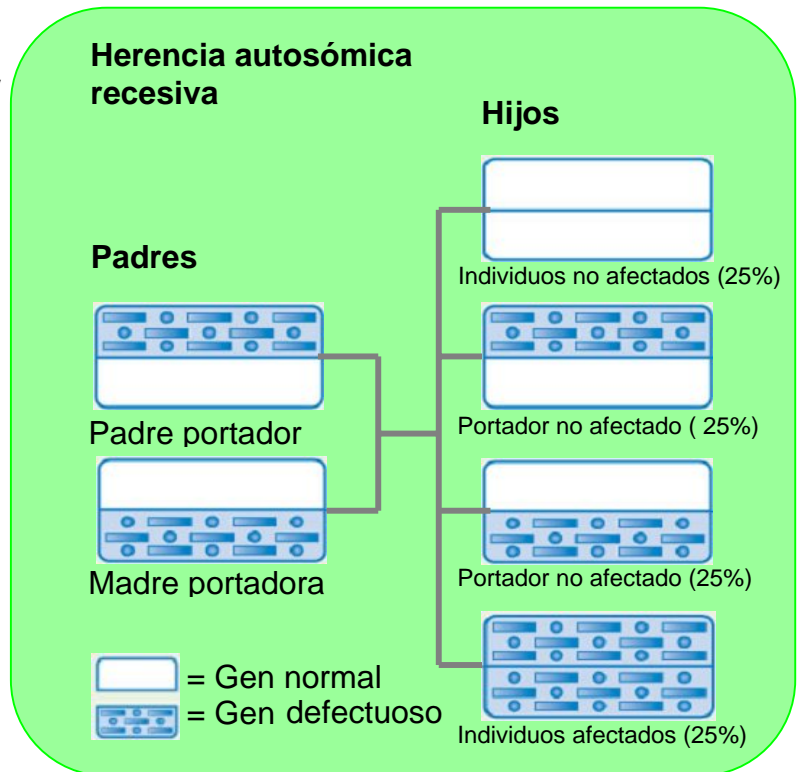




Tener hijos cuando se padece la enfermedad de Pompe

La enfermedad de Pompe es una patología hereditaria; puede ser transmitida a los hijos cuando tanto el padre como la madre portan el defecto genético que origina la enfermedad. Por esta razón, los hombres y las mujeres que posean un historial familiar en el que esté presente esta patología deberían estar preocupados de saber si son portadores de la enfermedad cuando se planteen tener hijos. Si eres mujer con la enfermedad de Pompe, debes preocuparte de entender los riesgos que implican los embarazos, v.g. los problemas que pueden surgir antes, durante o tras el embarazo, así como también ser consciente de las posibilidades que existen de transmitir la enfermedad. De igual manera, las parejas de personas con la enfermedad de Pompe deben saber si son portadoras del gen defectuoso. Si tienes hijos con la enfermedad de Pompe, debes conocer con detalle el riesgo de tener otros hijos afectados o de transmitirla. Este folleto informa sobre los temas que deberías tener presentes. También describe las pruebas que hay que hacer para predecir si tu bebé estará afectado o no por la enfermedad de Pompe.



P ¿Cómo puede alguien adquirir la enfermedad de Pompe?

R La enfermedad de Pompe es uno de los muchos desórdenes que se transmiten entre las familias a causa de una mutación o cambio en los genes. Los genes están hechos de ADN, el material químico que determina las características

específicas de cada ser humano. Cada gen contiene información codificada que permite elaborar proteínas que ayudan a una determinada función del cuerpo, pero cuando se produce una mutación en el gen, el proceso se interrumpe. La enfermedad de Pompe está originada por una mutación genética que bloquea la producción de una enzima (un tipo de proteína)



www.worldpompe.org

Patrocinado por
una donación sin
restricciones de



Otros nombres para la enfermedad de Pompe

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

denominada *alfa-glucosidasa ácida* y que, por consiguiente, puede conducir a daños en la musculatura de todo el cuerpo. Sólo puedes tener la enfermedad de Pompe cuando heredas o recibes 2 copias del gen defectuoso –1 por cada miembro de la pareja, tal y como se muestra en el diagrama de arriba-. Este proceso es el conocido como *herencia autosómica recesiva*. (*Autosómico* significa que el gen defectuoso afecta a ambos sexos por igual. *Recesivo* significa que se necesitan dos copias defectuosas del gen para que la enfermedad aparezca). Si heredas una copia del gen defectuoso sólo de uno de los padres, no desarrollarás la enfermedad de Pompe, pero serás portador. Aunque los portadores no mostrarán los síntomas de la enfermedad, pueden transmitirla a sus hijos si la pareja también es portadora del gen defectuoso. Todos nosotros tenemos mutaciones genéticas, pero es muy poco frecuente encontrarse con una pareja que tenga una mutación en el mismo gen.

Si tanto tú como tu pareja son portadores, por cada embarazo tendrán:

- Un 25% de probabilidad de tener un hijo no afectado que haya heredado 2 copias normales del gen.
- Un 50% de probabilidad de dar a luz un hijo no afectado pero portador; habrá heredado el gen defectuoso sólo de uno de los progenitores.
- Un 25% de probabilidad de tener un hijo afectado por la enfermedad de Pompe.

Puede suceder que alguien que tiene la enfermedad de Pompe tenga también una

pareja portadora. La probabilidad de que esta combinación suceda es baja, pero si se da, existe un 50% de posibilidades de tener ya un hijo afectado por la enfermedad, ya un hijo no afectado pero portador.

Y si uno de los padres tiene la enfermedad y el otro no es portador de la misma, todos sus hijos serán portadores, pero no estarán afectados por la enfermedad de Pompe.

P ¿Hay pruebas para determinar si mi pareja o yo somos portadores de la enfermedad de Pompe?

R La única forma de saber con seguridad si alguien es portador de la mutación genética que provoca la enfermedad de Pompe es mediante la realización de un test de ADN o de un análisis directo de mutación. Esto implica tomar una muestra de la sangre, separar el ADN de las células y, finalmente, realizar una búsqueda de las mutaciones específicas que, como es bien sabido, originan la enfermedad de Pompe. Las pruebas moleculares de mutaciones del ADN son posibles gracias a que más de 150 mutaciones del gen GAA han sido ya identificadas en personas que padecen la enfermedad. Algunas de estas mutaciones están limitadas a ciertos grupos étnicos.

Puesto que la enfermedad de Pompe es tan rara y el riesgo de ser portador es tan pequeño, el test no se realiza al menos que exista un miembro de la familia con la enfermedad cuyas mutaciones sean conocidas. El test de ADN puede indicarte si tú o tu pareja sois portadores; también puede ayudarte a saber el riesgo que tenéis de tener un bebé con la enfermedad. Si ya tienes hijos, te servirá para aprender acerca

de las probabilidades de tener la enfermedad o de ser portadores de la misma. Para saber más sobre la prueba que determina el ser o no portador, véase el apartado ‘*Dónde aprender más*’ de la página 5.

P **Tengo la enfermedad de Pompe y estoy pensando en tener un bebé. Mi médico me ha aconsejado que pida consejo genético antes del embarazo. ¿Cómo me podría ayudar esto?**

R Si tú o algún otro miembro de tu familia tiene la enfermedad de Pompe, o si piensas que puedes ser un portador, el consejo genético puede ayudarte a comprender mejor las probabilidades que tienes de tener un bebé con la enfermedad. La reunión con el consejero genético antes de que se produzca el embarazo te aclarará todas las cuestiones relevantes a la hora de tomar la decisión de tener descendencia. El responsable de este servicio te puede explicar los beneficios y los riesgos de la realización de una prueba de ADN, y además te ayudará a interpretar adecuadamente los resultados de la misma.

Si ya estás embarazada, en el consejo genético puedes recibir asesoramiento sobre pruebas de exploración prenatal para tu futuro hijo. Si eliges seguir adelante con el consejo genético, tu asesor concertará citas para la realización de pruebas y para proporcionarte el apoyo que necesites una vez que se disponga de los resultados. Si, por ejemplo, averiguas que tu futuro hijo está afectado por la enfermedad de Pompe, te ayudará a conocer las opciones de las

que dispones y a enfrentarte a la difícil elección de una de ellas. Dado que el proceso que hay que seguir para conseguir las pruebas y para obtener los resultados suele ser largo, es importante buscar el consejo genético lo antes posible.

P **¿Puedo quedarme embarazada si tengo la enfermedad de Pompe?**

R No parece que la enfermedad de Pompe afecte a la fertilidad (la capacidad para tener descendencia). Y tampoco parece que las mujeres afectadas tengan un mayor riesgo de aborto (interrupción del embarazo). Sin embargo, si 1 miembro de la pareja tiene debilidad muscular severa, escoliosis (curvatura de la columna) o contracturas (rigidez muscular), las relaciones sexuales pueden ser muy difíciles. Además, si estás preocupado sobre los riesgos de tener un hijo con la enfermedad (por ejemplo, porque sabes que tanto tú como tu pareja son portadores), tal vez puedas valorar otras posibilidades, tales como la adopción o la concepción mediante el uso de donantes de óvulos o de esperma. Es importante valorar estas posibilidades con tu asesor médico y con el consejero genético para que así puedas tomar una decisión informada.

P **Tengo la enfermedad de Pompe y quiero formar una familia. ¿Cómo afectará el embarazo a mi salud?**

R Aunque tener la enfermedad de Pompe no debería afectar al hecho de que te quedes embarazada o al hecho de desarrollar bien ese embarazo, hay algunas cuestiones de salud de las que deberías ser consciente, sobre todo si estás muy afectada.

Peso: la mayor preocupación es el peso extra que irás ganando durante el proceso de embarazo. Si ya tienes una importante debilidad muscular, el peso que vayas ganando durante el embarazo podrá causarte dolor de espalda y hacerte más difícil caminar o mantener el equilibrio. La escoliosis puede empeorar, además, estos problemas. Puede que necesites utilizar una silla de ruedas cuando el embarazo vaya progresando.

Respiración: si tu debilidad muscular es mediana o severa, puedes tener más problemas de respiración conforme vayas ganando peso. Asegúrate de decirle a tu médico o a tu cuidador sanitario si notas alguno de estos síntomas: respiraciones demasiado breves, dolores de cabeza matutinos, fatiga, vértigo, confusión o problemas para conciliar el sueño. El uso de un respirador te puede ayudar. Por todos estos motivos, es posible que sea necesario que recibas el asesoramiento tanto de un médico especializado en embarazos de alto riesgo, como de un médico que conozca y trate la enfermedad de Pompe. Sería importante que ambos trabajasen juntos en la delineación de tus cuidados.

Parto: Si la debilidad muscular o la escoliosis es severa, tu bebé puede necesitar ser alumbrado a través del abdomen en lugar de a través de la vagina; es decir, mediante el procedimiento denominado *cesárea*. Si es necesario llevarla a cabo, será necesario tenerlo previsto con antelación para que se planifique adecuadamente la anestesia (véanse los folletos '*Preocupaciones más frecuentes relacionadas con la salud*' y '*Problemas respiratorios en la enfermedad de Pompe*').

Recuperación: Después del nacimiento del bebé, el proceso de recuperación y también el de pérdida del peso extra que hayas ganado pueden ser para ti más largo que para otros casos. Te puede resultar complicado cuidar, transportar o levantar al recién nacido. Debes estar preparada para buscar consejo de otros padres con niños afectados y de tu equipo médico, así como para buscar ayuda en las labores de casa si lo crees necesario.

P ¿Hay alguna manera de averiguar si mi futuro bebé tiene la enfermedad de Pompe?

R Sí, hay dos pruebas para identificar la enfermedad de Pompe que pueden ser realizadas en los primeros momentos del embarazo para saber si el feto está afectado. Puesto que existe una pequeña probabilidad de que se produzca un aborto al realizar estas pruebas, suelen realizarse sólo en aquellos casos en los que hay un claro riesgo de que se padezca la enfermedad –por ejemplo, si 1 de los progenitores sufre la patología, si ambos padres son portadores o si ya han tenido un hijo afectado. Ambas pruebas proporcionan resultados precisos, pero uno de ellos puede hacerse antes que el otro.

La prueba con una *muestra de vello coriónico* se efectúa antes de la duodécima semana de embarazo. En este test se toma una pequeña muestra de tejido extraído de la placenta (la bolsa que rodea al feto) y se analiza para ver si las células contienen alfa-glucosidasa ácida. El análisis también puede hacerse comparando el ADN del feto con el ADN de los progenitores o de algún hermano o hermana del futuro bebé que estén afectados.

Otra prueba prenatal, llamada *amniocentesis*, se realiza en torno a la décimo quinta semana de embarazo. A través de esta técnica se intenta localizar la actividad enzimática y permite el análisis de ADN mediante el estudio de las células

extraídas del fluido presente en el seno materno. Los resultados de estas pruebas prenatales pueden guiar a la hora de tomar decisiones sobre el embarazo así como a la hora de prepararse para la llegada del bebé.

Dónde aprender más

Estos grupos pueden ayudarte a encontrar respuestas a cualquier pregunta que tengas sobre el embarazo o sobre planificación familiar en relación a la enfermedad de Pompe:

- La **International Pompe Association (IPA)** es una federación mundial de grupos de pacientes con la enfermedad de Pompe. La IPA ayuda a pacientes, a familiares y a profesionales de la salud de todo el mundo a compartir sus experiencias y su conocimientos. Para localizar el contacto más indicado en tu país, visita la página web de la IPA: www.worldpompe.org.
- La **Muscular Dystrophy Campaign** ofrece información fiel sobre tests genéticos, patrones de herencia y embarazo para personas afectadas por enfermedades neuromusculares. Visita la dirección www.muscular-dystrophy.org y entra en la sección titulada 'Information and resources'.
- La **National Society of Genetic Counselors (NSGC)** tiene un directorio online sobre consejeros genéticos en los Estados Unidos y también en el resto del mundo. Para buscar en la lista, visita la página www.nsgc.org y entra a la sección titulada 'Find a Counselor'.
- El **Pompe Center at Erasmus Medical Center**, en Holanda, mantiene la base de datos más actualizados sobre mutaciones que han sido identificadas para el gen GAA. Para saber más sobre los avances en la investigación, en el tratamiento y en la realización de pruebas genéticas para la enfermedad de Pompe, visita la página del Pompe Center: www.pompecenter.nl.

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.