

¿Qué es ...

La enfermedad de Pompe?



La **enfermedad de Pompe, también conocida como deficiencia de maltasa acida, (AMD) o enfermedad de almacenamiento de glucógeno II, es una enfermedad heredada, poco común de almacenamiento de glucógeno que afecta los músculos cardiacos y esqueléticos.** Hay dos tipos de la enfermedad de Pompe; inicio infantil y no infantil (juvenil o adulto).

Pompe es clasificada como un **trastorno muscular metabólico**, una de un grupo de enfermedades que interfiere con el proceso y almacenamiento de azúcares complejos (carbohidratos). La acumulación de moléculas de azúcar en las células musculares hace que se rompan.

Esta enfermedad rara es estimada que ocurre en aproximadamente **1 de cada 22,000 nacimientos** basados en estudios de detección de recién nacidos en los Estados Unidos.

Mutaciones en el gene que lleva las instrucciones genéticas para hacer un enzima llamada **maltasa acida o acido alfa-glucosidasa (GAA)** son la causa subyacente de la enfermedad de Pompe.

Normalmente, el cuerpo usa el enzima GAA para descomponer el **glucógeno** (azúcar almacenada utilizada para energía). La enzima cumple su función en los compartimientos intracelulares llamados lisosomas que reúnen varias sustancias, incluyendo el glucógeno. El GAA convierte el glucógeno a **glucosa**, que se utiliza para alimentar las células. En la enfermedad de Pompe, mutaciones en el gene GAA reduce o completamente elimina esta enzima esencial.

La debilidad muscular es el síntoma principal de los dos tipos de la enfermedad de Pompe.

La **gravedad** de la enfermedad de Pompe y la **edad de inicio** están relacionadas a cuanta enzima GAA funcional esta presente en las células.

Se acumulan cantidades excesivas de glucógeno lisosomal en todo el cuerpo, pero las células de los **músculos cardiacos y esqueléticos** son más seriamente afectadas. Acumulación de glucógeno en estos tejidos destruyen tejido muscular y cardiaco saludables.

Investigadores han identificado por lo menos **550 mutaciones diferentes** en el gene GAA que causan síntomas de la enfermedad de Pompe.

Aunque Pompe es una sola enfermedad, esta clasificada en dos formas. De inicio-temprano la **forma infantil** es la mas grave de las dos. Empieza antes de los 12 meses de edad e involucra los músculos cardiacos. La **forma juvenil o adulta** de inicio-tardío puede empezar antes de los 12 meses de edad o después de los 12 meses, y es menos probable que el corazón se vea gravemente afectado.

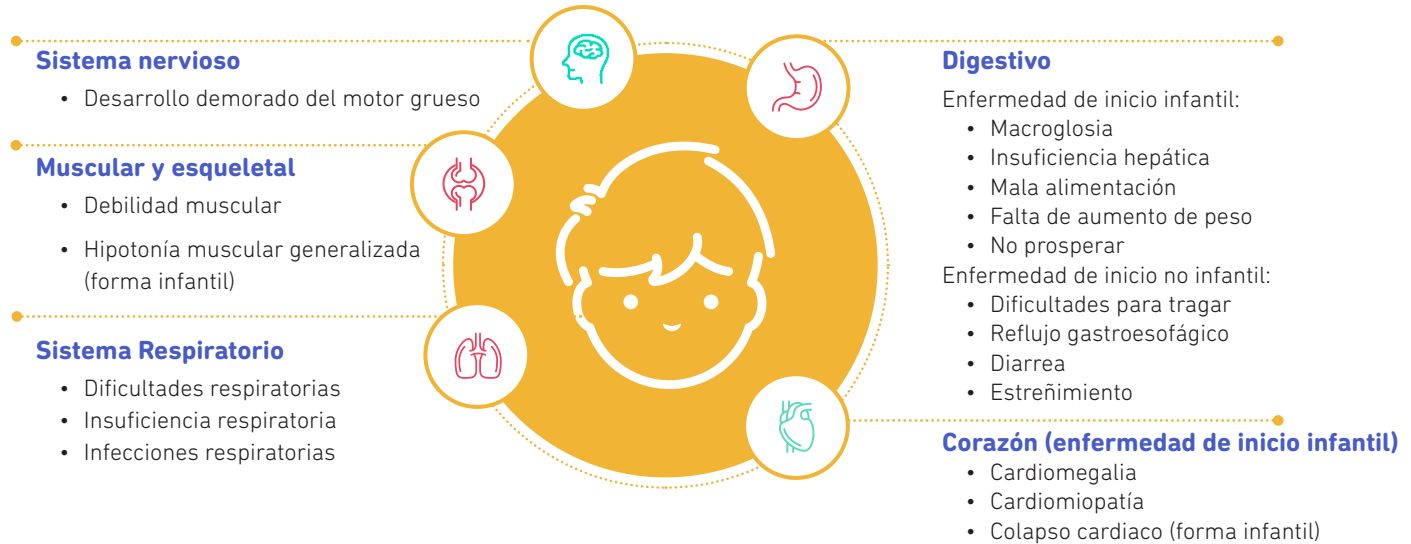
No hay cura para la enfermedad de Pompe, pero tratamientos y terapia puede ayudar a manejar los síntomas y potencialmente disminuir el progreso del curso de la enfermedad.

La alglucosidasa alfa se utiliza para la terapia de reemplazo enzimático (ERT). Mejora la supervivencia sin ventilación asistida en individuos con inicio infantil. Hasta ahora, la alglucosidasa alfa no se ha estudiado adecuadamente con otras formas de la enfermedad de Pompe para garantizar la eficacia y la seguridad.



¿Qué son las señales y síntomas de la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe es una condición multisistémica que afecta muchas partes del cuerpo resultando en debilidad de los músculos esqueléticos, cardíacos (corazón), y pulmonarias.



¿Qué debo de saber sobre la enfermedad de Pompe?

1 La aparición de síntomas de la enfermedad de Pompe puede ocurrir en cualquier momento desde la infancia hasta la edad adulta. La progresión es lenta y menos grave en sus formas de inicio no infantil.

2 La forma de inicio infantil de Pompe resulta de una deficiencia completa o casi completa de GAA. Los síntomas empiezan en los primeros meses de vida con problemas de alimentación, poco aumento de peso, debilidad muscular grave, falta de tono muscular, llamada hipotonía, y problemas con sostener la cabeza derecha. El corazón puede estar agrandado, y problemas respiratorios se pueden complicar con infecciones pulmonares. Muchos bebés con la enfermedad de Pompe también tienen lenguas e hígados agrandados (hepatomegalia). Sin tratamiento, el colapso cardíaco puede causar complicaciones que amenazan la vida entre los 12 a 18 meses de edad. La forma de inicio infantil de Pompe puede presentar un fenotipo no clásico, hipotonía sin cardiomiopatía, durante los primeros uno o dos años de vida.

3 Inicio no infantil de Pompe es el resultado de una deficiencia parcial de GAA. Síntomas pueden ocurrir a cualquier edad. El primer síntoma es la debilidad muscular, típicamente en las piernas y el tronco, además de los músculos que controlan la respiración progresando a debilidad respiratoria que compromete la vida. Los problemas con el corazón son menos probables en esta forma de la enfermedad.

4 En general, cuanto más avanzada es la edad de inicio más lenta es la progresión de la enfermedad. En última instancia, el pronóstico depende de la extensión de la participación de los músculos respiratorios.

5 El diagnóstico de la enfermedad de Pompe puede ser confirmada midiendo el nivel de actividad de la enzima GAA en una muestra de sangre y mediante la detección de mutaciones genéticas comunes.

6 En mayo del 2013, la enfermedad de Pompe fue agregada a la lista de condiciones que estados prueban en recién nacidos, basados en la disponibilidad de pruebas confiables para la detección y el diagnóstico y de un tratamiento efectivo (terapia de reemplazo de enzimas).

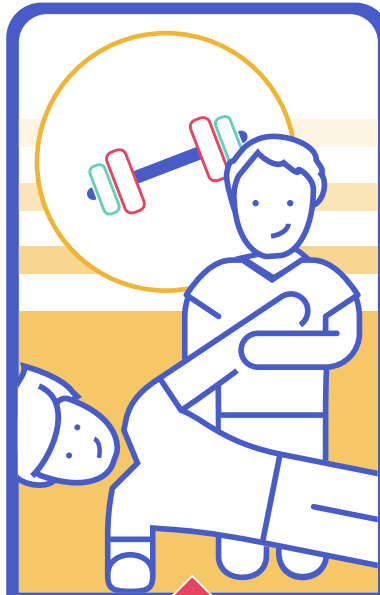
7 Detección temprana de la enfermedad de Pompe permite el tratamiento más temprano posible, lo que puede conducir a mejores resultados.

8 Una vez que se diagnostica la enfermedad de Pompe, se recomiendan pruebas de todos los miembros de la familia y una consulta con un consejero genético.

¿Como tratar la enfermedad de Pompe?

El tratamiento de la enfermedad de Pompe debe involucrar a un equipo multidisciplinario de especialistas (como un cardiólogo, neurólogo, y terapeuta respiratorio) que tengan conocimiento sobre la enfermedad y que puedan ofrecer atención de apoyo y sintomática. Un **dietista registrado** puede sugerir comidas bien balanceadas para ayudar a mantener el consumo de calorías y nutrientes adecuados.

Inserción de un tubo de gastronomía o tubo-g - a través de la nariz y en la garganta o quirúrgicamente en el estómago, puede llevar alimentos directamente al estómago o los intestinos



La terapia física ayuda a restaurar y mantener fuerza muscular y función a través del ejercicio y mantiene rango de movimiento con ejercicios de estiramiento.

La respiración debe de ser **monitoreada regularmente** por un especialista, cuando los músculos respiratorios debilitados dificultan la tos, lo que aumenta el riesgo de infecciones respiratorias graves y neumonía.

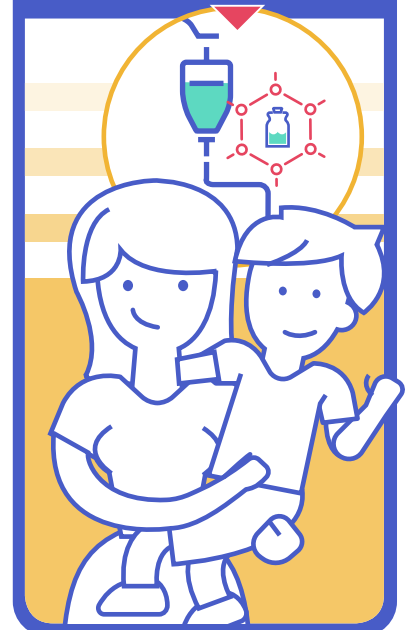
Síntomas como falta de respiración después del ejercicio o dolores de cabeza en la mañana puede indicar respiración comprometida que puede requerir **oxígeno suplementario** o **asistencia ventilatoria** durante la noche.

Un **terapeuta del habla o de la deglución** puede recomendar ejercicios para fortalecer los músculos necesarios para tragar.

Terapia de reemplazo enzimático (ERT) es un tratamiento aprobado para todos los individuos con la enfermedad de Pompe.

En la ERT, se administra una forma sintética de la enzima maltasa a las células para sustituir la enzima que falta en la enfermedad de Pompe. Esto puede evitar que las células musculares mueran. Los medicamentos ERT **Myozyme** y **Lumizyme** fueron las primeras opciones disponibles para tratar la enfermedad de Pompe de inicio infantil y de inicio tardío, respectivamente. También se aprobó una ERT de segunda generación, **Nexviazyme**, para tratar la enfermedad de Pompe de aparición tardía.

Desde la aprobación de ERT, las perspectivas de las personas de todas las edades con enfermedad de Pompe es mejor, con la reversa de daño cardíaco y aumento de la esperanza de vida en la forma de aparición infantil de la enfermedad y mejora la función respiratoria y la resistencia al caminar en personas mayores.



*Por favor hable con su médico para obtener más información sobre este tratamiento.



Glosario

Cardiomegalia

Agrandamiento del corazón

Enfermedad de almacenamiento de glucógeno

Un trastorno metabólico causado por deficiencias de enzimas, que afecta la producción o descomposición del glucógeno o la glucosa

Glucógeno

Una forma de azúcar que se almacena para su futura movilización y uso como energía

Glucosa

El carbohidrato más simple, formado a partir de un azúcar, y una de las fuentes de combustible preferidas por el cuerpo para las células, especialmente las células musculares.

Hepatomegalia

Agrandamiento del hígado

Hipotonía

Tono muscular disminuido

Macroglosia

Agrandamiento de la lengua

Miocardiopatía hipertrófica

Una condición en la que parte del músculo cardíaco se engrosa, lo que dificulta su capacidad de bombear sangre al cuerpo

Mutación

Una falla en el código ADN

Para aprender más sobre enfermedad de Pompe, visita mda.org o comuníquese con MDA Resource Center a 833-ASK-MDA1 (275-6321).



Designada como una organización benéfica mejor calificada por el Instituto Americano de Filantropía, MDA es la primera organización sin fines de lucro que recibe un Premio a la Trayectoria de la Asociación Médica estadounidense por "significativos y duraderos contribuciones a la salud y el bienestar de la humanidad".



**Muscular
Dystrophy
Association**

mda.org • 1-833-ASK-MDA1
facebook.com/MDAorg
@MDAorg