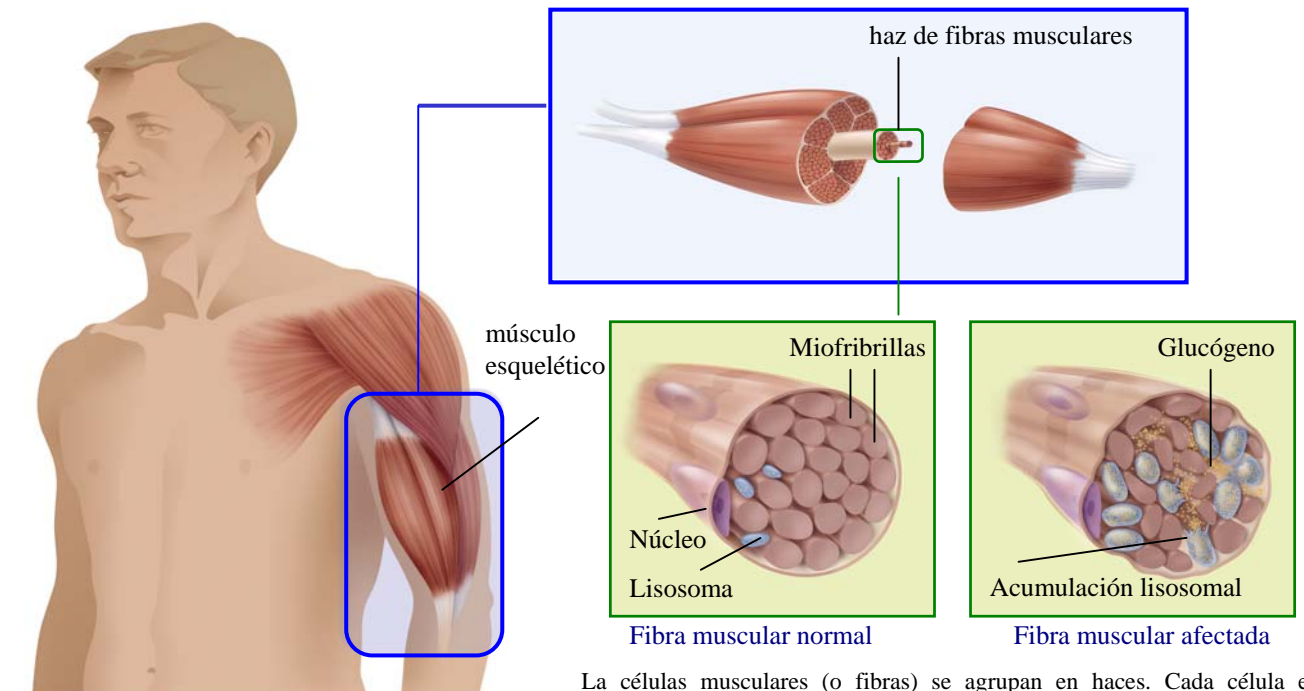




# POMPE Connections

## Signos y síntomas de la enfermedad de Pompe

La enfermedad de Pompe es un desorden poco frecuente y genéticamente hereditario, que acaba afectando a los niños cuando ambos heredan de padres un gen defectuoso. Provoca debilidad muscular que empeora con el paso del tiempo y a menudo conlleva problemas respiratorios. Quienes sufren esta enfermedad carecen del nivel necesario de la enzima denominada **alfa-glucosidasa ácida** o **maltasa ácida**. Esta enzima es necesaria para metabolizar adecuadamente el **glucógeno**; si no se dispone de la necesaria, el glucógeno se acumula en las células musculares, que pueden quedar dañadas hasta el punto de que los músculos no puedan funcionar de manera apropiada. Dado que la enzima se establece en una parte de la célula llamada **lisosoma**, a veces nos referimos a la enfermedad de Pompe como un tipo de **enfermedad de depósito lisosomal**. Y puesto que afecta a los músculos, suele incluirse igualmente entre los **desórdenes neuromusculares**. Si bien los síntomas de la enfermedad pueden manifestarse en cualquier momento de la vida, desde la infancia hasta la madurez, los pacientes suelen ser adscritos a una de estas dos categorías diagnósticas: de manifestación durante la edad infantil o de manifestación tardía.



La células musculares (o fibras) se agrupan en haces. Cada célula está formada por conjuntos de miofibrillas. El glucógeno inicia su acumulación en vesículas de la célula muscular llamada lisosomas. Esto ocasiona que los lisosomas se expandan hasta que ocupan tanto espacio que la célula muscular se daña. El glucógeno puede incluso filtrarse y dañar aún más las células musculares.

### Otros nombres para la enfermedad de Pompe

Deficiencia de alfa-glucosidasa ácida, deficiencia de maltasa ácida, glucogenosis tipo II, deficiencia lisosomal de alfa glucosidasa.

**P** ¿Cómo se relaciona la severidad de la enfermedad de Pompe con la edad, y qué síntomas aparecen en primer lugar?

**R** En general, cuanto más tarde aparecen los síntomas, menos severa será la enfermedad. La enfermedad de Pompe varía de una persona a otra. Hay diferencias con respecto a la edad en la que los síntomas aparecen primero, a la extensión y severidad de la debilidad muscular, e incluso a la rapidez en la que la enfermedad progresa. Los bebés mostrarán síntomas en los primeros meses si carecen de enzima para metabolizar el glucógeno. Estos niños sufren la mayor afectación orgánica, observándose, por ejemplo, un corazón aumentado de tamaño. Difícilmente, podrán superar el año de vida. La manifestación tardía de la enfermedad implica una progresión más lenta y algunos niños y adultos tienen síntomas más moderados que otros.

**P** ¿Cuáles son los signos y los síntomas de la manifestación infantil de la enfermedad de Pompe?

**R** Los síntomas de la forma infantil de la enfermedad, la más agresiva y peligrosa, aparecen normalmente durante los primeros seis meses de vida. El signo más obvio es la debilidad muscular extrema. Los bebés con la enfermedad de Pompe tienen una apariencia muy débil y apenas pueden mantener erguida la cabeza, permanecer sentados, darse la vuelta o gatear, tal y como lo hacen otros pequeños de la misma edad. La debilidad muscular progresa muy rápidamente y la respiración, la succión y la deglución se hacen sumamente difíciles. El corazón, el hígado

y la lengua aumentan de tamaño. El incremento de la debilidad coronaria conduce a fallos cardíacos y fallos respiratorios. El desarrollo mental no parece verse afectado.

**P** ¿Cuáles son los signos y los síntomas de la variante tardía de la enfermedad de Pompe?

**R** La variante tardía puede manifestarse en bebés algo mayores, así como en niños y en adultos. La debilidad muscular progresiva y los problemas respiratorios son los síntomas más evidentes.

El primer indicio es a menudo la debilidad en las piernas o caderas, lo que origina un balanceo característico al caminar. Los afectados suelen tener dolores musculares y también suelen sufrir caídas frecuentes. En el caso de los bebés, es habitual que no logren gatear, mantenerse de pie, caminar; tampoco pueden conseguir superar otras fases propias del desarrollo. Los chicos mayores suelen sufrir curvaturas en la columna de distinta naturaleza e intensidad (lordosis, cifosis o escoliosis), que continúan en el período adulto.

La enfermedad de Pompe afecta a uno de los más importantes músculos que usamos para respirar: el diafragma. Este músculo está justo debajo de los pulmones y del corazón y separa el tórax del abdomen. Cuando el diafragma se debilita, la respiración se hace más dificultosa, especialmente durante el sueño, lo que puede provocar dolores de cabeza y somnolencia durante el día. Los niños que sufren la enfermedad pueden tener dificultades para mantener el nivel de actividad física de otros compañeros o

## Signos y síntomas de la enfermedad de Pompe (continuación)

---

compañeras de su edad. Los adultos, por su parte, se cansan rápidamente tras realizar algún ejercicio o tras subir unas escaleras, y pueden quejarse de dolor de espalda moderado. El aumento del tamaño del corazón o del hígado, típico de la manifestación infantil, raramente se presenta en la variante tardía. Es importante decir de nuevo que el progreso varía de una persona a otra y que algunos niños o adultos tienen síntomas más suaves que otros.

### **P** ¿Por qué cuesta tanto en algunas ocasiones llegar al diagnóstico correcto?

**R** La enfermedad de Pompe afecta a 1 por 40.000 personas, lo que indica que se trata de una patología que entra claramente entre las denominadas patologías raras. La forma infantil es más fácil de reconocer puesto que su sintomatología conduce hacia un diagnóstico bastante específico, en tanto que la variante tardía (en niños o en adultos) puede ser más difícil de diagnosticar puesto que la aparición gradual de síntomas puede confundir. En efecto, la enfermedad de Pompe puede también confundirse con otros desórdenes neuromusculares que tienen sintomatología parecida. En el caso de los niños pequeños, pueden, por ejemplo, ser diagnosticados como pacientes con la enfermedad de Werding-Hoffmann, mientras que los niños mayores y los adultos pueden recibir como diagnóstico el de polimiositis o el de algún tipo distrofia muscular. Los retrasos en el diagnóstico definitivo serán cada vez menores conforme los profesionales de salud sean más conscientes de los signos y de los síntomas que caracterizan a la enfermedad de Pompe.

### **P** ¿Qué problemas de salud pueden suceder cuando se padece la enfermedad de Pompe?

**R** La debilidad muscular progresiva y los problemas respiratorios originados por la enfermedad aumentan el riesgo de infecciones respiratorias, apnea durante el sueño (pausas en la respiración mientras se duerme), y problemas de deglución, así como escoliosis (curvatura de la columna), contracturas (tirantez muscular), y dolor de espalda de intensidad moderada. Para aprender más sobre los problemas de salud debidos a la enfermedad de Pompe, véase el folleto titulado '*Preocupaciones médicas comunes*'.

### **P** ¿Existe una cura para la enfermedad de Pompe?

**R** Si bien no hay aún una cura para la enfermedad de Pompe, existe un tratamiento efectivo. La terapia de reemplazo enzimático ha mostrado resultados muy prometedores en los ensayos clínicos. Los investigadores están estudiando también otras vías para enlentecer la progresión de los síntomas o para llegar a curar la enfermedad. (Para más información sobre estas investigaciones, véase el folleto titulado '*Progresos médicos en la enfermedad de Pompe*'). Además del tratamiento específico de la causa subyacente de la enfermedad, las terapias paliativas son útiles para ocuparse de los síntomas. Tales terapias pueden proporcionar mayor comodidad y alivio, ayudando además a desarrollar una vida lo más completa posible.

## Dónde aprender más

**En las siguientes fuentes puedes hallar respuestas a muchas de tus preguntas sobre la enfermedad de Pompe:**

- La **International Pompe Association (IPA)** es una federación de grupos de pacientes con la enfermedad de Pompe que tienen su actividad en distintas partes del mundo. Para localizar el contacto específico para tu país, visita la página web de la IPA: [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org).
- **Understanding Pompe Disease (Entendiendo la Enfermedad de Pompe)** es un folleto gratuito que proporciona una muy buena información introductoria de la enfermedad de Pompe. Se puede conseguir accediendo a la Pompe Community Web: [www.pompe.com](http://www.pompe.com).
- **The Physician's Guide to Pompe Disease** (Guía Médica para la Enfermedad de Pompe) puede solicitarse a la National Organization for Rare Disorders (NORD) a la siguiente dirección: [www.rarediseases.org/programs/pompe\\_brochure.html](http://www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html).

---

Esta información está diseñada para proporcionar una información general en relación a los temas tratados. Se distribuye como un servicio público por parte de la International Pompe Association, con el conocimiento de que la IPA no está dedicada a prestar servicios médicos u otro tipo de servicios profesionales. La medicina es una ciencia en continua evolución. El error humano y los cambios en la práctica impiden certificar la precisión absoluta de unos materiales tan complejos. Se hace necesario, pues, la confirmación de esta información mediante la consulta de otras fuentes, especialmente del médico personal.