

Hoja informativa sobre las pruebas de detección a recién nacidos

Enfermedad de Pompe

¿Qué es la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe es un trastorno muscular metabólico que interfiere con el procesamiento y el almacenamiento de los azúcares complejos llamados glucógeno. La acumulación de glucógeno en las células musculares provoca que el músculo se estropee. Se han descrito tres tipos de enfermedad de Pompe (ver abajo), que se distinguen entre sí por la gravedad y la edad aparición con efectos negativos en el funcionamiento de los músculos, el corazón y los pulmones. Esta enfermedad ocurre aproximadamente en 1 de cada 40,000 nacimientos.

¿Cuál es la causa de la enfermedad de Pompe?

Es una enfermedad de almacenamiento lisosomal causada por alteraciones en el gen que produce la enzima alfa glucosidasa ácida (GAA). Se transmite por herencia autosómica recesiva, que significa que ambos padres portan el gen de la enfermedad, pero no la padecen. La actividad reducida de la enzima GAA causa la acumulación de glucógeno en los tejidos de los principales órganos y músculos.

Tipos de enfermedad de Pompe y sus síntomas:

La forma clásica de la enfermedad de Pompe de inicio infantil (IOPD) aparece a los pocos meses de vida con signos y síntomas como tono muscular deficiente, defectos cardíacos, bajo aumento de peso y problemas respiratorios. Si no se trata, esta variante suele provocar la muerte por insuficiencia cardíaca en el primer año de vida.

La forma no clásica de esta enfermedad aparece alrededor del primer año. Se caracteriza por el desarrollo tardío de las habilidades motoras (como voltearse boca arriba o bocabajo y sentarse) y la debilidad muscular progresiva. Los niños con esta enfermedad pueden presentar cardiomegalia, agrandamiento del corazón, pero no suelen padecer insuficiencia cardíaca.

La debilidad muscular causada por este trastorno conlleva graves problemas respiratorios y la mayoría de los niños que padecen la presentación infantil no clásica de la enfermedad de Pompe viven solo hasta los años de infancia temprana.

La enfermedad de Pompe de aparición tardía (LOPD) aparece después de los 12 meses de edad, aunque los síntomas pueden presentarse hasta más tarde en la infancia, adolescencia o edad adulta. Normalmente, los síntomas incluyen debilidad muscular progresiva e insuficiencia respiratoria. Las enfermedades del corazón son un síntoma menos frecuente.

Qué esperar sobre los cuidados para la enfermedad de Pompe:

La terapia de reemplazo enzimático (ERT) se puede aplicar a todas las formas de la enfermedad y debe iniciarse bajo las indicaciones de un especialista.

Durante más de 15 años, se ha utilizado la alglucosidasa alfa para el tratamiento ERT. Mejora la respiración de los pacientes sin respirador, así como las funciones cardíacas y de los músculos esqueléticos.

La avalglucosidasa alfa, que tiene una eficacia similar a la alglucosidasa alfa, es una opción secundaria aprobada para su uso en la ERT.

Esta terapia debe iniciarse tan pronto como sea posible en pacientes con la forma de inicio infantil después de evaluar su estado de material inmunológico con reactividad cruzada (CRIM) y determinar si se requiere un tratamiento inmunológico. Para pacientes con la forma de inicio tardío, se debe iniciar el tratamiento ante los primeros signos de debilidad muscular.

En cualquiera de los casos, la mayoría de los niños necesitan servicios adicionales, como terapia física, tratamientos respiratorios y manejo de la dieta.



Lo que hay que recordar

No hay cura para la enfermedad de Pompe, pero los medicamentos y la terapia pueden ayudar a controlar algunos de los síntomas y potencialmente retardar el curso de la enfermedad.

Recursos:

Medline Plus

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/pompe-disease/> (en inglés)

Muscular Dystrophy Association

<https://www.mda.org/sites/default/files/2021/09/MDA-Pompe-disease-Fact-Sheet-2021.pdf>
(en inglés)

Administración de Recursos y Servicios de Salud

<https://newbornscreening.hrsa.gov/conditions/pompe-disease>

Avancemos Juntos Texas

<https://www.navigatelifetexas.org/es/diagnosis-healthcare/children-with-multiple-disabilities-rare-conditions-undiagnosed>





TEXAS
Health and Human
Services

**Texas Department of State
Health Services**

**¿Dónde puedo encontrar más
información?**

Escanee el código QR con la cámara



Qué hacer después de recibir un resultado positivo de la enfermedad de Pompe

Su bebé dio positivo en una prueba de detección a recién nacidos, que es un análisis de sangre que se realiza a todos los bebés para identificar a los que tienen riesgo de padecer trastornos raros. Los resultados de su bebé muestran una actividad de la enzima alfa glucosidasa ácida (GAA) baja o ausente. Cuando no hay una actividad suficiente de la enzima GAA, se produce una acumulación del glucógeno en el cuerpo. Dicha acumulación del glucógeno hace que ciertos órganos y músculos no funcionen correctamente. Esto significa que existe la posibilidad de que su bebé padezca una enfermedad llamada enfermedad de Pompe. Se están realizando más análisis, pero es necesario hacerle pruebas confirmatorias adicionales y un examen físico tan pronto como sea posible.

Siguientes pasos

- Es importante seguir las instrucciones proporcionadas para que se realicen las pruebas de laboratorio. Estos resultados ayudarán a confirmar o descartar un diagnóstico.
- El médico de su bebé le ayudará a programar una cita con una clínica con experiencia en la enfermedad de Pompe. Un especialista revisará a su bebé y discutirá a detalle los resultados de las pruebas con usted durante la visita. El equipo de atención podría incluir a un asesor en genética, porque esta es una enfermedad genética. Es muy importante que no pierda esta cita. El diagnóstico oportuno y el tratamiento temprano pueden reducir el impacto de la enfermedad.

¿Qué es la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe es un trastorno hereditario raro causado por una variación del gen GAA. Este gen controla la cantidad de enzimas GAA que el cuerpo puede producir. Las personas con esta enfermedad tienen una actividad baja o ausente de esta enzima. Cuando no hay suficiente actividad de la enzima GAA, un tipo de carbohidrato llamado glucógeno se acumula en el cuerpo. Dicha acumulación del glucógeno hace que ciertos órganos y músculos no funcionen correctamente. Hay diferentes tipos de la enfermedad de Pompe que varían en gravedad y edad del paciente durante la aparición de los problemas. Los especialistas con los que se reunirá le ayudarán a determinar si su hijo tiene la enfermedad de Pompe o si no se verá afectado por ella.

¿Cuáles son las posibles complicaciones de la enfermedad de Pompe?

Los síntomas y la aparición de estos varían de persona a persona, dependiendo del tipo de enfermedad que padezca. En los bebés, los problemas pueden ser tono muscular deficiente, corazón agrandado o debilitado, alimentación y crecimiento insuficientes y dificultades para respirar. Los síntomas de aparición tardía pueden ser debilidad muscular y problemas para respirar.

¿En qué consiste el tratamiento?

A los bebés con la enfermedad de Pompe se les administra una terapia de reemplazo enzimático (ERT) y otros tipos de cuidados de apoyo, como terapia ocupacional y física, para recuperar la fuerza muscular. Cuando se presentan problemas cardíacos, un cardiólogo puede ayudar con el manejo de los síntomas.

¿Dónde puedo encontrar más información?

Además de hablar con el médico de su bebé, puede revisar los siguientes recursos:

- Medline Plus: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/pompe-disease> (en inglés)
- Pruebas a recién nacidos de Baby's First Test: <https://spanish.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/pompe-enfermedad-de>
- Association for Glycogen Storage Disease (AGSD) <https://www.agsdus.org> (en inglés)