

The background features a vibrant color palette of lime green, teal, and dark blue. A large white semi-circle is positioned on the left side. In the top right corner, there is a grid of white dots on a dark blue background. A dark blue horizontal bar is located in the top right, and another is at the bottom left. A white plus sign is in the upper left, and another is above the word 'Únicos'. The word 'Únicos' is written in a large, white, serif font, enclosed in white curly braces. Below it, the word 'Pompe' is written in a smaller, white, sans-serif font. There are also some white decorative lines and dots scattered around the text.

{Únicos}

Pompe

UN ENFOQUE DE EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO

SANOFI 



iEmpezar!

 **PATER**
Programa de atención al tratamiento de Enfermedades Raras
Por ti y para ti

 **COLORES DE
VIDA**

 **SANOFI GENZYME**
A TU LADO
cada día



PACIENTE



Perspectiva médica



Entorno Familiar



Conoce más sobre los pacientes Pompe en Latinoamérica



Neurólogo



Genetista



Nutricionista



Fisiatra



EXÁMENES DE
SEGUIMIENTO



Neumólogo



Psicólogo



Gastroenterólogo

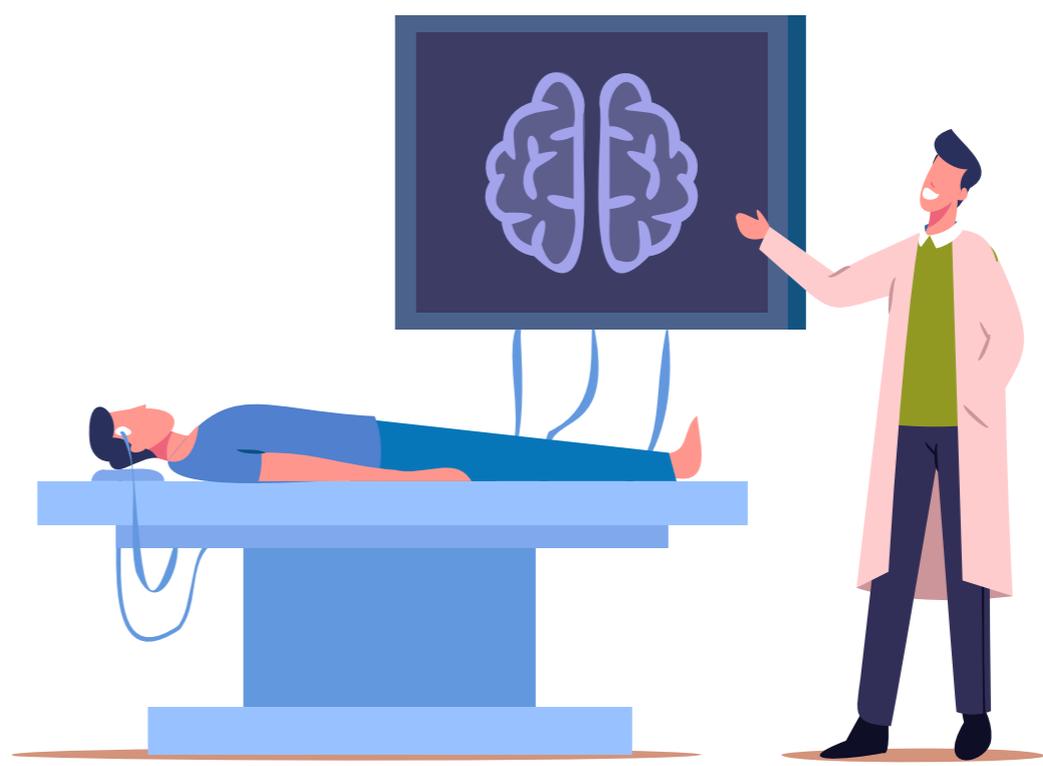


Cardiólogo



Neurólogo:

Experto en el tratamiento de la pérdida de la función motora de los músculos, uno de los síntomas primarios en la enfermedad de Pompe. Estará al tanto del compromiso motor y sensitivo.



Gastroenterólogo



Genetista:

Experto en enfermedades de origen genético. Puede orientar y asesorar al paciente y su familia con respecto a la herencia genética.



Neurólogo

Neurólogo



Neumólogo:

Experto en enfermedades de los pulmones y problemas respiratorios, uno de los síntomas primarios en la Enfermedad de Pompe que afecta la calidad de vida.

En algunos casos los síntomas son imperceptibles, pero si son identificados y manejados a tiempo, contribuyen a una mejor calidad de vida.



Gastroenterólogo



Cardiólogo:

Experto en condiciones del corazón, es quien podrá hacer un seguimiento del estado cardiovascular (arritmia o alteración del ritmo en LOPD, e hipertofia cardíaca o crecimiento de las paredes del corazón en IOPD).



LOPD: Late On-Set Pompe Disease - Enfermedad de Pompe de Inicio tardío
IOPD: Infantil On-Set Pompe Disease - Enfermedad de Pompe de Inicio Infantil

Neurólogo

Neurólogo



Gastroenterólogo:

Experto en los desordenes del tracto digestivo. Realizará un seguimiento de los síntomas asociados como síndrome de colon irritable, trastornos en la deglución, entre otros.



Gastroenterologo



Psicólogo:

Experto en brindar apoyo emocional para una mejor comprensión de la enfermedad por parte del paciente, sus cuidadores y familiares.



Gastroenterólogo



Fisiatra:

Experto en la rehabilitación física. Es el encargado de hacer seguimiento al avance del compromiso motor del paciente.

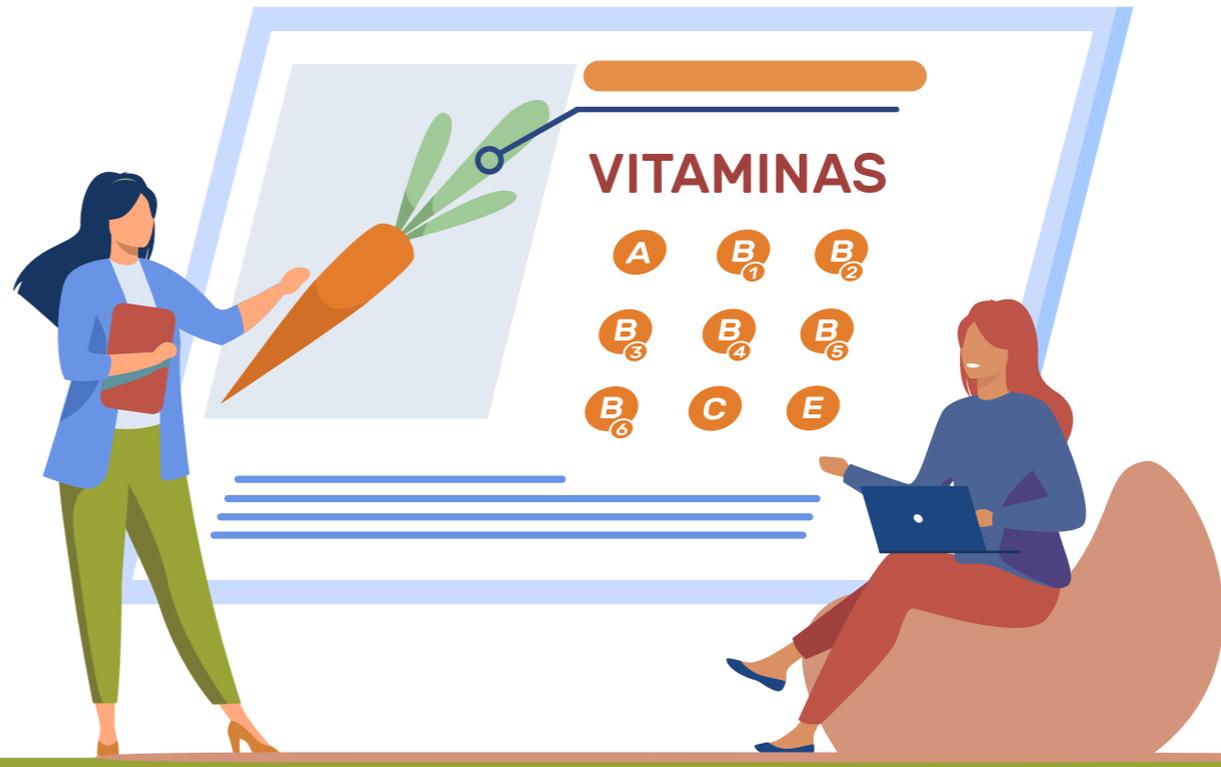


Gastroenterólogo



Nutricionista:

Experto en los temas de alimentación a tener en cuenta en los pacientes con enfermedad de Pompe, quienes se benefician de dietas específicas.



Gastroenterólogo



ENFERMEDAD DE POMPE:

Programa de evaluaciones^A

El Programa de evaluaciones recomendado representa las valoraciones básicas relacionadas con la enfermedad de Pompe que ayudan en el seguimiento de la progresión de la enfermedad de un paciente a lo largo del tiempo. Los médicos determinarán la frecuencia real de las evaluaciones necesarias de acuerdo con la necesidad individualizada de atención médica y el seguimiento de rutina del paciente.

[VER TABLA](#)

[REFERENCIAS](#)

Enfermedad de Pompe: Programa de evaluaciones^A



Todos los
pacientes

Edad < 5 años

Edad ≥ 5 años

Al inicio

Cada 3
meses

Cada 6
meses

Cada 12
meses

Cada 3
meses

Cada 6
meses

Cada 12
meses

Información del paciente ▾

Monitoreo general del
paciente^A ▾

Examen físico^B ▾

Pruebas de laboratorio^C ▾

Evaluaciones clínicas ▾

Evaluaciones cognitivas
y del desarrollo
(según la edad) ▾

Neuroimágenes ▾

Evaluaciones motoras
(apropiadas para la edad) ▾

Resultados de calidad
de vida ▾

REFERENCIAS



Enfermedad de Pompe: Programa de evaluaciones^A



Todos los
pacientes

Edad < 5 años

Edad ≥ 5 años

Al inicio

Cada 3
meses

Cada 6
meses

Cada 12
meses

Cada 3
meses

Cada 6
meses

Cada 12
meses

Información del paciente ▶

Demografía

Diagnóstico
(ensayo enzimático, análisis de ADN)

Historial médico

Monitoreo general del
paciente^A ▼

Examen físico^B ▼

Pruebas de laboratorio^C ▼

Evaluaciones clínicas ▼

Evaluaciones cognitivas
y del desarrollo
(según la edad) ▼

Neuroimágenes ▼

Evaluaciones motoras
(apropiadas para la edad) ▼

Resultados de calidad
de vida ▼

REFERENCIAS



Enfermedad de Pompe: Programa de evaluaciones^A



Todos los
pacientes

Edad < 5 años

Edad ≥ 5 años

Al inicio

Cada 3
meses

Cada 6
meses

Cada 12
meses

Cada 3
meses

Cada 6
meses

Cada 12
meses

Información del paciente ▼

Monitoreo general del
paciente^A ▶

Seguimiento clínico

Estado de embarazo
(solo mujeres en edad fértil)

Examen físico^B ▼

Pruebas de laboratorio^C ▼

Evaluaciones clínicas ▼

Evaluaciones cognitivas
y del desarrollo
(según la edad) ▼

Neuroimágenes ▼

Evaluaciones motoras
(apropiadas para la edad) ▼

Resultados de calidad
de vida ▼

REFERENCIAS



Enfermedad de Pompe: Programa de evaluaciones^A



MONITOREO GENERAL DEL PACIENTE

- Embarazo (se aplica a mujeres en edad fértil)
- Seguimiento clínico



Cada 12
meses

Informa

Monito
pacien

Exame

Prueba

Evaluac

Evaluaciones cognitivas
y del desarrollo
(según la edad)

Neuroimágenes

Enfermedad de Pompe: Programa de evaluaciones^A



Todos los pacientes

Edad < 5 años

Edad ≥ 5 años

Al inicio

Cada 3 meses

Cada 6 meses

Cada 12 meses

Cada 3 meses

Cada 6 meses

Cada 12 meses

Información del paciente ▾

Monitoreo general del paciente^A ▾

Examen físico^B ▶

Estatura / longitud, peso, circunferencia de la cabeza^B

Presión arterial, frecuencia cardíaca

Pruebas de laboratorio^C ▾

Evaluaciones clínicas ▾

Evaluaciones cognitivas y del desarrollo (según la edad) ▾

Neuroimágenes ▾

Evaluaciones motoras (apropiadas para la edad) ▾

Resultados de calidad de vida ▾



REFERENCIAS



Enfermedad de Pompe: Programa de evaluaciones^A



EXAMEN FÍSICO

Altura / Peso / Circunferencia de la cabeza^{1,2}

- Se puede observar retraso del desarrollo y otros retrasos en el crecimiento en pacientes con enfermedad de Pompe debido a problemas gastrointestinales como reflujo gastroesofágico y dificultades para comer / masticar y deglutir.



Cada 12 meses

Info

Mon
paci

Exar

Prue

Eval

Evalu
y del desarrollo
(según la edad)

Neuroimágenes

Enfermedad de Pompe: Programa de evaluaciones^A



Todos los
pacientes

Edad < 5 años

Edad ≥ 5 años

Al inicio

Cada 3
meses

Cada 6
meses

Cada 12
meses

Cada 3
meses

Cada 6
meses

Cada 12
meses

Información del paciente ▾

Monitoreo general del
paciente^A ▾

Examen físico^B ▾

Pruebas de laboratorio^C ▶

Hematología / Bioquímica

Análisis de orina

Evaluaciones clínicas ▾

Evaluaciones cognitivas
y del desarrollo
(según la edad) ▾

Neuroimágenes ▾

Evaluaciones motoras
(apropiadas para la edad) ▾

Resultados de calidad
de vida ▾



REFERENCIAS





PRUEBAS DE LABORATORIO*

Análisis de sangre³

- Una batería de análisis de sangre⁴ al inicio que incluyen CK, ALT, AST y LDH⁴
 - CK [30-170 U/L]*
 - AST [0-35 U/L]*
 - LDH [60-160 U/L]*

*Los valores entre paréntesis son valores de referencia.





PRUEBAS DE LABORATORIO*

Prueba de orina⁵

- HEX4 (tetrasacárido de glucosa): se ha identificado el HEX4 urinario elevado en pacientes con enfermedad de Pompe con una sensibilidad del 95% para identificar la enfermedad de Pompe. Se recomienda como prueba de diagnóstico auxiliar o de seguimiento terapéutico.

Rangos de referencia para HEX4 urinario⁶:

Rango de edad	Rango de referencia HEX4
0 a 6 meses	< 20 mM/mol de creatinina
>6 meses a 1 año	< 14.0 mM/mol de creatinina
>1 año a 3 años	< 8.3 mM/mol de creatinina
>3 años	<3.0 mM/mol de creatinina

Enfermedad de Pompe: Programa de evaluaciones^A



Todos los pacientes

Edad < 5 años

Edad ≥ 5 años

Al inicio

Cada 3 meses

Cada 6 meses

Cada 12 meses

Cada 3 meses

Cada 6 meses

Cada 12 meses

Información del paciente ▾

Monitoreo general del paciente^A ▾

Examen físico^B ▾

Pruebas de laboratorio^C ▾

Evaluaciones clínicas ▶

Radiografía de tórax

Radiografía de columna

Exploraciones DXA^D

Electrocardiograma

Ecocardiograma

Examen auditivo

Pruebas de función pulmonar

Evaluaciones cognitivas y del desarrollo (según la edad) ▾

Neuroimágenes ▾

Evaluaciones motoras (apropiadas para la edad) ▾

Resultados de calidad de vida ▾

REFERENCIAS

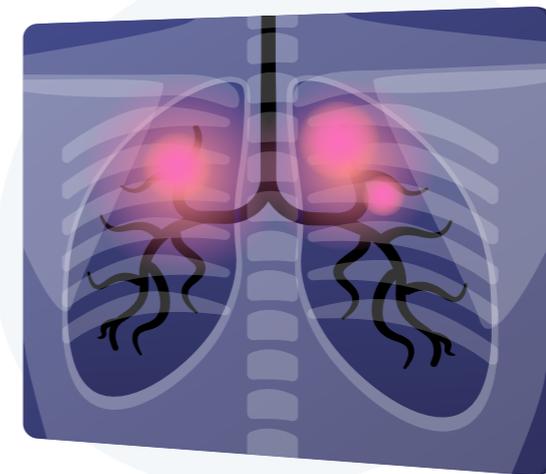




EVALUACIONES CLÍNICAS

Radiografía de tórax (RxT)^{2,3}

- La RxT sirve para evaluar algún compromiso cardíaco como la hipertrofia ventricular izquierda (HVI) y/o la elevación del diafragma relacionada con la afectación de este músculo en los pacientes.
- La RxT normal no mostrará ninguna anomalía.
- La RxT es rápida y económica, pueden requerirse más pruebas de diagnóstico por imágenes si su resultado es anormal.





EVALUACIONES CLÍNICAS

Radiografía de columna³

- Evalúa el adelgazamiento de los huesos y las fracturas patológicas.
- Evalúa cifoescoliosis, uno de los efectos secundarios más graves de la insuficiencia muscular.
- La radiografía de la columna no mostrará ninguna anomalía significativa.
- La radiografía de columna es simple y económica, pueden requerirse más pruebas de diagnóstico por imágenes si su resultado es anormal.



EVALUACIONES CLÍNICAS

Densitometría ósea DXA^{2,3}

- Se pueden observar anomalías óseas como osteopenia* y osteoporosis** en pacientes con enfermedad de Pompe.
- La frecuencia para la realización de la Densitometría ósea depende del contexto de cada paciente, pero se recomienda hacerla con un intervalo mayor a 6 meses.

***Osteopenia:** densidad ósea disminuida, precede a la osteoporosis.

****Osteoporosis:** pérdida severa de la densidad ósea que puede llevar a fracturas.



y
(según la edad)

Neuroimágenes



EVALUACIONES CLÍNICAS

Electrocardiograma (ECG)²

- Los problemas cardíacos que ocurren en la enfermedad de Pompe de inicio infantil incluyen cardiomiopatía, insuficiencia cardíaca y arritmia.
- El ECG puede revelar un intervalo PR acortado y, en algunos casos, síndrome de Wolf-Parkinson-White.
- Un ECG normal no presentará anomalías arrítmicas.
- El ECG dinámico (Holter cardíaco) es útil para evaluar de forma precisa alguna arritmia encontrada en el ECG.





EVALUACIONES CLÍNICAS

Ecocardiograma (ECO)^{2,3}

- Los problemas cardíacos que ocurren en la enfermedad de Pompe incluyen cardiomiopatía, insuficiencia cardíaca y arritmia.
- El ECO cardíaco es útil para medir la función ventricular izquierda y su fracción de eyección (FE) y el índice de masa del ventrículo izquierdo (IMVI) para evaluar la miocardiopatía.





EVALUACIONES CLÍNICAS

Examen de audiometría^{2,3}

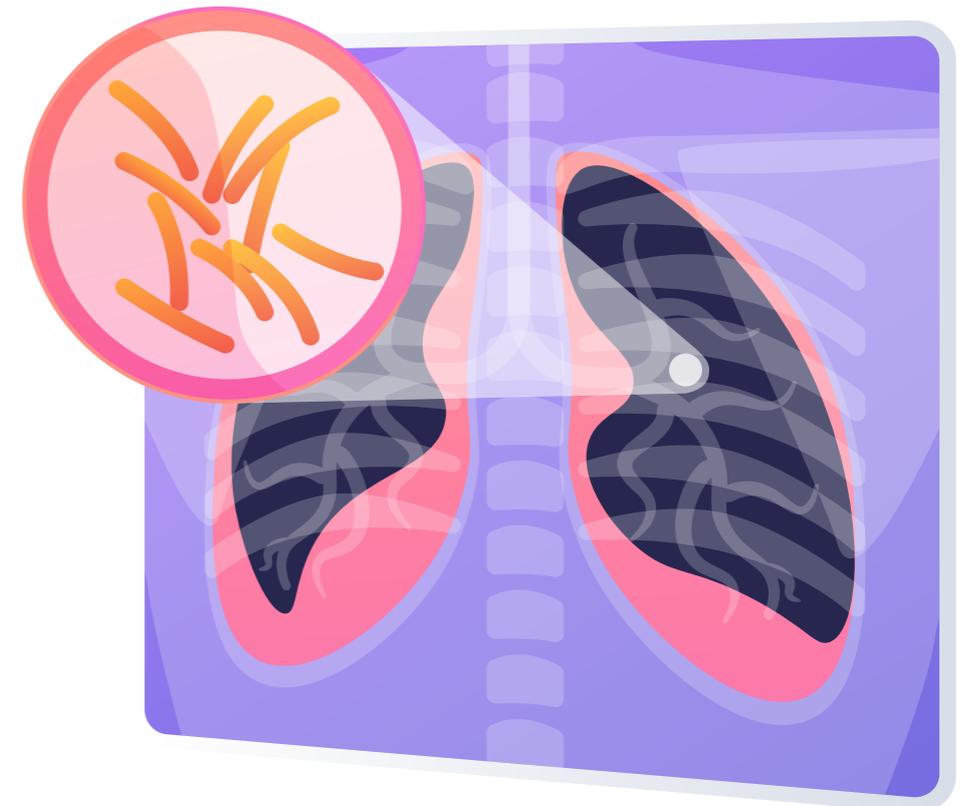
- Se ha reconocido la pérdida de la audición en la enfermedad de Pompe de inicio infantil debido a la afectación de la cóclea (poco común), del aparato conductor (común) o ambos.
- Se debe realizar una prueba de audición a los recién nacidos y un examen de audición pediátrico anual.
- Las pruebas deben incluir una evaluación del comportamiento cuando sea posible, emisiones otoacústicas, timpanometría y potenciales evocados auditivos (ABR o BAER) utilizando estímulos conducidos por aire y hueso.
- Pulsioximetría y capnografía.



EVALUACIONES CLÍNICAS

Pruebas de función pulmonar^{2,3}

- En adultos, prueba de espirometría en posición de pie, sentado y acostado.
 - Volumen espiratorio forzado, 1 seg (FEV1)
 - Presión inspiratoria máxima (MIP)
 - Presión espiratoria máxima (MEP)
 - Los rangos normales variarán según la edad, el sexo y la altura
 - Capacidad vital forzada (FVC)



Enfermedad de Pompe: Programa de evaluaciones^A



Todos los
pacientes

Edad < 5 años

Edad ≥ 5 años

Al inicio

Cada 3
meses

Cada 6
meses

Cada 12
meses

Cada 3
meses

Cada 6
meses

Cada 12
meses

Información del paciente ▾

Monitoreo general del
paciente^A ▾

Examen físico^B ▾

Pruebas de laboratorio^C ▾

Evaluaciones clínicas ▾

Evaluaciones cognitivas
y del desarrollo
(según la edad) ▶

Prueba de detección del
desarrollo de Denver II^E

Escalas de Bayley para el
desarrollo de bebés y
niños pequeños III^F

Escala de desempeño
internacional de Leiter
modificada - Revisada^{F,G}

Neuroimágenes ▾

Evaluaciones motoras
(apropiadas para la edad) ▾

Resultados de calidad
de vida ▾

REFERENCIAS

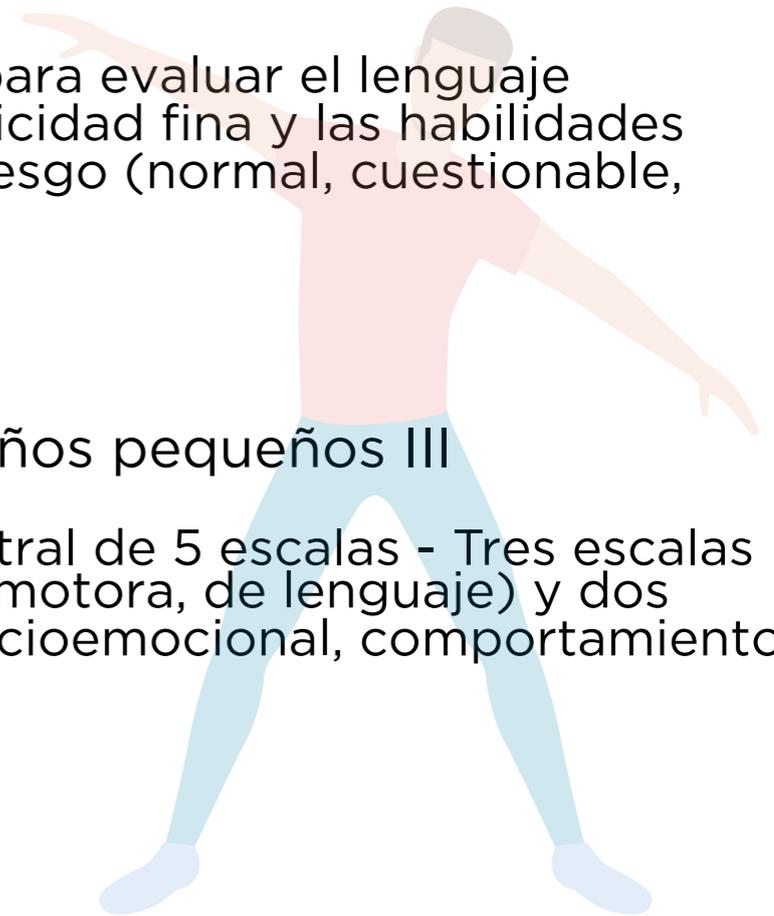




EVALUACIONES COGNITIVAS Y DEL DESARROLLO

Enfermedad de Pompe de inicio infantil (IOPD)⁷

- Prueba de detección del desarrollo de Denver II
 - Herramienta administrada directamente; diseñada para evaluar el lenguaje expresivo y receptivo, la motricidad gruesa, la motricidad fina y las habilidades sociales personales; resultados en la categoría de riesgo (normal, cuestionable, anormal).
 - Diseñada para edades de 0 a 12 meses.
- Escalas de Bayley para el desarrollo de bebés y niños pequeños III
 - Herramienta administrada directamente; batería central de 5 escalas - Tres escalas administradas en interacción con el niño (cognitiva, motora, de lenguaje) y dos escalas realizadas con cuestionarios para padres (socioemocional, comportamiento adaptativo).
 - Diseñada para edades de 1 a 42 meses.

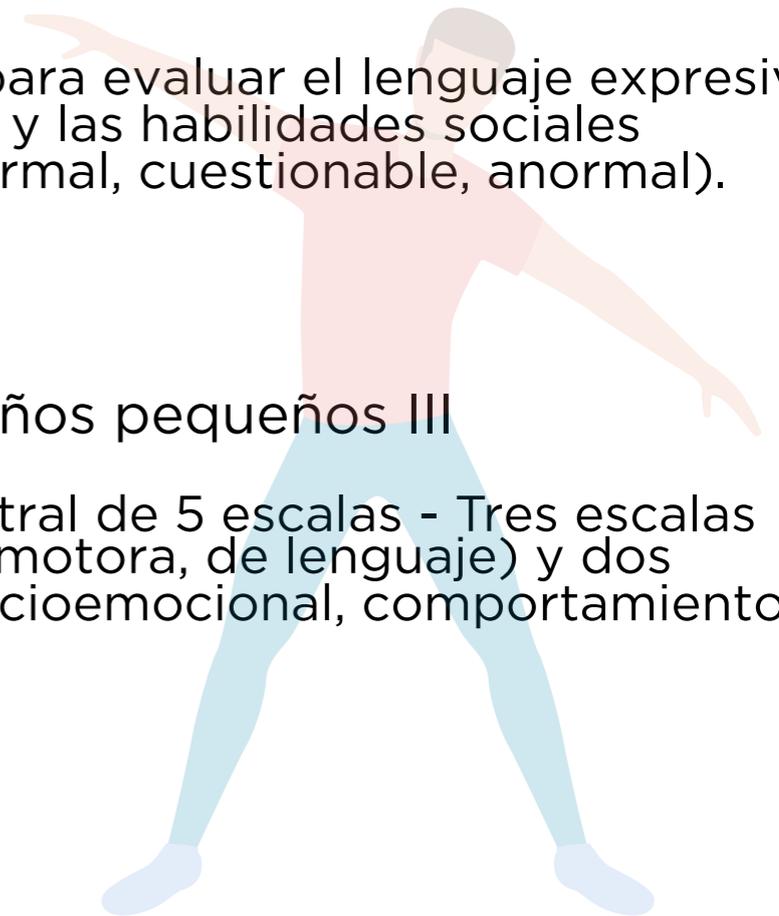




EVALUACIONES COGNITIVAS Y DEL DESARROLLO

Enfermedad de Pompe de inicio tardío (LOPD)⁷

- Prueba de detección del desarrollo de Denver II
 - Herramienta administrada directamente; diseñada para evaluar el lenguaje expresivo y receptivo, la motricidad gruesa, la motricidad fina y las habilidades sociales personales; resultados en la categoría de riesgo (normal, cuestionable, anormal).
 - Diseñada para edades de 1 a 6 años.
- Escalas de Bayley para el desarrollo de bebés y niños pequeños III
 - Herramienta administrada directamente; batería central de 5 escalas - Tres escalas administradas en interacción con el niño (cognitiva, motora, de lenguaje) y dos escalas realizadas con cuestionarios para padres (socioemocional, comportamiento adaptativo).
 - Diseñada para edades de 1 a 42 meses.



Enfermedad de Pompe: Programa de evaluaciones^A



Todos los
pacientes

Edad < 5 años

Edad ≥ 5 años

Al inicio

Cada 3
meses

Cada 6
meses

Cada 12
meses

Cada 3
meses

Cada 6
meses

Cada 12
meses

Información del paciente ▾

Monitoreo general del
paciente^A ▾

Examen físico^B ▾

Pruebas de laboratorio^C ▾

Evaluaciones clínicas ▾

Evaluaciones cognitivas
y del desarrollo
(según la edad) ▾

Neuroimágenes ▶

Resonancia magnética o
tomografía computarizada

Evaluaciones motoras
(apropiadas para la edad) ▾

Resultados de calidad
de vida ▾



REFERENCIAS



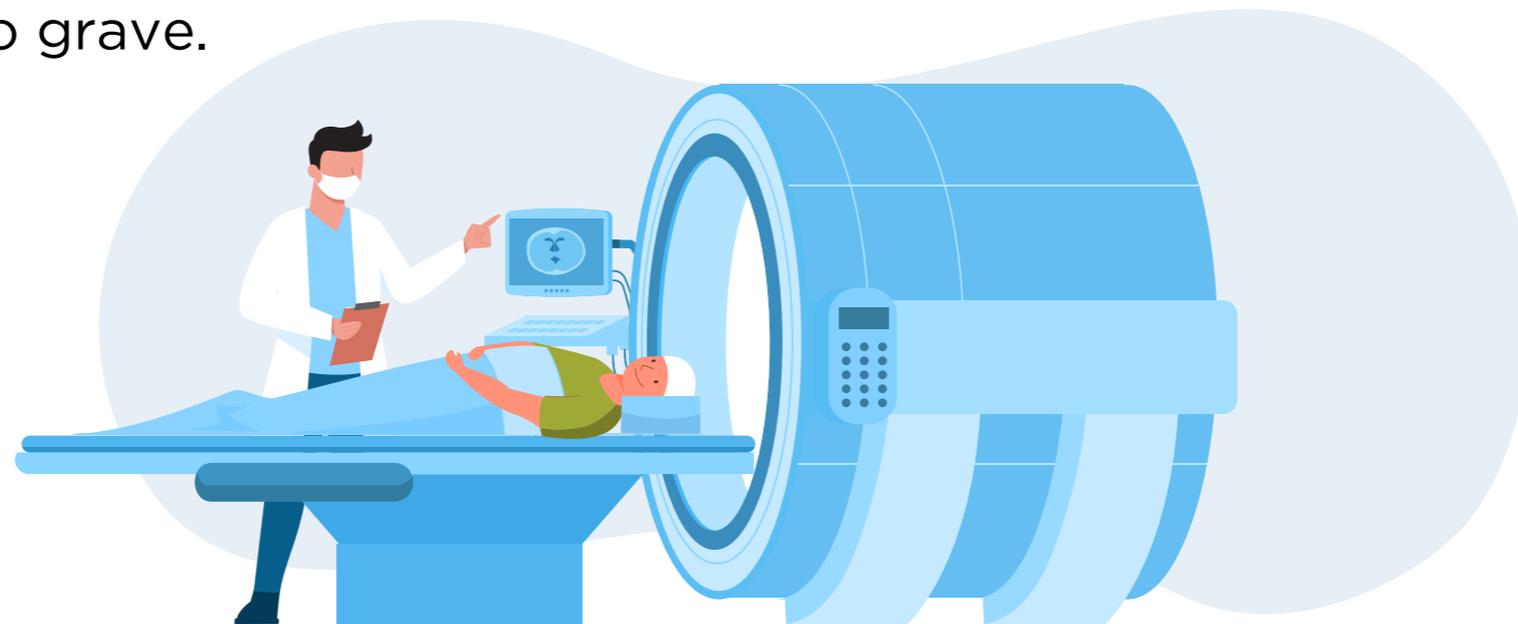
Enfermedad de Pompe: Programa de evaluaciones^A



NEUROIMÁGENES

Resonancia magnética o tomografía computarizada²

- Se han notificado anomalías vasculares en pacientes adultos con enfermedad de Pompe.
- Pueden presentarse riesgo de hemorragias por rupturas de aneurismas en algunas de las arterias del cerebro. Esto puede provocar un déficit neurológico grave.



Evaluación
y del desarrollo
(según la edad)

Neuroimágenes

Enfermedad de Pompe: Programa de evaluaciones^A



Todos los
pacientes

Edad < 5 años

Edad ≥ 5 años

Al inicio

Cada 3
meses

Cada 6
meses

Cada 12
meses

Cada 3
meses

Cada 6
meses

Cada 12
meses

Información del paciente ▼

Monitoreo general del
paciente^A ▼

Examen físico^B ▼

Pruebas de laboratorio^C ▼

Evaluaciones clínicas ▼

Evaluaciones cognitivas
y del desarrollo
(según la edad) ▼

Neuroimágenes ▼

Evaluaciones motoras
(apropiadas para la edad) ▶

Medida de la función
motora gruesa - 88 Ítems

Índice de discapacidad
pediátrica de Pompe

Lista de verificación de los
hitos motores

Actividades motoras
funcionales^H

Escala de Walton &
Gardner-Medwin^H

Pruebas funcionales de
brazos y piernas^H

Dinamometría manual^H

Prueba de caminata de
seis minutos^I

Prueba muscular manual
(escala del Medical
Research Council)^I

Resultados de calidad
de vida ▼

REFERENCIAS





EVALUACIONES MOTORAS

Medida de la función motora gruesa - 88 ítems³

- Un sistema estandarizado con cinco niveles, que representan los grados de limitación de la función motora gruesa.





EVALUACIONES MOTORAS

Inventario de evaluación pediátrica de discapacidad (POMPE PEDI)^{3,8}

- Un instrumento válido para evaluar y monitorear los cambios funcionales de los niños empleando un sistema de puntuación de movilidad y autocuidado.
- Diseñado para niños de 6 meses en adelante.





EVALUACIONES MOTORAS

Lista de verificación de hitos motores⁹

- Los hitos del desarrollo motor se definen como la función motora promedio (percentil 50) para un grupo de edad.
- Incluye áreas de motricidad gruesa, motricidad fina y habilidades de autoayuda.
- Diseñado para edades de 1 mes a 6 años.

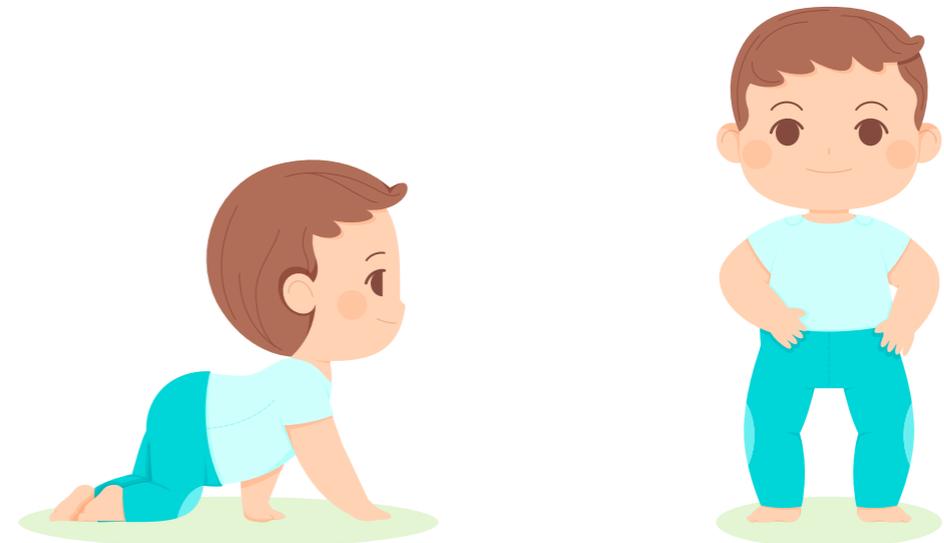




EVALUACIONES MOTORAS

Actividades motoras funcionales^{3,10}

- Cronometraje de la realización de pruebas estándar y repetición a intervalos regulares para evaluar el estado actual, se centra principalmente en la fuerza de las extremidades inferiores, el tronco y los músculos pélvicos.
- Diseñado para la edad de caminata y más allá, según se aplica a la distrofia muscular.





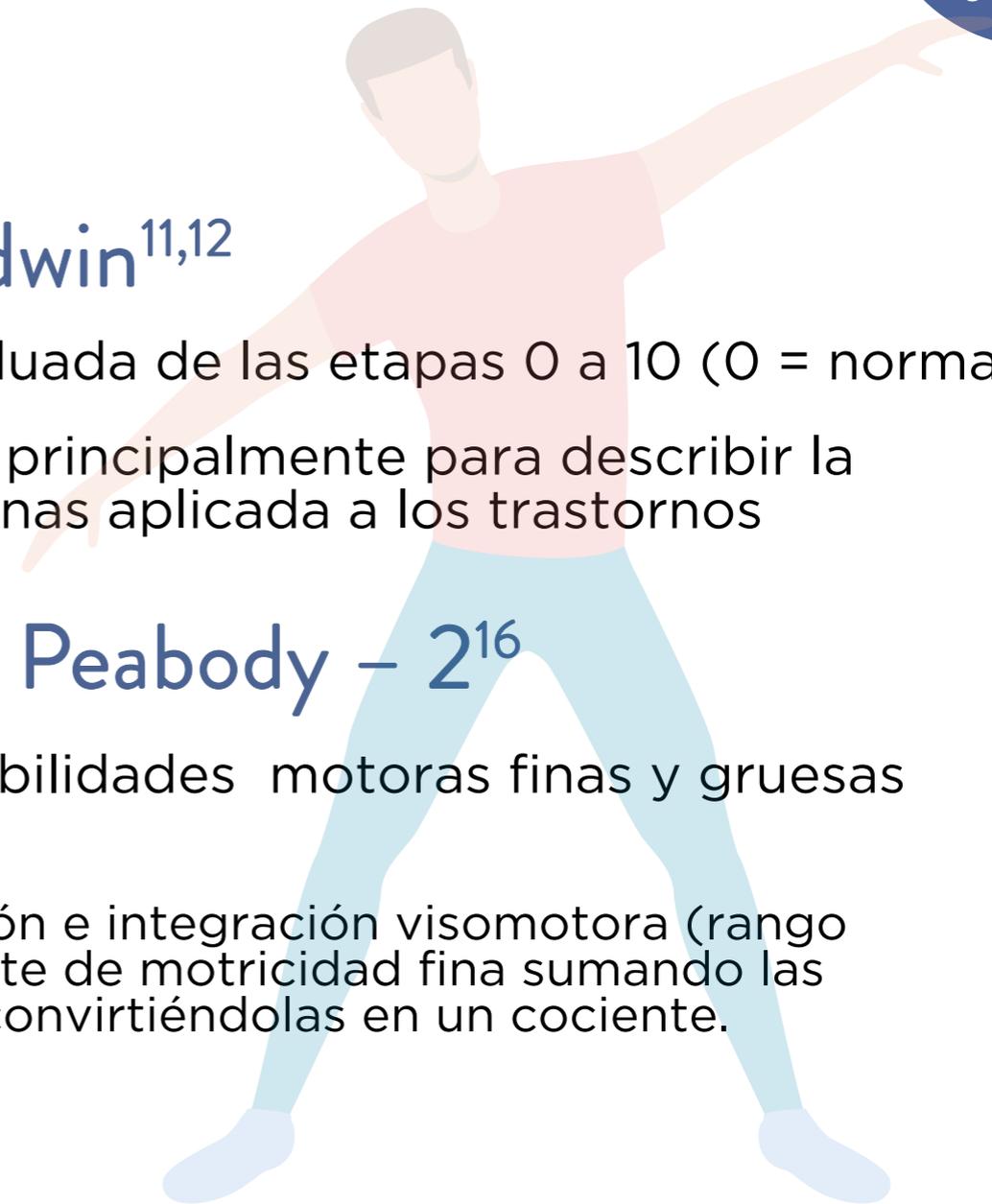
EVALUACIONES MOTORAS

Escala de Walton y Gardner-Medwin^{11,12}

- Evaluación de la gravedad funcional graduada de las etapas 0 a 10 (0 = normal).
- Escala cualitativa confiable que se utiliza principalmente para describir la función motora en las actividades cotidianas aplicada a los trastornos neuromusculares.

Escalas motoras del desarrollo de Peabody – 2¹⁶

- Prueba estandarizada para evaluar las habilidades motoras finas y gruesas en los niños
 - Consiste en dos subconjuntos: comprensión e integración visomotora (rango de puntuación: 1-20). Se obtiene un cociente de motricidad fina sumando las puntuaciones de 2 subconjuntos y luego convirtiéndolas en un cociente.
- Diseñado para edades de 0 a 71 meses.





EVALUACIONES MOTORAS

Pruebas funcionales de brazos y piernas^{3,10}

- Cronometraje de la realización de pruebas estándar y repetición a intervalos regulares para evaluar el declive o la estabilización de la función muscular.
- Diseñado para la edad de caminata y más allá, según se aplica a la distrofia muscular.





EVALUACIONES MOTORAS

Dinamometría de mano^{2,3,13}

- Un dinamómetro de mano es un instrumento simple y confiable, que produce datos cuantitativos y reproducibles para monitorear la fuerza muscular en pacientes con enfermedad de Pompe.
- Los datos normales están disponibles desde los 4 a los 79 años.





EVALUACIONES MOTORAS

Prueba de marcha de seis minutos (6MWT)^{3,11}

- Proporciona una medida del nivel de ejercicio funcional necesario para realizar actividades físicas diarias.
- Diseñada para mayores de 4 años
 - Se informa que la 6MWT en un adulto sano varía de 400 m a 700 m.¹⁴
 - Se informa que la 6MWT en niños sanos de 4 a 11 años se encuentra entre 383 m a 512 m.¹⁵





EVALUACIONES MOTORAS

Prueba muscular manual^{2,3}

- El método más común para evaluar la fuerza de grupos de músculos separados es mediante la prueba muscular manual.
- Evalúa la capacidad de un paciente para mover un músculo contra la gravedad y la resistencia.
- Utiliza una escala de calificación del 1 al 5 (5 = normal).



Enfermedad de Pompe: Programa de evaluaciones^A



Todos los pacientes

Edad < 5 años

Edad ≥ 5 años

Al inicio

Cada 3 meses

Cada 6 meses

Cada 12 meses

Cada 3 meses

Cada 6 meses

Cada 12 meses

Información del paciente ▾

Monitoreo general del paciente^A ▾

Examen físico^B ▾

Pruebas de laboratorio^C ▾

Evaluaciones clínicas ▾

Evaluaciones cognitivas y del desarrollo (según la edad) ▾

Neuroimágenes ▾

Evaluaciones motoras (apropiadas para la edad) ▾

Resultados de calidad de vida ▶

Formulario abreviado de 36 ítems del estudio de desenlaces médicos, versión 2^J

Escala de gravedad de la fatiga^K

Escala de discapacidad de Rotterdam - 9 ítems^K

REFERENCIAS



Enfermedad de Pompe: Programa de evaluaciones^A



RESULTADOS DE CALIDAD DE VIDA

Cuestionario de calidad de vida en salud 36 (SF-36)³

- Cuestionario multipropósito diseñado para evaluar el estado de salud general de una persona en 36 aspectos diferentes.
- Hay valores normativos y definiciones para cada subescala.
- Diseñado para mayores de 14 años.



E
y d
(según la edad)

Neuroimágenes



RESULTADOS DE CALIDAD DE VIDA

Escala de gravedad de la fatiga (FSS)^{2,17}

- Escala de 9 ítems con una calificación de Lichert de 7 puntos para evaluar la fatiga con una alta interfiabilidad.

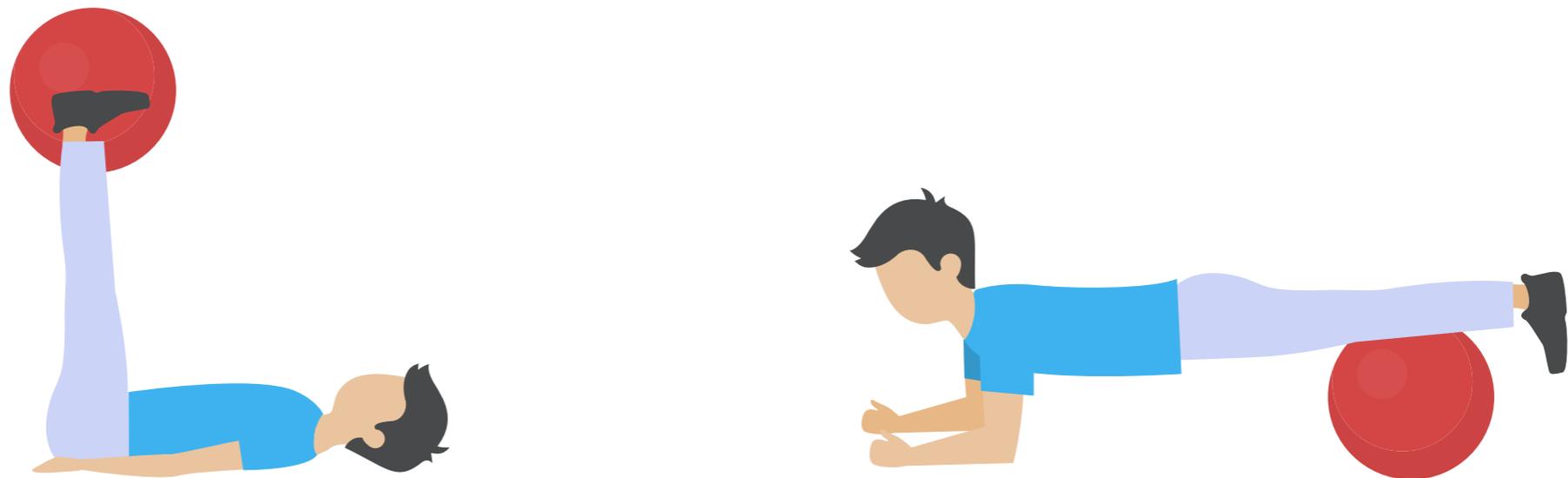




RESULTADOS DE CALIDAD DE VIDA

Escala de discapacidad de Rotterdam de 9 ítems¹⁸

- Desarrollada específicamente para evaluar el nivel de participación independiente en las actividades de la vida diaria en pacientes con trastornos neuromusculares.
- Diseñada para adultos de 19 a 79 años.





REFERENCIAS:

1. Bright Futures/American Academy of Pediatrics. Recommendations for preventive pediatric health care. https://www.aap.org/en-us/professional-resources/practice-support/Periodicity/Periodicity%20Schedule_FINAL.pdf. Accessed , 201 .
2. Bembi B, Cerini E, Danesino C, et al. Management and treatment of glycogenosis type II. *Neurol.* 2008;71(suppl.2):S12-S36.
3. Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med.* 2006;8(5):267-288.
4. Wians FH. Blood tests: normal values. Merck Manual Professional Web site. <http://www.merckmanuals.com/professional/appendixes/normal-laboratory-values/blood-tests-normal-values>. Accessed , 201 .
5. Young S, Piraud M, Goldstein J, Zhang H, Rehder C, Laforet P, et al. Assessing disease severity in Pompe disease: The roles of a urinary glucose tetrasaccharide biomarker and imaging techniques. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2012;160:50-8. 6. Hexose tetrasaccharide reference values. Duke University Health Systems Web site. . Accessed , 20 .
7. American Academy of Pediatrics. Identifying infants and young children with developmental disorders" in the medical home: an algorithm for developmental surveillance and screening. *Pediatr.* 2006;118:405-420.
8. Haley SM, Fragala MA, Aseltine R, et al. Development of a disease-specific disability instrument for Pompe disease. *Pediatr Rehab* 2003;6(2):77-84. 9. Gerber RJ, Wilks T, Erdie-Lalena C. Developmental milestones: motor development. *Pediatr Rev.* 2010;31(7):267-277.
10. Vignos PJ Jr., Spencer GE Jr., Archibald KC. Management of progressive muscular dystrophy in childhood. *J Am Med Assoc.* 1963;184:89-96. 11. Lachman R, Schoser B. The clinical relevance of outcomes used in late-onset Pompe disease: can we do better? *Orphanet J Rare Dis.* 2013;8(160):1-12. 12. Walton JN, Gardner-Medwin D, The clinical examination of the voluntary muscles. In: Walton JN, ed. *Disorders of voluntary muscles.* 3rd ed. Edinburgh: Churchill Livingstone; 1974:517-560.
13. Hébert LJ, Désirée BM, Maltais PT, et al. Hand-held dynamometry isometric torque reference values for children and adolescents. *Pediatr Phys Ther.* 2015;27:414-423. 14. Enright PL. The Six-Minute walk test. *Respir Care* 2003;48(8):783-785.
15. Lammers AE, Hislop AA, Flynn Y, Haworth SG. The 6-minute walk test: normal values for children of 4-11 years of age. *Arch Dis Child.* 2008;93:464-468.
16. Van Hartingsveldt MJ, Cup EHC, Oostendorp RAB. Reliability and validity of the fine motor scale of the Peabody Developmental Motor Scales-2. *Occup Ther Int.* 2005;12(1):1-13.
17. Krupp LB, LaRocca NG, Muir-Nash J, Steinberg AD. The fatigue severity scale. *Arch Neurol.* 1989;46(10):1121-1123.
18. Hagemans MLC, Laforêt P, Hop WJC, et al. Impact of late-onset Pompe disease on participation in daily life activities: Evaluation of the Rotterdam Handicap Scale. *Neuromusc Dis.* 2007;17:537-543.



- A** Las evaluaciones de monitoreo general incluyen: desarrollo / neurología; oftalmología, auditiva, respiratoria, cardiovascular, gastrointestinal / hepática, renal y musculoesquelética / motora, según corresponda, así como la condición de fumador.
- B** Para pacientes menores de 2 años, la estatura / longitud, el peso y la circunferencia de la cabeza deben medirse cada 3 meses. Para pacientes de 2 años o mayores, la estatura / longitud y el peso solo deben medirse cada 6 meses. La longitud en decúbito debe medirse en pacientes menores de 3 años; La estatura de pie debe medirse en pacientes de 3 años o mayores.
- C** La hematología / bioquímica y el análisis de orina incluyen lo siguiente: ALT, AST, albúmina sérica, bilirrubina total, BUN, CK, CK-MB, creatinina sérica, factor VII, LDH, PT, PTT, creatinina urinaria, proteína urinaria, HEX4.
- D** Se debe realizar una DXA cada 24 meses en pacientes con una evaluación inicial negativa y cada 12 meses en pacientes que tuvieran algún signo de osteoporosis en la evaluación inicial.
- E** Si las puntuaciones del DDST-II del paciente no están dentro del rango normal en la evaluación, el DDST-II debe administrarse cada 6 meses hasta que el paciente cumpla los 6 años. Si es normal en la evaluación, no se requieren más pruebas.
- F** La prueba de Bayley III debe realizarse en pacientes menores de 42 meses de edad, si el DDST-II sugiere un retraso en el desarrollo en el momento de la evaluación. La Bayley III debe administrarse cada 6 meses hasta que el paciente cumpla 42 meses de edad, que es la edad máxima para la prueba. Al llevar a cabo la evaluación final con la Bayley III, antes de que un paciente cumpla 42 meses de edad, se debe administrar también el Leiter-R en la misma visita para establecer la correlación entre las puntuaciones de las 2 pruebas.
- G** Para pacientes de 42 meses de edad o más en el momento de la evaluación cuyas puntuaciones DDST-II sugieren un retraso en el desarrollo, el Leiter-R debe administrarse y debe volver a administrarse anualmente hasta que el paciente cumpla los 20 años, que es la edad máxima para la prueba. Para los pacientes de 6 años o mayores en el momento de la evaluación, para quienes la prueba DDST-II ya no es apropiada para su edad, la detección de retraso en el desarrollo se basará en los resultados de una entrevista clínica estándar realizada por el médico. Si el médico considera que las pruebas cognitivas están indicadas, el Leiter-R debe realizarse anualmente hasta que el paciente cumpla los 20 años.
- H** Las actividades motoras funcionales, las escalas de Walton & Gardner-Medwin, las pruebas funcionales de brazos y piernas y la dinamometría manual deben evaluarse en pacientes con 5 años o más en la evaluación y cada 12 meses a partir de entonces.
- I** La 6MWT y la MMT deben realizarse en pacientes de 8 años o mayores en el momento de la evaluación y cada 12 meses a partir de entonces.
- J** El SF-36v2 debe completarse en pacientes de 14 años o mayores (y / o sus tutores legales) cada 12 meses. Si es posible, el SF-36v2, el FSS y el RHS deben completarse simultáneamente.
- K** Los pacientes de 18 años o mayores deben completar el FSS y el RHS cada 6 meses. Si es posible, el SF-36v2, el FSS y el RHS deben completarse simultáneamente.

ENTORNO FAMILIAR

PAPEL DEL CUIDADOR



Se ha propuesto un modelo para clasificar las responsabilidades del padre o cuidador para un paciente con una enfermedad crónica a partir de **4 categorías**¹:

Manejo de la enfermedad:

Vigilancia y monitoreo de signos y síntomas, atención práctica que incluye medicamentos o procedimientos básicos, toma de decisiones y resolución de problemas.

Mantener la unidad familiar

Integrando la gestión de la enfermedad a partir de las responsabilidades de cada miembro y las tareas cotidianas.

Identificar, acceder y coordina

Identifica, accede y coordina, los recursos lo que implica desarrollar relaciones con instituciones y personal médico.

Cuidarse a si mismo

Salud física, mental, emocional y espiritual.

Es importante contar con apoyo para el cuidador de los pacientes. Una encuesta hecha en Estados Unidos demostró que el **58%** de los cuidadores reportan una alta carga la cual depende directamente del tiempo que usan para el cuidado y del grado de dependencia del paciente.²

Estudios han demostrado que la intervención psicosocial en cuidadores de pacientes, reduce el estrés, carga y sensación de soledad que usualmente presentan, facilitando la realización de sus tareas cotidianas de cuidado. Sin embargo se han identificado algunas barreras las cuales pueden dificultar la intervención del cuidador: no tener claridad en cuál es la necesidad o su responsabilidad, falta de tiempo y algunas barreras logísticas (ej: si me voy a consulta, ¿quién lo va a cuidar?)²

REFERENCIAS:

Sullivan-Bolyai, S.; Sadler, L.; Knafl, K.; Gilliss, C.L. Great expectations: A position description for parents as caregivers: Part I. *Pedia-tr. Nurs.* 2003, 29, 457-461.

2. Gómez-Zúñiga, B., Pulido, R., Pousada, M., & Armayones, M. (2021). The Role of Parent/Caregiver with Children Affected by Rare Diseases: Navigating between Love and Fear. *International journal of environmental research and public health*, 18(7), 3724. <https://doi.org/10.3390/ijerph18073724>.

Conoce más sobre los pacientes Pompe en Latinoamérica



Experiencia en: Colombia



Experiencia en: Panamá



Experiencia en: Ecuador



Experiencia en: Costa Rica



Experiencia en: Colombia



Experiencia en: Perú

