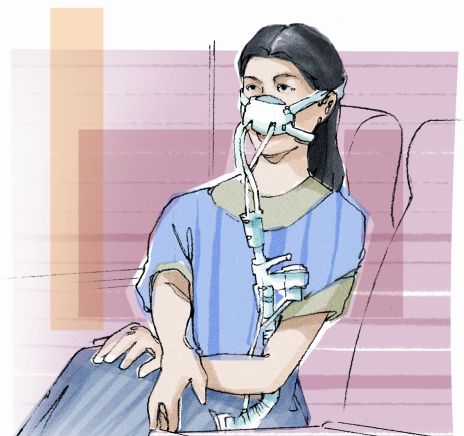




PROBLEMAS RESPIRATORIOS EN LA ENFERMEDAD DE POMPE

Algunos bebés, niños y adultos con la enfermedad de Pompe tienen síntomas prematuros de problemas respiratorios que pueden agravarse si la debilidad muscular progresa. Estos problemas pueden desarrollarse lentamente o, por el contrario, aparecer de manera repentina, dependiendo de la fase y de la gravedad de tu enfermedad. Este folleto describe los problemas respiratorios más frecuentes, así como la mejor manera de abordarlos. Además explica qué pasos deberían seguirse para mantener o restaurar la actividad pulmonar en casos de urgencia o si necesitas algún tipo de cirugía.



P: ¿Por qué las personas afectadas por la enfermedad de Pompe desarrollan problemas respiratorios?

R: La enfermedad de Pompe debilita el diafragma, un músculo en forma de cúpula que separa el pecho de la cavidad abdominal. El aparato respiratorio lo controlan cuatro grupos de músculos: el diafragma, los músculos intercostales, los músculos abdominales y los músculos accesorios. Estos cuatro grupos de músculos juegan un papel muy importante en el proceso de respiración; cuando se debilitan, puede resultar especialmente difícil respirar tan profundamente como para llenar los pulmones con aire y expulsar el dióxido de carbono (CO₂). Como consecuencia, se acumula CO₂ en la sangre y hace que la persona se encuentre mal en general. El término médico para este estado es **insuficiencia respiratoria**.

Conforme la enfermedad de Pompe avanza, los músculos se pueden debilitar y provocar que el volumen pulmonar sea bajo, haya anomalías en los gases en sangre, se produzcan trastornos respiratorios del sueño y cueste toser. Si tu tos no es suficientemente fuerte como para limpiar las vías respiratorias de mocos, pueden producirse infecciones en los pulmones u otros problemas de salud.

Se puede producir una pérdida progresiva de la función pulmonar cuando se padece enfermedad de Pompe, sobre todo en aquellas personas que no reciben tratamiento. En un análisis de 2006 ^{Ref 1}, se detectó que aproximadamente el 60 % de los pacientes con la forma tardía de la enfermedad de Pompe sufrieron una reducción leve de la capacidad para respirar profundamente, además de una reducción de la entrada y salida de aire de los pulmones. A pesar de que el patrón de debilidad muscular es variable, se ha observado una fuerte conexión entre las mediciones de la función

PROBLEMAS RESPIRATORIOS EN LA ENFERMEDAD DE POMPE

pulmonar y la debilidad muscular, sobre todo en las extremidades inferiores.

El debilitamiento del diafragma puede ser un hallazgo precoz e importante en personas con esta enfermedad. Además, suelen desarrollar insuficiencia respiratoria mientras siguen siendo capaces de caminar; en algunos pacientes, puede ser incluso una manifestación clínica inicial de la enfermedad. El debilitamiento del diafragma se suele caracterizar por una disminución de la capacidad vital (CV) mientras que el paciente está en decúbito supino (tumbado boca arriba) en comparación con cuando está sentado. Llevar a cabo una evaluación objetiva de la función pulmonar en niños es técnicamente complicado, por lo que una evaluación pulmonar completa puede requerir una evaluación adicional de factores clínicos como el nivel de energía durante el día y el grado de fatigabilidad (es decir, la capacidad de alimentarse sin que cueste más respirar).

P: ¿Qué es la insuficiencia respiratoria (insuficiencia pulmonar)?

R: La insuficiencia respiratoria es una afección en la que los pulmones no pueden coger una cantidad suficiente de oxígeno o expulsar una cantidad suficiente de dióxido de carbono para satisfacer las necesidades de las células del organismo. Se llama también insuficiencia pulmonar. Si no se trata de forma adecuada, puede provocar fallo respiratorio. Se caracteriza porque se produce un intercambio de gases inadecuado en el aparato respiratorio, que provoca que los niveles de oxígeno y dióxido de carbono de las arterias no estén en los intervalos normales. Si no se trata a tiempo, puede provocar la muerte.

P: ¿Cuáles son los signos y síntomas que indican que existe un problema respiratorio en una persona a la que se ha diagnosticado enfermedad de Pompe?

R: Hay numerosos signos y síntomas de insuficiencia respiratoria, un problema causado por la reducción del caudal de aire que llega a los pulmones. Entre esos signos y síntomas, destacaríamos los siguientes:

Influencia en las actividades cotidianas:

- Se requiere mucho tiempo para concentrarse o para mantenerse atento
- Se disminuye claramente el rendimiento (por ejemplo, no hacer bien las clases de deporte o necesitar más tiempo para completar las actividades laborales)
- Dificultad para respirar en reposo o tras algún ejercicio o esfuerzo físico
- Pérdida del apetito y las ganas de comer

PROBLEMAS RESPIRATORIOS EN LA ENFERMEDAD DE POMPE

Problemas de sueño:

- Cansancio intenso o somnolencia durante el día
- Problemas para dormir o incluso durante el sueño
- Pesadillas frecuentes

Otros problemas:

- Ansiedad
- Depresión
- Dolores de cabeza matutinos
- Tos o estornudo débiles
- Uso de la musculatura del cuello o de la columna para ayudarse en la respiración

Presentar uno o varios de estos síntomas no siempre implica que tengas problemas respiratorios. Ser consciente de los síntomas que hacen más dificultoso funcionar adecuadamente durante el día o dormir bien durante la noche puede ayudar a abordarlos siguiendo los pasos convenientes.

P: ¿Con qué frecuencia debes someterte a una valoración de la función respiratoria?

R: Si un paciente tiene problemas para respirar, se le debe hacer una valoración del estado respiratorio de forma periódica siguiendo la recomendación de un especialista. Los síntomas que hay que tener en cuenta son la tos, la presencia de sibilancias o dificultad para respirar, la tolerancia al ejercicio, el nivel de energía y de cansancio y, en niños, su capacidad para comer. La exploración física se puede centrar en la frecuencia respiratoria, el uso de los músculos accesorios para respirar, la idoneidad del intercambio de aire y la calidad de la tos del paciente.

La espirometría (medición de la respiración) es la prueba de la función pulmonar (PFP) más habitual y sirve para medir la función de los pulmones, concretamente la cantidad (volumen) y velocidad (flujo) de aire que puede inhalar y exhalar una persona.

En los pacientes en los que la enfermedad apareció tarde, las pruebas de la función pulmonar pueden incluir la medición de la capacidad vital (CV) y el volumen espiratorio forzado en 1 segundo (VEF1). Las mediciones de la presión inspiratoria máxima (PIM) y la presión espiratoria máxima (PEM) pueden ayudar a evaluar el debilitamiento de

PROBLEMAS RESPIRATORIOS EN LA ENFERMEDAD DE POMPE

los músculos respiratorios. El debilitamiento del diafragma se puede evaluar más a fondo midiendo la capacidad vital en posición de decúbito supino (tumbado hacia arriba).

En los casos en los que la enfermedad haya aparecido en la niñez, la espirometría no es una opción y las pruebas de la función pulmonar en niños pueden requerir sedación, algo que no es aconsejable. Cuando esté disponible, la medición de la capacidad vital al llorar (CVL) puede ofrecer mediciones reproducibles de la capacidad vital del niño. La medición del flujo inspiratorio negativo (FIN), un parámetro similar a la PIM, sirve para medir la fuerza de los músculos inspiratorios.

Es posible que se mida el intercambio de gases en aquellas personas a las que les hayan diagnosticado enfermedad de Pompe para evaluar el desarrollo de insuficiencia respiratoria. La pulsioximetría es un método no invasivo que permite controlar la oxigenación de la hemoglobina de un paciente. Además, es posible que se haga una capnografía de manera periódica. Se utiliza un pulsioxímetro que se coloca en el dedo.

La hemoglobina de la sangre es la encargada de transportar el oxígeno de los pulmones al resto del cuerpo (es decir, los tejidos), donde libera el oxígeno para que lo utilicen las células.

La capnografía consiste en controlar la concentración o la presión parcial de dióxido de carbono (CO₂) en los gases respiratorios. Su principal desarrollo es su uso como herramienta de supervisión en personas anestesiadas y en cuidados intensivos.

P: ¿La presencia de unos músculos abdominales y un diafragma debilitados puede afectar a la tos?

R: El debilitamiento de los músculos puede afectar a la tos y provocar que se retengan las secreciones y el paciente sea incapaz de expulsar tanto el volumen normal de secreciones pulmonares como las asociadas a infecciones graves. Por lo tanto, este debilitamiento puede predisponer a la persona diagnosticada de enfermedad de Pompe a desarrollar atelectasia (un colapso pulmonar completo o parcial) y neumonía.

P: ¿Qué tipo de tratamiento puede ayudarme a ensanchar los pulmones y los músculos del tórax para que me resulte más sencillo toser?

R: Las siguientes terapias pueden ayudar a ensanchar los pulmones y los músculos del tórax, lo que permitiría toser más fácilmente:

- **Almacenar aire:** una persona almacena aire cuando coge aire y aguanta la respiración y, a continuación, coge aire una segunda vez e intenta aguantar la respiración de nuevo y dirige la mayor cantidad de aire posible a los pulmones.

PROBLEMAS RESPIRATORIOS EN LA ENFERMEDAD DE POMPE

Se puede utilizar un ambú (que contiene una mascarilla que se adapta a la boca y la nariz y una bolsa flexible que obliga al aire a entrar en los pulmones cuando se comprime) para que la persona almacene aire.

- **Tos asistida manualmente:** esta forma de tos asistida consiste en insuflar al paciente una respiración profunda y luego llevar a cabo un empuje abdominal o una compresión torácica para aumentar la propia tos del paciente. Las insuflaciones profundas (soplar aire a los pulmones) permite que la retracción elástica de los pulmones y la pared torácica ayude en la espiración, mientras que el empuje abdominal o la compresión torácica ayuda en la fase expulsiva (y, en menor medida, en la fase compresiva). La tos asistida manualmente depende de la capacidad del paciente para mantener la glotis cerrada.
- **Insuflador-exuflador mecánico (tos asistida):** tratamiento no invasivo que expulsa de forma segura y uniforme las secreciones en personas cuya capacidad para toser no es efectiva. Un insuflador-exuflador mecánico expulsa las secreciones aplicando de manera gradual una presión positiva en el aparato respiratorio y, a continuación, cambia rápidamente a una presión negativa. Este rápido cambio de presión da lugar a un elevado flujo espiratorio que simula la tos natural.

Riesgo de infección:

Cuando tengas un resfriado o una bronquitis, una tos débil incrementa el riesgo de desarrollar una neumonía. La neumonía es una enfermedad que provoca inflamación en los pulmones a causa de la invasión de un virus o bacteria y, como consecuencia, se produce una acumulación de líquido en los pulmones. Los síntomas incluyen fiebre, escalofríos, tos y dificultad para respirar. Las infecciones pulmonares se deben tratar de forma intensiva para evitar complicaciones.

Si una persona tiene un fallo respiratorio agudo o desarrolla una infección respiratoria difícil de tratar puede ser necesaria la realización de una incisión (un corte) en la piel y la inserción de un tubo en la tráquea para mantener una respiración adecuada. Este procedimiento quirúrgico se denomina **traqueostomía**. La mayoría de las personas con la enfermedad de Pompe podrían conseguir el apoyo respiratorio necesario combinando medidas terapéuticas no invasivas (uso de mascarillas o boquillas y no requerir cirugía alguna). A veces, un tubo para facilitar la respiración que ha sido colocado durante una enfermedad puede ser retirado más tarde. Es fundamental que una persona afectada por esta enfermedad esté bajo la supervisión de un neumólogo o de un terapeuta respiratorio; de esta forma, se podrán evitar situaciones de emergencia.

PROBLEMAS RESPIRATORIOS EN LA ENFERMEDAD DE POMPE

P: ¿Con qué frecuencia debo someterme a una evaluación habitual de la función respiratoria durante el sueño?

R: Todos los pacientes con enfermedad de Pompe deben hablar con el especialista que les trate sobre la necesidad de someterse, si tienen síntomas, a una revisión del sueño, que puede incluir, en algunos casos, un estudio del sueño (polisomnografía). Otros estudios, como la pulsioximetría o la capnografía no son suficientes para evaluar si existe trastorno respiratorio del sueño, aunque se pueden utilizar para evaluar si existe hipoxia o hipoventilación nocturna, respectivamente. La oximetría por sí sola no es una modalidad de detección suficiente para la evaluación del trastorno respiratorio del sueño.

La hipoxia es un proceso patológico en el que el organismo como un todo (hipoxia generalizada) o una zona (hipoxia tisular) no recibe el suministro adecuado de oxígeno.

La hipoventilación se produce cuando la persona respira de forma muy lenta o muy poco profunda y, en consecuencia, no satisface las necesidades del organismo. Si una persona hipoventila, el nivel de dióxido de carbono del cuerpo aumenta, lo que da lugar a que haya muy poco oxígeno en la sangre. La hiperventilación (o sobrerrespiración) es el estado en que una persona respira más rápido o más profundo de lo normal.

P: ¿En qué consiste el trastorno respiratorio del sueño?

R: Las personas a las que les han diagnosticado enfermedad de Pompe y tienen debilidad de los músculos respiratorios suelen sufrir trastorno respiratorio del sueño. La disminución del tono del aparato respiratorio, sobre todo durante la fase REM (que significa movimiento ocular rápido) del sueño puede afectar más a la respiración. La hipoventilación nocturna (que se produce durante la noche) suele preceder a la insuficiencia respiratoria diurna.

En personas diagnosticadas con enfermedad de Pompe de inicio tardío, el trastorno respiratorio del sueño se suele producir mientras la capacidad vital en posición vertical es moderadamente anómala debido a la afectación diafragmática desproporcionada. La capacidad de los pacientes con enfermedad de Pompe para compensar cualquier apnea del sueño obstructiva que experimenten da lugar a un empeoramiento de la hipercapnia (demasiado dióxido de carbono en la sangre) y la hipoxemia (reducción de la presión parcial de oxígeno en la sangre) también se ve afectada. En pacientes con enfermedad de Pompe infantil, el trastorno respiratorio del sueño se puede producir antes de que los pacientes informen de que tienen síntomas.

PROBLEMAS RESPIRATORIOS EN LA ENFERMEDAD DE POMPE

P: ¿Cómo puedes saber si tienes problemas de apnea del sueño?

R: La apnea del sueño es un problema asociado al sueño que se caracteriza por la presencia de pausas en la respiración al dormir. Cada episodio dura lo suficiente como para que falten una o varias respiraciones y se pueden producir de forma repetida al dormir. La definición estándar de un acontecimiento apnéico incluye un intervalo mínimo de 10 segundos entre respiraciones, con una activación neurológica (un cambio de 3 segundos o más en la frecuencia del EEG), una disminución del nivel de oxígeno de la sangre (desaturación) de entre un 3 y un 4 % o más, o ambas situaciones. La apnea del sueño se diagnostica mediante una prueba de sueño nocturno denominada “polisomnografía” o “estudio del sueño”.

P: ¿Existe alguna lista de recomendaciones pulmonares que pueda seguir una persona a la que le hayan diagnosticado enfermedad de Pompe y tenga problemas para respirar?

R: A continuación encontrarás una lista de recomendaciones pulmonares:

- La evaluación clínica del estado pulmonar se debe llevar a cabo periódicamente.
- Cuando sea factible, se debe realizar una evaluación de la función pulmonar y de intercambio de gases durante el proceso diagnóstico, en visitas habituales y cuando se produzcan cambios en el estado clínico del paciente.
- Cuando esté clínicamente indicado, se puede solicitar la realización de radiografías de tórax.
- Se debe aumentar al máximo la expulsión de las secreciones del aparato respiratorio de forma habitual.
- Los pacientes deben hablar con sus especialistas sobre los cambios que sufran en la función respiratoria al dormir si el paciente sufre cambios de somnolencia diurna, cansancio sin explicación o ha detectado apneas al dormir.
- Todas las infecciones pulmonares se deben tratar de manera intensiva.

P: ¿Qué clase de terapia puede resultar útil para las personas que sufren problemas respiratorios?

R: La respiración mecánica ayuda a las personas con la enfermedad de Pompe a manejar los problemas respiratorios insuflando aire a los pulmones. El uso de máquinas (o respiradores) puede mejorar en gran medida la calidad de vida de niños y de adultos con insuficiencia respiratoria.

PROBLEMAS RESPIRATORIOS EN LA ENFERMEDAD DE POMPE

En un principio, la terapia de apoyo respiratorio no invasiva puede necesitarse solo por la noche, para mantener un flujo de aire normal durante el sueño. Se suele utilizar una máquina portátil para proporcionar una corriente de aire constante a través de una mascarilla que se ajusta alrededor de la nariz o, en algunos casos, alrededor de nariz y boca. También pueden utilizarse boquillas para ayudar en la respiración durante el día en caso necesario.

Tipos de respiradores que suelen usar con más frecuencia las personas a las que se les diagnostica enfermedad de Pompe:

- **Respiradores BiPAP/VPAP:** la BiPAP, que significa “presión positiva de dos niveles en las vías respiratorias”, ayuda a oxigenación y la respiración en casos de apnea del sueño o cansancio de los músculos respiratorios. También se puede aplicar para evitar procedimientos más invasivos, como la intubación o la traqueotomía. Con la respiración de presión de dos niveles, el equipo introduce aire en los pulmones a una presión constante y luego, la baja a una presión menor para permitir su expulsión.
- **Respiradores volumétricos:** la respiración volumétrica proporciona un volumen establecido, en lugar de una presión establecida, de aire a los pulmones con cada “respiración”. Los respiradores ciclo-volumétricos pueden proporcionar volúmenes y presiones más altas de aire que el nivel máximo que pueden ofrecer los respiradores BiPAP.
- **Respiradores CPAP:** la CPAP (presión positiva continua de las vías respiratorias, por sus siglas en inglés) es un método en el que se coge presión positiva y se aplica dentro de la garganta para evitar que colapse mientras esté durmiendo. La CPAP no suele ofrecer a las personas cuyos músculos respiratorios se han debilitado el tipo de ayuda respiratoria que realmente necesitan. La CPAP solo se debería usar en personas con esta enfermedad en casos aislados para tratar la apnea durante el sueño. Se puede decir que, en términos generales, la CPAP no se debe utilizar en personas con enfermedad de Pompe.

P: ¿Cómo puedo mejorar la comodidad de un respirador BiPAP/VPAP?

R: Puede que se recomiende la opción de la humidificación calentada que calienta el aire en el respirador y proporciona una cantidad suficiente de humedad para evitar la deshidratación de la mucosa.

PROBLEMAS RESPIRATORIOS EN LA ENFERMEDAD DE POMPE

P: Hay personas que tienen problemas al usar humidificadores respiratorios por la noche porque la manguera del respirador se llena de agua condensada. ¿Por qué sucede esto?

R: Esta condensación se llama “arrastre”. Si hace frío en tu habitación, el aire calentado humidificado alcanza la temperatura ambiente más fría y se enfría. Cuando el aire se enfría, se reduce la cantidad de humedad (vapor de agua) que puede soportar, lo que provoca que la humedad “se arrastre”. La cantidad de agua que el aire puede transportar varía con la temperatura: el aire más caliente puede transportar más agua, mientras que el aire frío puede transportar menos. A medida que el aire caliente se enfría (es decir, durante la noche), tiene menos capacidad para transportar agua, por lo que el agua se condensa y forma gotículas.

Maneras de solucionar el arrastre:

- Intenta disminuir el nivel de humedad.
- Sube la temperatura de la habitación por la noche para reducir la diferencia entre la temperatura de la habitación y la del humidificador (asegúrate de que la ventana de la habitación esté cerrada).
- Pasa el tubo de aire por debajo de las mantas para que esté caliente.
- Tapa el tubo con papel de aluminio u otro tipo de aislamiento, como una funda protectora para el tubo. El objetivo es que el tubo y el aire estén calientes.
- Elige un modelo distinto de respirador con manguera que se caliente.

P: ¿Qué es la humidificación calentada?

R: La humidificación calentada del circuito respiratorio del respirador calienta el aire y proporciona la humedad suficiente para evitar la deshidratación de la mucosa.

P: Tengo programada una intervención quirúrgica y es posible que necesite anestesia general. ¿Qué pasos debería seguir para prevenir posibles problemas respiratorios o infecciones pulmonares?

R: Si una operación requiere anestesia general, deberías advertir al equipo médico con tiempo suficiente de que necesitarás apoyo extraordinario para que puedas respirar y para que puedas toser cuando salgas de la intervención. Informa claramente de la opción que prefieres. Algunas personas con la enfermedad de Pompe prefieren respiración no invasiva (por ejemplo, un respirador BiPAP o una máquina de ayuda para la tos). Otros sienten que la respiración invasiva (por ejemplo mediante intubación introducida por la garganta) es más efectiva. Los miembros de la familia

9

PROBLEMAS RESPIRATORIOS EN LA ENFERMEDAD DE POMPE

que te ayudarán durante la recuperación deben aprender a utilizar estos instrumentos y dispositivos. Un terapeuta respiratorio puede proporcionar la formación necesaria. Deberás informar al equipo que realizará la intervención quirúrgica de si estás utilizando ya algún tipo de respirador, de manera que pueda planificarse la anestesia de la manera más uniforme posible. Es recomendable que te lleves tu propio respirador al hospital y le comentes tu situación al médico y al anestesista.

P: ¿Qué debo decir a los profesionales de la salud acerca del uso de oxígeno?

R: Algunos profesionales de la salud no son conscientes de que está desaconsejado el uso de oxígeno en personas con la enfermedad de Pompe que tienen problemas respiratorios. De hecho, puede ser peligroso y se debe utilizar con conocimiento y precaución en un entorno controlado cuando sea necesario. Recuerda que los problemas respiratorios en esta enfermedad están originados por debilidad muscular no por una enfermedad pulmonar. En realidad, la mayoría de los afectados tiene pulmones sanos. En lugar de ayudarte a respirar más profundamente, la ráfaga de oxígeno detiene el instinto natural de respirar. El nivel de CO₂ en la sangre sube y te coloca en riesgo de fallo respiratorio. Esto puede evitarse proporcionando terapia de respiración que ayude a restaurar la respiración profunda. Para protegerte en caso de una emergencia, deberías llevar contigo una pulsera de alerta médica o llevar instrucciones escritas por tu neumólogo o especialista en temas respiratorios. El oxígeno solo debe ser utilizado en el hospital cuando sufras también una enfermedad relacionada con los pulmones, como por ejemplo neumonía, o cuando necesites mayor alivio cuando de la enfermedad se encuentra avanzada.

Dónde encontrar más información: consulta la sección “Más información”

Ref 1

Pompe disease diagnosis and management guideline

[Genetics in Medicine](#)

ACMG Work Group on Management of Pompe Disease: [Priya S. Kishnani](#), MD,¹ [Robert D. Steiner](#), MD (presidente),² [Deeksha Bali](#), PhD,¹ [Kenneth Berger](#), MD,³ [Barry J. Byrne](#), MD, PhD,⁴ [Laura Case](#), PT, DPT,¹ [John F. Crowley](#), JD, MBA,⁵ [Steven Downs](#), MD,⁶ [R. Rodney Howell](#), MD,⁷ [Richard M. Kravitz](#), MD,¹ [Joanne Mackey](#), CPNA,¹ [Deborah Marsden](#), MBBS,⁸ [Anna Maria Martins](#), MD,⁹ [David S. Millington](#), PhD,¹ [Marc Nicolino](#), MD, PhD,¹⁰ [Gwen O'Grady](#), MA,¹ [Marc C. Patterson](#), MD, FRACP,¹¹ [David M. Rapoport](#), MD,¹² [Alfred Slonim](#), MD,¹³ [Carolyn T. Spencer](#), MD,⁴ [Cynthia J. Tiff](#), MD, PhD¹⁴ y [Michael S. Watson](#), PhD¹⁵

Esta información está diseñada para proporcionar información general sobre los temas tratados. Se distribuye como un servicio público de la Asociación Internacional de la Enfermedad de Pompe (International Pompe Association, IPA), 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 un material tan complejo. Se hace necesario, pues, la confirmación de esta información mediante la consulta de otras fuentes, especialmente del médico.