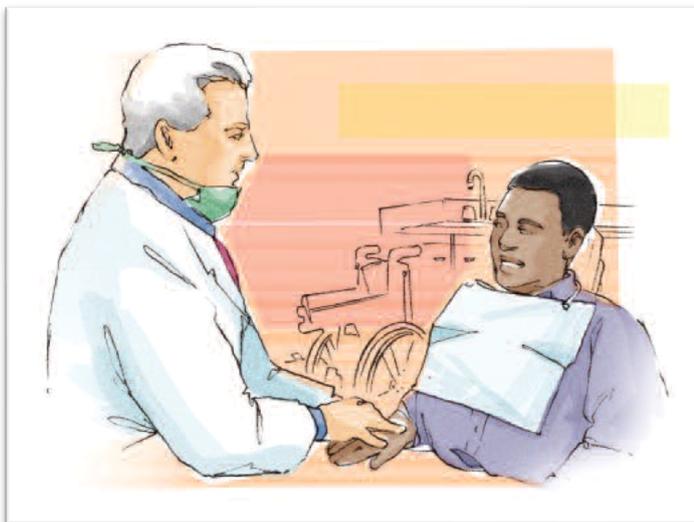


Preocupaciones más frecuentes relacionadas con la salud

La enfermedad de Pompe no afecta a todos por igual. Este folleto describe algunas de las cuestiones médicas de la enfermedad de Pompe a las que tu hijo o tú mismo podréis enfrentaros y cómo reaccionar ante ellas. Para mejorar el cuidado de las personas que sufren esta patología, algunos investigadores, tanto en los Estados Unidos como en Europa, han elaborado guías para los diferentes médicos y profesionales de la salud implicados. Estas guías o protocolos de cuidado clínico ayudarán a concienciarles sobre la manera más adecuada de abordar las



preocupaciones más frecuentes relacionadas con la salud que surgen en cada fase de la enfermedad. Los protocolos de cuidado clínico también ayudarán a los profesionales sanitarios a separar los problemas de salud que cualquier persona puede experimentar actualmente de los que padecen las personas con enfermedad de Pompe.

P: ¿Cómo afecta la enfermedad de Pompe a los músculos? ¿Qué se puede hacer al respecto?

R: La enfermedad de Pompe debilita la musculatura en todas las partes del cuerpo, y esa debilidad es especialmente grave si hablamos de la variante infantil, en la que se puede observar un corazón más grande y cada vez más débil. Esto origina problemas respiratorios e infecciones que conducen rápidamente a fallo cardiorrespiratorio. La falta de fuerza muscular también causa una pérdida de tono en general que hace que parezcan especialmente "blandos".

En la variedad que aparece de forma más tardía, la debilidad en piernas, en brazos y en los músculos que intervienen en la respiración puede complicar la movilidad o la realización de tareas cotidianas. Los bebés y niños afectados pueden no ser capaces de darse la vuelta, sentarse, gatear o mantenerse erguidos igual que otros niños de la misma edad que no están afectados. En ocasiones, incluso pueden perder, con el paso del tiempo, alguna de las habilidades adquiridas. Muchos niños y adultos con esta enfermedad tienen problemas para caminar, para mantener el equilibrio, sentarse de forma cómoda o colocarse derecho, dado que la debilidad muscular afecta igualmente a la espalda y a la pelvis.

La debilidad de los músculos que se extienden por la columna puede conducir a **contracturas** (rigidez muscular) o a **escoliosis** (curvatura en la columna vertebral que se produce en niños en proceso de crecimiento). La utilización de un corsé de plástico para la espalda puede evitar que la escoliosis empeore. La cirugía puede valorarse si la curva es tan acentuada que afecta a la respiración. En cualquier caso, el tratamiento debe ajustarse a las necesidades específicas de cada paciente. Las personas más afectadas pueden manifestar síntomas de debilidad muscular incluso en la cara, en el cuello, en la garganta,

PREOCUPACIONES MÁS FRECUENTES RELACIONADAS CON LA SALUD

en el tórax y en el abdomen, siendo difícil el desarrollo normal de procesos tan naturales como respirar, comer, tragar o digerir alimentos. La pérdida muscular en el abdomen puede causar que el estómago sobresalga. La **terapia de apoyo** puede ayudar a controlar adecuadamente los efectos del incremento de la debilidad muscular. Esta terapia puede incluir cambios en la dieta junto con ejercicios y fisioterapia para mantener la fuerza y fomentar la movilidad. También incluye el uso de dispositivos de ayuda como por ejemplo férulas de uso nocturno para evitar contracturas. (Para más información de este tipo de terapias, véanse los folletos de Pompe Connections titulados “*Nutrición y terapia dietética*”, “*Problemas respiratorios en la enfermedad de Pompe*” y “*Ejercicio y fisioterapia*”).

P: ¿Qué tipo de problemas respiratorios pueden aparecer cuando se tiene la enfermedad de Pompe? ¿Qué puede hacerse para facilitar la respiración?

R: El incremento de la debilidad del diafragma, un músculo plano situado justo debajo de los pulmones y del corazón, y de otros músculos implicados puede dificultar la respiración profunda, sobre todo cuando se está tumbado boca arriba. Esto puede hacer que te despiertes durante la noche y que te sientas muy cansado durante el día, con dolores de cabeza por la mañana y dificultades para concentrarte. También puedes tener problemas para expulsar la mucosidad que se va acumulando en los pulmones como consecuencia de resfriados o infecciones respiratorias. Para ayudar a mantener limpios los pulmones y prevenir problemas más graves, como neumonía o fallos respiratorios, sigue los siguientes consejos:

- Establece con tu médico revisiones periódicas.
- Acude rápidamente a tu médico si observas algún síntoma de infección, como por ejemplo goteo o congestión nasal, fiebre o dolor de oídos.
- Asegúrate de que tu médico o profesional sanitario es consciente de que cualquier infección respiratoria debe tratarse de manera contundente (con antibióticos, por ejemplo).
- Bebe mucho líquido cuando estés resfriado.
- Realiza pruebas periódicas para valorar el estado de tu función pulmonar.
- Vacúnate contra la gripe, contra la neumonía y contra la COVID-19 todos los años.

La terapia respiratoria y el uso de ejercicios respiratorios, así como la utilización de respiradores, pueden ayudar a mantener la respiración conforme los músculos se vayan debilitando. (Para más información en torno a la terapia respiratoria, véase el folleto titulado “*Problemas respiratorios en la enfermedad de Pompe*” de Pompe Connections).

P: ¿Cuáles son los riesgos de la anestesia durante la cirugía? ¿Qué puede hacerse para disminuir el riesgo?

R: La anestesia se realiza mediante medicamentos que bloquean el dolor durante la intervención quirúrgica. Estos medicamentos funcionan relajando el músculo cardíaco, lo que reduce a su vez la sensibilidad nerviosa. La anestesia local que cubre un área pequeña (como sucede por ejemplo cuando te colocan puntos en una herida o cuando te tienen que extraer un diente) no supone por lo normal ningún problema para las personas que sufren la enfermedad de Pompe, pero si esa anestesia es general o, aun siendo local, cubre un área extensa (como la epidural que afecta a la columna vertebral) deberían tomarse precauciones extraordinarias. El uso de estos medicamentos conlleva mayor riesgo para las

PREOCUPACIONES MÁS FRECUENTES RELACIONADAS CON LA SALUD

personas con esta patología porque pueden tener un efecto más grande sobre el músculo cardíaco y sobre los músculos utilizados para respirar (ya de por sí débiles). La escoliosis (curvatura de la columna) también puede afectar en la manera en la que la anestesia funciona. Una reunión con el anestesista (el profesional sanitario encargado de la administración de la anestesia) antes de la cirugía puede prevenir problemas. Tu profesional sanitario puede encontrar muy útil la revisión de la literatura científica sobre cómo abordar la anestesia en pacientes con la enfermedad de Pompe. Llevar una pulsera de alerta médica o una alerta médica en el bolso o la cartera puede ayudar a recibir, llegado el caso, el tratamiento adecuado en una emergencia.

P: ¿Qué sucede cuando recibes tratamiento dental y padeces la enfermedad de Pompe? ¿Qué se puede hacer al respecto?

R: La debilidad muscular que afecta a distintas partes del cuerpo puede complicar el tratamiento y la recepción de los cuidados apropiados en la consulta del dentista. Una lengua demasiado larga o unos músculos de la garganta muy débiles perjudican la masticación o la deglución. Esto puede desgastar los dientes e incrementar el riesgo de caries o de gingivitis. Puede resultar muy costoso también mantener la boca abierta para el cepillado, el uso de hilo dental o cualquier otro trabajo dental. La labor resulta aún más compleja si no tienes mucha fuerza en los brazos. Si tus músculos respiratorios están flojos, puedes sentirte sumamente incómodo en la silla del dentista. Y si estás en silla de ruedas o usas respirador, hallar un dentista dispuesto a tratarte puede llegar a convertirse en un auténtico desafío. Ten presente que algunos dentistas no han oído hablar jamás de la enfermedad de Pompe; puedes compartir tu conocimiento experto con él.

Estos consejos pueden ayudarte a conseguir los cuidados dentales que necesitas:

- **Usa un cepillo eléctrico, un enjuague dental que proteja de las caries y un hilo especial para limpiar los dientes.** Pregunta al dentista sobre consejos para el cepillado de los dientes y también para el cuidado de la boca en caso de que necesites ayuda o en el caso de que utilices alguna sonda de alimentación.
- **Intenta utilizar un molde plástico o un soporte de espuma sin látex para mantener la boca abierta.** Tu dentista puede ocuparse de pedirlos o sugerirte un proveedor que los suministre. En última instancia, tu dentista también puede enseñarte cómo usarlos.
- **Asegúrate de que tu dentista conoce tus necesidades particulares y adviértele claramente si hay alguna cosa que te produce dolor o incomodidad.** Si tienes problemas respiratorios cuando estás tumbado boca arriba, comunica a tu dentista que necesitas estar incorporado mientras estás en la silla.
- **Programa algunas citas breves para completar tu tratamiento si te resulta difícil permanecer en una determinada posición o tener la boca abierta durante periodos demasiado prolongados.** Explica, igualmente, que es posible que necesites pequeños descansos durante el desarrollo de la visita.

PREOCUPACIONES MÁS FRECUENTES RELACIONADAS CON LA SALUD

P: ¿Qué puede hacerse para aliviar el dolor producido por los calambres musculares o los dolores de cabeza originados por la tensión?

R: Muchas personas que tienen esta enfermedad se quejan de calambres musculares o de dolores. Las molestias en la cabeza, en el cuello o en los hombros pueden generar tensión. A diferencia de lo que sucede con los dolores de cabeza matutinos, causados por problemas respiratorios durante la noche, los dolores de cabeza producidos por la tensión aparecen en distintos momentos del día o de la noche. La debilidad muscular puede añadir estrés a tus articulaciones y ligamentos, los tejidos que conectan los huesos. Como consecuencia, puede producirse dolor en la zona lumbar, las manos, los brazos, las piernas, o los pies, sin que ese dolor se deba a la realización de ejercicios o actividades, o a alguna lesión. Los resfriados, la fiebre, las infecciones o la tensión emocional también pueden ocasionar dolores de cabeza o dolores musculares. Los medicamentos contra el dolor pueden proporcionar cierto alivio. Mantener la postura adecuada también es muy importante. Si usas una silla de ruedas, debe estar adaptada a tus necesidades específicas y debes intentar siempre estar sentado en una posición cómoda. También pueden ayudarte de algunos remedios que utilizan personas afectadas por otras enfermedades neuromusculares, como la realización de más descansos o ejercicio, la toma de duchas calientes, o el uso de métodos curativos naturales, como por ejemplo el masaje, la meditación o la acupuntura. Asegúrate de informar adecuadamente a tu profesional sanitario sobre los dolores que sientes y pregúntale cómo puedes aliviar tu incomodidad.

Osteopenia y osteoporosis

P: ¿Por qué se deben detectar estos problemas en los pacientes con enfermedad de Pompe?

A: La osteopenia es el adelgazamiento de la masa ósea. Esta disminución se considera un factor de riesgo importantes para el desarrollo de la osteoporosis. A la hora del diagnóstico, para establecer si es osteopenia u osteoporosis se tiene en cuenta la medida de la densidad mineral ósea.

La osteoporosis, la enfermedad de los “huesos frágiles”, se caracteriza por la pérdida de la masa ósea como consecuencia de una deficiencia de calcio, vitamina D, magnesio y otras vitaminas y minerales. Muchos de los alimentos que comemos tienen estos minerales que fomentan el desarrollo de los huesos.

Se han identificado casos de fracturas del fémur y las vértebras torácicas en los pacientes con enfermedad de Pompe cuyo inicio tiene lugar en la infancia. Se ha observado osteopenia en pacientes de tan solo 4 meses con enfermedad de Pompe, lo que se puede relacionar con inmovilización y debilidad crónicas; sin embargo también se han identificado casos de pacientes con enfermedad de Pompe con una buena fuerza muscular y alimentación, que se deben investigar más profundamente. Todavía no se entienden por completo los mecanismos fisiopatológicos de la osteopenia/osteoporosis en la enfermedad de Pompe, por lo que se tratan de manera general.

Los factores que pueden contribuir a la osteopenia y la osteoporosis tienen implicaciones terapéuticas. La alimentación debe ser adecuada sobre todo en lo que respecta a la ingesta de calcio y vitamina D, y se debe prestar atención a los medicamentos administrados (por

PREOCUPACIONES MÁS FRECUENTES RELACIONADAS CON LA SALUD

ejemplo, el uso a largo plazo de ciertos diuréticos que pueden provocar hipercalcemia o el uso a largo plazo de corticoesteroides). Algunas de las posibles intervenciones pueden ser la inclusión de ejercicios con carga como parte de la fisioterapia y los dispositivos de bipedestación. Actualmente no disponemos de pruebas suficientes para sugerir la administración de tratamiento farmacológico, como bisfosfonatos, como tratamiento preventivo para la enfermedad de Pompe.

Los nuevos casos de osteopenia, osteoporosis y fracturas en pacientes con enfermedad de Pompe indican que se les deben hacer pruebas para diagnosticar estas afecciones.

La densidad mineral ósea (DMO) es la medición del nivel de calcio en los huesos y puede estimar el riesgo de fracturas. Además, se utiliza para determinar si un paciente tiene osteopenia u osteoporosis. Las pruebas de densidad mineral ósea son procedimientos no invasivos e indoloros y se suelen realizar en las caderas, la columna, las muñecas, los dedos de la mano, la tibia o los talones.

Mientras que la osteopenia se puede diagnosticar mediante radiografías simples, el método más habitual para medir la DMO (y una manera perfecta para diagnosticar osteoporosis de manera definitiva) es mediante la radioabsorciometría de doble energía, o DEXA. En esta prueba se usan rayos X de baja energía, que exponen a los pacientes a mucha menos radiación que los rayos X estándar, y sirve para evaluar los niveles de calcio de los huesos. Los resultados se miden en forma de puntuación y se comparan con los de personas sanas.

¿Qué significan los números? La DMO de un paciente se presenta mediante una puntuación T, que se obtiene comparándola con la puntuación media de un paciente sano de 30 años de la misma raza y el mismo sexo. La diferencia entre la puntuación de la “persona joven normal” y la del paciente se conoce como desviación estándar (DE). Las puntuaciones T pueden llegar a un nivel de -1 de DE y seguir considerándose personas sanas. A los pacientes cuya DE de la puntuación T esté entre -1 y -2,5 de DE se les diagnostica osteopenia y se considera que presentan un riesgo elevado de tener osteoporosis. A aquellos pacientes cuya DE de la puntuación T sea inferior a -2,5 se les diagnostica osteoporosis. Es posible que estos pacientes necesiten tratamiento y tengan que tomar medicamentos que les ayuden a aumentar la masa ósea. Además, tendrán que hacer cambios en su estilo de vida, como en lo que respecta a la alimentación y el ejercicio.

Esta información está diseñada para proporcionar información general sobre los temas tratados. Se distribuye como un servicio público por parte 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.