajo.
- Los colegios pueden disponer de programas especiales para ayudar a los niños con enfermedades crónicas.
- Aprender sobre la enfermedad puede ayudar al paciente a desempeñar un papel más activo en las decisiones sobre su salud.

## Algunos consejos para los cuidadores

Los retos que supone la enfermedad de Pompe también afectan a los familiares. A medida que avanza la enfermedad, los pacientes deben enfrentarse a retos físicos mayores y dependerán cada vez más de padres, cónyuges u otras personas para las actividades diarias. He aquí algunos consejos e ideas para ellos, los cuidadores:

- No olvidarse de uno mismo. Cuidar personas con enfermedad de Pompe puede resultar agotador, tanto a nivel físico como mental, y hay que estar bien para poder hacerlo.

*Proporcionar apoyo al niño  
es fundamental.* }



- Si un niño o un ser querido necesita cuidados las 24 horas, hay que ser realistas en cuanto al tiempo que puede uno dedicar. Es probable que en muchos casos la opción más lógica sea buscar ayuda especializada, así como compartir con otras personas de confianza parte de esa atención.
- Es importante recibir apoyo emocional. Las organizaciones de pacientes pueden poner en contacto a las familias para que compartan sus experiencias y consejos prácticos.

### Ayudando a los niños

Cuidar de un niño con la enfermedad de Pompe requiere adaptarse a sus necesidades médicas y físicas, además de proporcionarle apoyo emocional, mental y social. He aquí algunos consejos e ideas que pueden resultar útiles:

- Consultar a los médicos del niño y a sus cuidadores cuál es la mejor forma de explicarle qué es la enfermedad de Pompe y sus efectos.
- Hacerles entender que la enfermedad de Pompe no es culpa de nadie.
- Debatir si los pacientes desean hablar de su enfermedad a sus amigos y compañeros de clase.
- Ayudar a los niños a mantener su actividad e independencia en la medida de lo posible asignándoles tareas, quehaceres y actividades adecuadas para su edad y capacidad.
- Animarles a participar en programas de deporte, arte y música que satisfagan las necesidades de interacción social y actividad física.
- Adaptar los intereses y aficiones del niño a su estado cambiante y explorar nuevas actividades que sustituyan a las anteriores
- Defender las necesidades especiales del niño.

No estáis solos. }



## 6)

### ¿Dónde puedo encontrar más información y apoyo?

Aunque la enfermedad de Pompe es rara, existen asociaciones de pacientes y organizaciones en todo el mundo que ofrecen información, consejo y apoyo a las personas que viven con la enfermedad de Pompe.\* Algunas de estas son:

#### Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis

La AEEG (Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis) está constituida por pacientes y familias de pacientes afectados por los distintos tipos de glucogenosis, así como por personal sanitario con interés en el tratamiento de estas enfermedades.

Enlace: [www.glucogenosis.org](http://www.glucogenosis.org)

#### International Pompe Association

La IPA (International Pompe Association o Asociación Internacional de Pompe) es una federación de grupos de pacientes de enfermedad de Pompe de todo el mundo. Trata de coordinar actividades, compartir experiencias y conocimientos entre los diferentes grupos.

Enlace: [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org)

#### Acid Maltase Deficiency Association

La AMDA (Acid Maltase Deficiency Association o Asociación para la Deficiencia de Maltasa Ácida) es una asociación para ayudar en la financiación de la investigación y promover la conciencia pública sobre la enfermedad de Pompe.

Enlace: [www.amda-pompe.org](http://www.amda-pompe.org)

#### Pompe.com

Este sitio web patrocinado por Genzyme (grupo Sanofi) ofrece información general sobre la enfermedad de Pompe y algunos recursos de apoyo relacionados.

Enlace: [www.pompe.com](http://www.pompe.com)

*\* A excepción del propio sitio web patrocinado por Genzyme (grupo Sanofi), los sitios web que se mencionan en este folleto son mantenidos por terceros sobre los cuales Genzyme (grupo Sanofi) no tiene responsabilidad. En consecuencia, Genzyme (grupo Sanofi) no asume ninguna responsabilidad por la exactitud de la información ni otros aspectos de la información contenida en dichos sitios web.*

## Bibliografía

1. Hirschhorn, Rochelle and Arnold J. J. Reuser. Glycogen Storage Disease Type II: Acid Alpha-glucosidase (Acid Maltase) Deficiency. In: Scriver C, Beaudet A, Sly W, Valle D, editors. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. 8th Edition. New York: McGraw-Hill, 2001. 3389-3420.
2. Pompe J-C. Over idiopatische hypertropie van het hart. *Ned Tijdschr Geneesk* 1932; 76:304.
3. Ausems MG, Verbiest J, Hermans MP, et al. Frequency of glycogen storage disease type II in The Netherlands: implications for diagnosis and genetic counseling. *Eur J Hum Genet* 1999 Sep; 7(6): 713-6.
4. Martiniuk F, Chen A, Mack A, et al. Carrier frequency for glycogen storage disease type II in New York and estimates of affected individuals born with the disease. *Am J Med Genet* 1998;79:69-72.
5. Kishnani PS, Steiner RD, Bali D et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med* 2006 8:267-88.
6. Kishnani PS, Hwu W-L, Mandel H, Nicolino M, Yong F, Corzo D. A retrospective, multinational, multicenter study on the natural history of infantile-onset Pompe disease. *J Pediatr* 2006 148:671-676.
7. Van den Hout HMP. The natural course of infantile Pompe's disease: 20 original cases compared with 133 cases from the literature. *Pediatr* 2003 Aug;112(2):332-340.
8. Winkel LP, Hagemans ML, van Doorn PA et al. The natural course of non-classic Pompe's disease; a review of 225 published cases. *J Neurol* 2006 252:875-84.
9. Kishnani PS, Howell RR. Pompe disease in infants and children. *J Pediatr* 2004 144:S35-43.
10. Hagemans MLC, Laforet P, Hop WJC et al. Impact of late-onset Pompe disease on participation in daily life activities: Evaluation of the Rotterdam Handicap Scale. *Neuromuscul Disord* 2007 17:537-43.
11. Haley SM, Fragala MA, Skrinar AM. Pompe disease and physical disability. *Dev Med Child Neurol* 2003 45:618-23.
12. Hagemans ML, van Schie SP, Janssens AC, van Doorn PA, Reuser AJ, van der Ploeg AT. Fatigue: an important feature of late-onset Pompe disease. *J Neurol* 2007 254:941-5.
13. Hagemans MLC, Laforet P, Hop WJC et al. Impact of late-onset Pompe disease on participation in daily life activities: Evaluation of the Rotterdam Handicap Scale. *Neuromuscul Disord* 2007 17:537-43.
14. Hagemans ML, Winkel LP, Van Doorn PA et al. Clinical manifestation and natural course of late-onset Pompe's disease in 54 Dutch patients. *Brain* 2006 128:671-7.
15. Soliman O, van der Beek N, van Doorn P, Vletter W, Nemes A, Van Dalen B, et al. Cardiac involvement in adults with Pompe disease. *J Intern Med* 2008;264:333-9.
16. Winchester B, Bali D, Bodamer O, Caillaud C, Christensen E, Cooper A, et al. Methods for a prompt and reliable laboratory diagnosis of Pompe disease: report from an international consensus meeting. *Mol Genet Metab* 2008;93:275-81.
17. Mellies U, Ragette R, Schwake C et al. Sleep-disordered breathing and respiratory failure in acid maltase deficiency. *Neurology* 2001 Oct 9;57(7):1290-5.