



¿Qué es la enfermedad de Pompe?

Es un trastorno neuromuscular poco común que varía en su edad de inicio, síntomas y velocidad de progresión, señala el sitio pompe.com. Esta es una rara enfermedad neuromuscular y hereditaria que puede presentarse en bebés, niños o adultos y es una de las más de 40 enfermedades genéticas que se conocen como enfermedades de depósito lisosomal.

La enfermedad de Pompe es progresiva, causa debilidad muscular y con frecuencia produce problemas respiratorios. Dado que afecta a los músculos, se parece a enfermedades neuromusculares, como las distrofias, explica el folleto informativo "A las personas con la enfermedad de Pompe", publicado en: www.gluco-genosis.org

Aunque el defecto genético que la causa se presenta al nacer, los síntomas pueden aparecer en cualquier momento de la vida y afecta a hombres y mujeres por igual. En general, cuanto antes aparecen los síntomas, la enfermedad tiende a ser más grave.

Esta enfermedad está presente desde el nacimiento. Sin embargo, los signos y síntomas pueden aparecer en cualquier momento desde la infancia hasta la edad adulta y es difícil de identificar.

También puede afectar a los familiares del paciente, así que es posible que otros miembros de la familia, especialmente los hermanos de la persona afectada, deban someterse a las pruebas.

Ser diagnosticado de la enfermedad de Pompe puede ser un proceso largo y complicado. Según los expertos, la enfermedad no tiene cura, y requiere

SOBRE EL NOMBRE

La enfermedad de Pompe debe su nombre a J.C. Pompe, el médico holandés que la describió por primera vez en 1932, tras observar a un bebé con debilidad muscular extrema y el corazón muy agrandado. Existen varias formas de pronunciar el nombre de la enfermedad de Pompe. En diferentes partes del mundo, puede oírse "pom-PEY," "POM-pe" o "pom-PÉ".

de un enfoque multidisciplinario, sin embargo, existen diversos cuidados y tratamientos que pueden ayudar a sobrellevarla, de allí la importancia de consultar con su médico o médicos tratantes para el diagnóstico temprano.

Adaptación a los retos
Las personas con la enfermedad de Pompe deben hacer frente a todo tipo de retos. El aumento de las dificultades para moverse o respirar pueden hacer difícil continuar con el trabajo, las tareas domésticas e incluso realizar sus propias necesidades personales. Las ayudas como la fisioterapia, el uso de sillas de ruedas o la ventilación para asistir a la respiración, entre otras, pueden ayudar a tratar los síntomas de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Un caso de debilidad como diagnóstico de enfermedad rara

Por: Dr. Carlos Enrique López Paz

Hace algunos meses evalué a una paciente en mi consultorio, al verla ingresar era muy evidente la dificultad que presentaba para poder movilizarse, caminaba con bastón y con ayuda de su acompañante.

Su historia era reveladora, muchos años de padecer de una debilidad exclusiva de miembros inferiores, al principio con mucho dolor de espalda que se presenta luego en toda la musculatura, lo cual mostraba progreso de la enfermedad ya afectando extremidades superiores con franca dificultad para sus tareas habituales, consultó con muchos médicos, pero sin un diagnóstico definitivo, alivio de sus problemas, citas muy distantes y múltiples exámenes.

Por otro lado, según lo que me compartía, había fallecido un hermano por causas poco conocidas pero había perdido fuerza y se encontraba en silla de ruedas, un hermano menor padecía de un problema similar, pero de forma más leve, por lo que este caso se trataba de una enfermedad hereditaria, e iniciamos abordaje de enfermedades asociadas a debilidad muscular (miopatías/distrofias musculares) llegando a la conclusión por clínica y diversos estudios, que la paciente presentaba Enfermedad de Pompe, una enfermedad rara la cual se convertiría en el primer paciente diagnosticado con esta enfermedad en mi país.

Se ha estimado que el 7 por ciento de toda la población a nivel mundial, tiene alguna enfermedad rara, lo que hace considerar que son millones de personas, con necesidades médicas enfocadas en este tipo de enfermedades.

En el caso de la Enfermedad de Pompe, una de las 7 mil enfermedades raras conocidas, se presenta en 1 de cada 40 mil habitantes, según alguna información científica; es una enfermedad rara, pero en nuestra región los médicos ya hemos encontrado pacientes con esta enfermedad.

La enfermedad de Pompe es rara, y tiene su origen en información genética que funciona de una manera inadecuada y que se tuvo que recibir de ambos padres, a través de la herencia. Como enfermedad que se hereda, es importante investigar



dentro de la familia de cada paciente identificado, si hay algún otro hermano que esté comenzando con síntomas leves, pero que ya estén produciendo algún tipo de problema de salud.

Este tipo de enfermedades nos produce síntomas muy inespecíficos, que están

relacionados a muchas enfermedades y al principio pueden ser tan leves que pasen desapercibidas tanto por los pacientes como por los médicos.

En pacientes menores de 12 meses los problemas más importantes, son: la debilidad muscular que se puede presentar desde el momento del nacimiento y una cardiomegalia (un corazón aumentado de tamaño) que se presenta desde los cuatro o cinco meses de vida; lamentablemente, sin tratamiento estos pacientes fallecen, aproximadamente, a los 10 meses de vida.

En este tipo de enfermedades, que afectan a los pacientes, de una manera tan inespecífica y con tanta severidad, los programas de tamizaje neonatal nos podrían brindar una herramienta de identificación excelente, sobre todo porque los individuos identificados pueden ser beneficiados de un tratamiento.

En pacientes mayores a los 12 meses, esta enfermedad puede presentarse desde el periodo pediátrico hasta la vida adulta y el problema más importante es la debilidad muscular progresiva, dolores en los músculos y los problemas pulmonares, como neumonías que pueden ser letales, si no se recibe tratamiento específico y abordaje multidisciplinario (Neurólogo, Neumólogo, Cardiólogo, Fisiatra, Nutrición, Psicología, etc.)

Muchos son los problemas por los cuales es difícil hacer un diagnóstico de este tipo de enfermedades en países como los nuestros, algunos de ellos pueden ser: desconocimiento de estas enfermedades, poco acceso a los servicios de salud, exámenes específicos, etc., y por otro lado los problemas propios de nuestros tiempos, como lo es la pandemia del Covid-19.

Este 15 de abril se conmemora a nivel mundial el día de la enfermedad de Pompe, con el objetivo de hacerla visible.

Advertorial