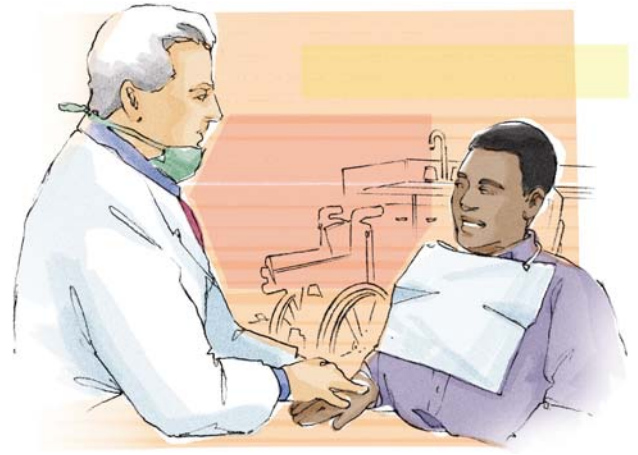




Preocupaciones más frecuentes relacionadas con la salud

La enfermedad de Pompe no afecta a todos por igual. Este folleto describe algunas de las cuestiones médicas a las que tu hijo o tú mismo deberéis 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, están elaborando guías para que puedan ser seguidas por 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.



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 donde se puede observar un corazón más grande y cada vez más débil. Esto origina problemas respiratorios e infecciones que conducen rápidamente a fallo cardio-respiratorio. La falta de fuerza muscular también causa una pérdida de tono en general que hace que los niños parezcan especialmente flojos.

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 afectados pueden no ser capaces de darse la vuelta, sentarse, gatear, mantenerse erguidos o caminar, en tanto que otros niños de la misma edad, pero no afectados, sí lo son. En ocasiones, incluso pueden perder, con el paso del tiempo, alguna de las habilidades adquiridas. Algunos 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.



Otros nombres para la enfermedad de Pompe

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

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 puede evitar que la escoliosis empeore. La cirugía debe ser valorada si la curva es tan severa que afecta a la respiración. En todos los casos, 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, 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 de fuerza muscular en el abdomen puede causar también que el estómago sobresalga.

La **terapia de apoyo** puede ayudar a gestionar 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 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 liso situado justo debajo de los pulmones y del corazón) y de otros músculos implicados puede dificultar la respiración profunda, sobre todo cuando se está acostado de espaldas. Esto puede hacer que te despiertes durante la noche y que te sientas muy cansado durante el día, con dolores de cabeza y dificultades para concentrarte. También puedes tener problemas para expulsar la mucosidad que se va situando en los pulmones como consecuencia de resfriados o infecciones respiratorias. Para ayudar a mantener limpios los pulmones y prevenir problemas más serios, como neumonía o fallos respiratorios, sigue los siguientes consejos:

- Arregla con tu médico revisiones periódicas y regulares.
- Visita rápidamente a tu médico si observas algún síntoma de infección, como por ejemplo nariz congestionada o con mucosidad, fiebre o dolor de oídos.
- Asegúrate de que tu médico o cuidador sanitario es consciente de que cualquier infección respiratoria tiene que ser tratada de manera contundente (con antibióticos, por ejemplo).
- Bebe mucho líquido cuando estés resfriado.

Preocupaciones más frecuentes relacionadas con la salud (continuación)

- Realiza pruebas periódicas para valorar el estado de tu función pulmonar.
- Vacúnate contra la gripe y contra la neumonía todos los años.

La terapia específica y el uso de ejercicios igualmente específicos, así como la utilización de dispositivos (ventiladores, por ejemplo), pueden ayudar a mantener la respiración, aunque al mismo tiempo los músculos se vayan debilitando. (Para más información en torno a terapia respiratoria, véase el folleto titulado '*Problemas respiratorios en la enfermedad de Pompe*').

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 pretenden bloquear el dolor durante la operación 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 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 encargado de la administración de la anestesia) antes de la cirugía puede prevenir problemas. Tu médico o profesional de la salud 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 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 pueden complicar el tratamiento y la recepción de los cuidados apropiados en la consulta del dentista. Una lengua demasiado larga o una garganta muy débil desde el punto de vista muscular perjudica la masticación o la deglución. Esto puede desgastar los dientes e incrementar el riesgo de deterioro o de gingivitis. Puede resultar muy costoso también mantener la boca abierta para la realización de limpieza de dientes o de cualquier otra tarea relacionada con este tema.

La labor resulta aún más compleja si no tienes mucha fuerza en tus 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

Preocupaciones más frecuentes relacionadas con la salud (continuación)

convertirse en un auténtico desafío. (Véase 'Dónde aprender más' en la página 5 para leer algún consejo sobre cómo encontrar un dentista).

Ten presente que algunos dentistas no han oído hablar jamás de la enfermedad de Pompe; puedes compartir tu conocimiento experto con él.

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

- **Usa un cepillo eléctrico, un enjuague dental que proteja las piezas del deterioro 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 para mantener la boca abierta.** Tu dentista puede ocuparse de pedirlos o sugerirte un proveedor que pueda llevártelos. En última instancia, tu dentista también se encargará de 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 acostado sobre tu espalda, comunica a tu dentista que necesitas estar incorporado mientras estés 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 períodos demasiado prolongados.** Explica, igualmente, que es posible que necesites pequeños descansos durante el desarrollo de la visita.

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 llegar el dolor en la zona lumbar, en las manos, en los brazos, en las piernas, o en los dedos, sin que ese dolor sea producido por la realización de ejercicios o actividades, o por el sufrimiento de alguna lesión. Los resfriados, la fiebre, las infecciones o la tensión emocional también pueden ocasionar dolores de cabeza o dolores musculares. Las medicinas contra el dolor pueden proporcionar alivio. Mantener la postura adecuada también es importante. Si usas una silla de ruedas, ésta debe estar adaptada a tus necesidades específicas y debes intentar estar sentado en una posición cómoda.

Preocupaciones más frecuentes relacionadas con la salud (continuación)

También pueden ayudarte algunos remedios utilizados por personas afectadas por otras enfermedades neuromusculares, tales como la realización de más o menos ejercicio, la toma de duchas calientes, o el uso de métodos naturales de tratamiento,

como por ejemplo el masaje, la meditación o la acupuntura. Asegúrate de informar adecuadamente a tu médico o cuidador sobre los dolores que sientes y pregúntale cómo puedes aliviar tu incomodidad.

Dónde aprender más

Para conseguir más consejos e información sobre las preocupaciones de salud tratadas en este folleto, estas fuentes pueden ser de gran utilidad:

- La **International Pompe Association (IPA)** puede dirigirte a grupos de pacientes afectados por esta patología en diversas partes del mundo. Para localizar el contacto más indicado en tu país, visita la página web de la IPA: www.worldpompe.org. Consulta las 'Últimas noticias' para leer la información actualizada sobre el desarrollo de protocolos para el cuidado de la enfermedad de Pompe.
- Para encontrar un dentista que pueda conocer las necesidades especiales de las personas que sufren la enfermedad de Pompe, contacta con hospitales de referencia, con centros de rehabilitación, con facultades de odontología o con colegios de dentistas. La **International Association for Disability and Oral Health** recoge una lista de miembros de todo el mundo que tratan personas con necesidades especiales. Para ver la lista, visita la página web de la FADO: www.iadah.org y entra en el apartado titulado 'IADH information'.

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