

Haciéndose Cargo de su Enfermedad de Pompe

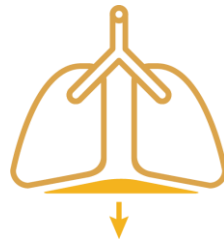
Lo que va a aprender



**Descripción general
de la enfermedad de
Pompe**



**La importancia de
hacer pruebas a los
hermanos**



**Músculos comúnmente
afectados en la
enfermedad de Pompe
de inicio tardío (LOPD)**



**La importancia de
vigilar su salud**



**Síntomas
comúnmente
observados en LOPD**



**La importancia del
enfoque de equipo
multidisciplinario**

Descripción general de la enfermedad de Pompe

La enfermedad de Pompe es una alteración genética de almacenamiento lisosomal

- La enfermedad de Pompe es causada por la deficiencia de la enzima α -glucosidasa ácida (GAA):



Pulmones



Extremidades



Corazón

- La enfermedad de Pompe es causada por una deficiencia de la enzima α -glucosidasa ácida (GAA)
- La enfermedad de Pompe puede presentarse de dos formas :



Enfermedad de Pompe de inicio infantil (IOPD)



Enfermedad de Pompe de inicio tardío (LOPD)

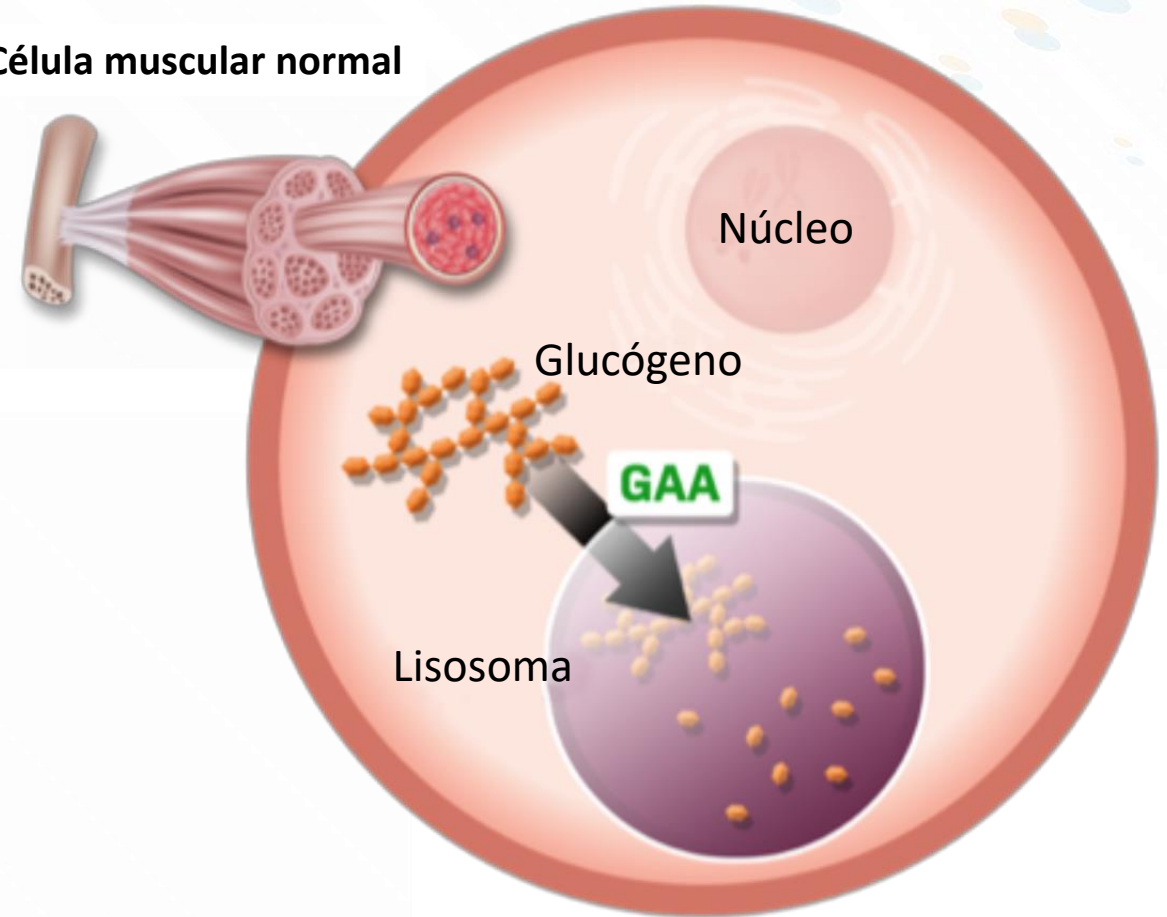
La enzima **GAA** tiene un papel clave y único en la degradación del glucógeno

Dentro de las células de su cuerpo encontrará los **lisosomas**

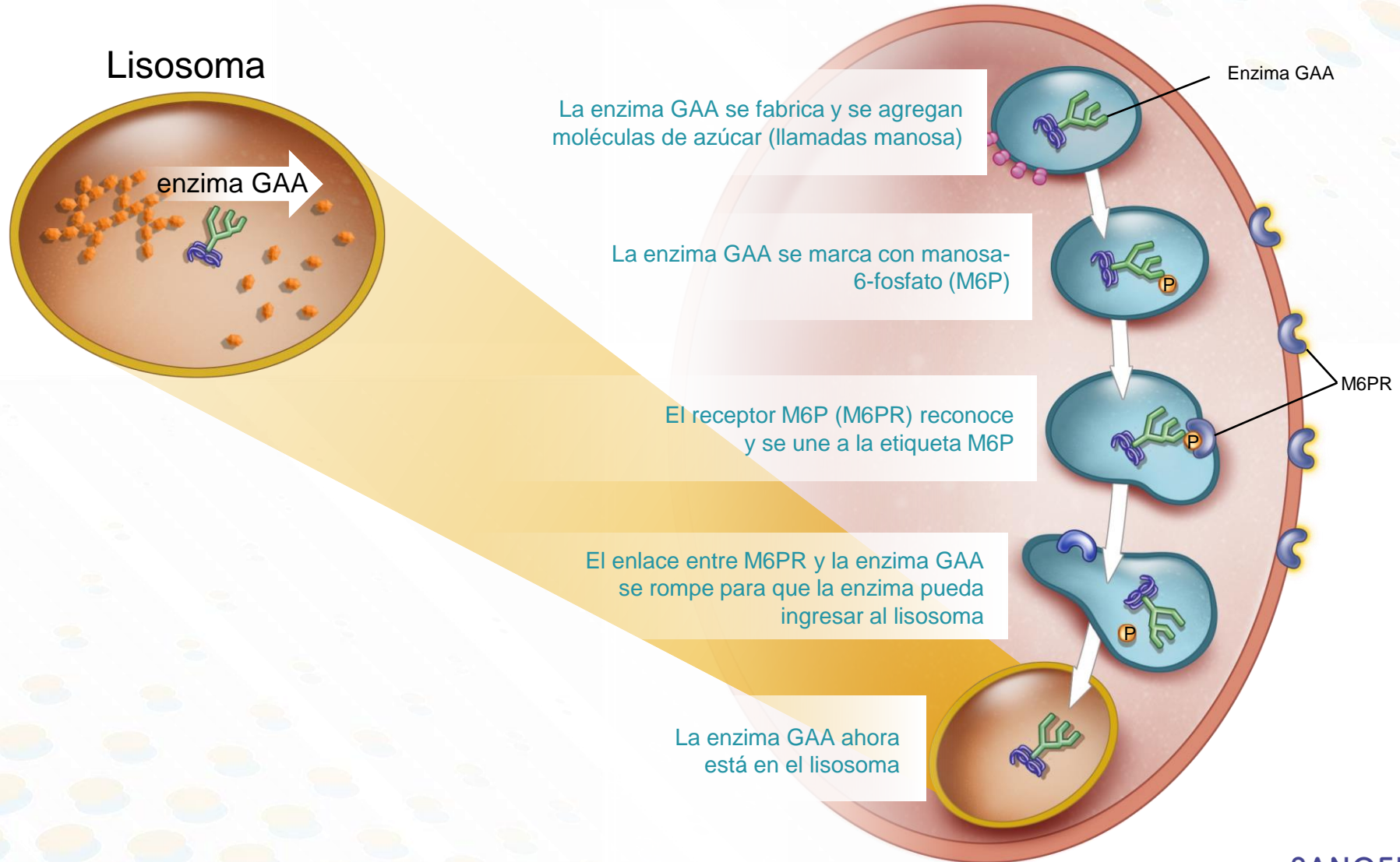
Proteínas especiales llamadas **enzimas** descomponen las moléculas en el interior de los lisosomas

La enzima **GAA** es necesaria para fraccionar el **glucógeno**

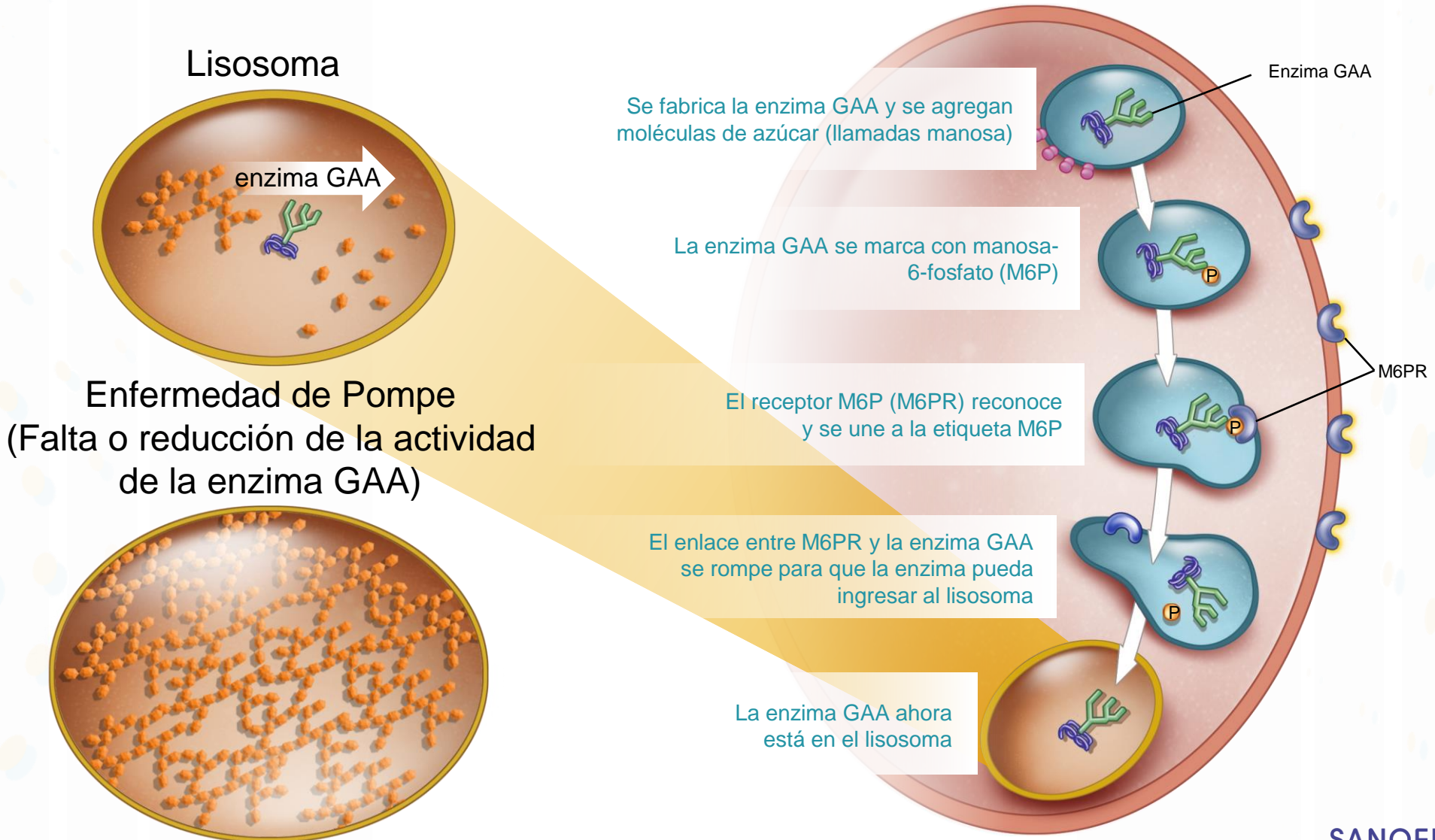
Célula muscular normal



El M6PR se une y transporta la enzima GAA desde el sitio donde se produce hasta el lisosoma

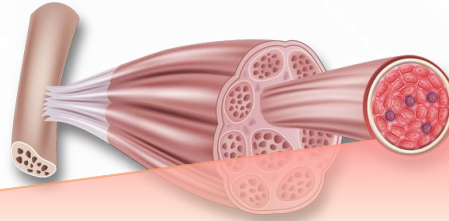


En la enfermedad de Pompe, la deficiencia de la enzima GAA da como resultado la acumulación de glucógeno en los lisosomas

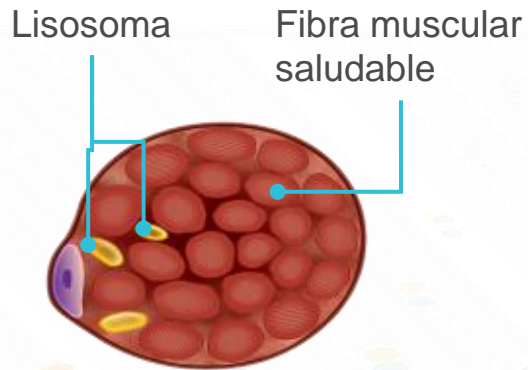


Músculos comúnmente afectados en LOPD

La acumulación de glucógeno puede afectar los músculos involucrados en el movimiento y la respiración

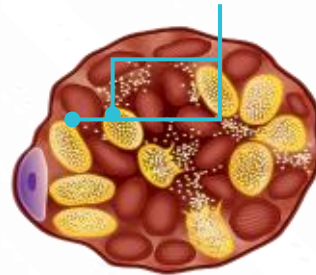


Músculo sano



Daño muscular reversible

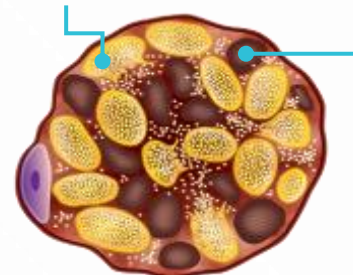
El glucógeno se acumula y los lisosomas se hinchan



Daño muscular irreversible

Los lisosomas explotan

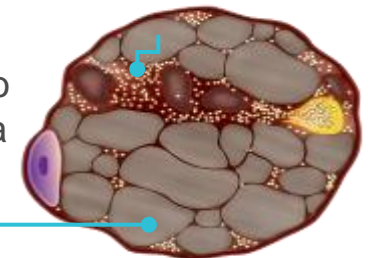
Fibra muscular dañada



Músculo dañado

El glucógeno del lisosoma ingresa al líquido que contiene el espacio celular

Depósito de grasa



La enfermedad empeora con el tiempo

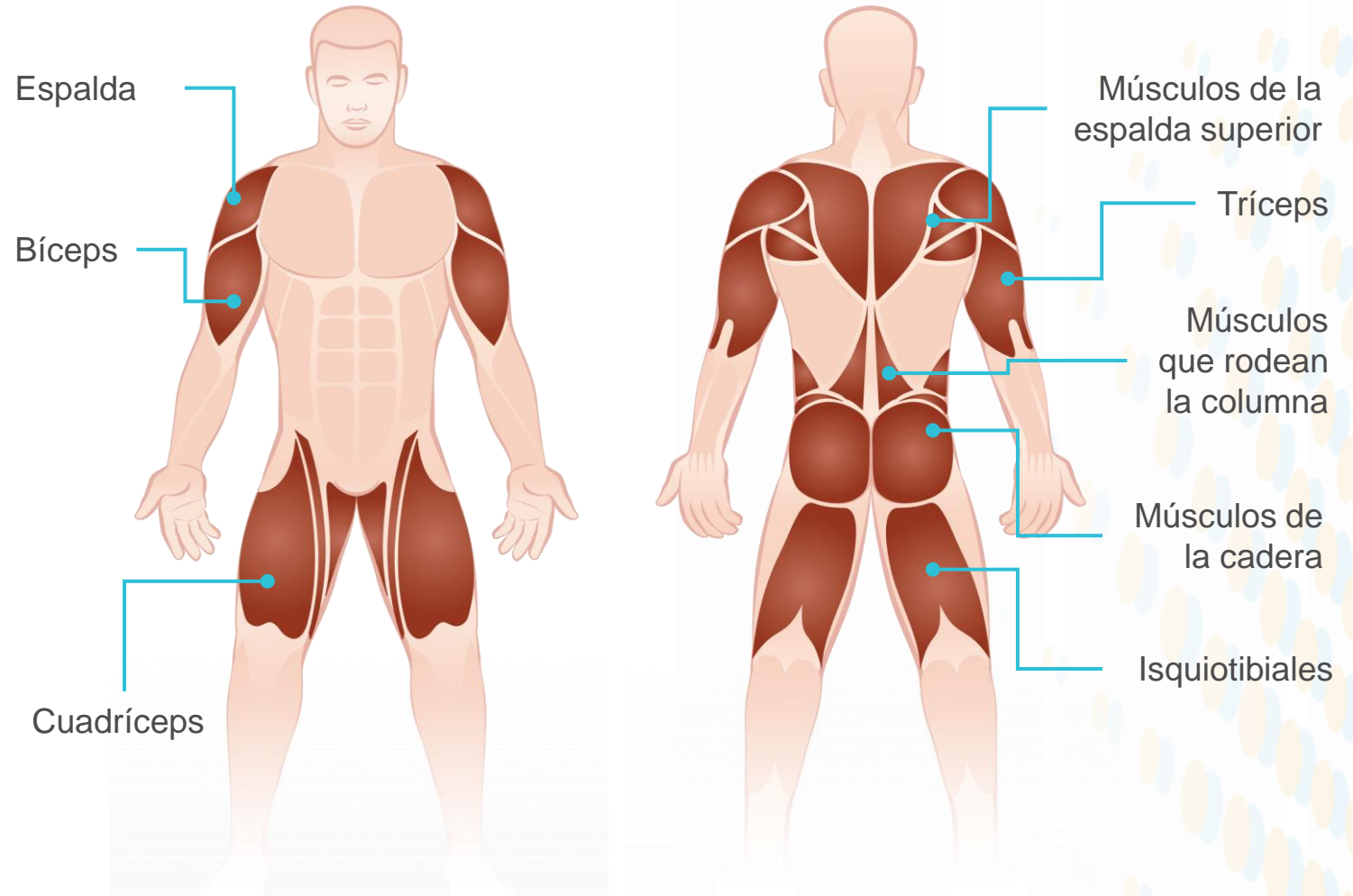
Sin síntomas

Movimiento y respiración afectados

En la LOPD, la debilidad de los músculos proximales causa dificultad para moverse

- **El empeoramiento de la enfermedad muscular** es la característica **más común** de la LOPD
 - El **efecto más obvio** se observa en los **músculos proximales** (músculos más cercanos a la mitad del cuerpo) de las piernas.

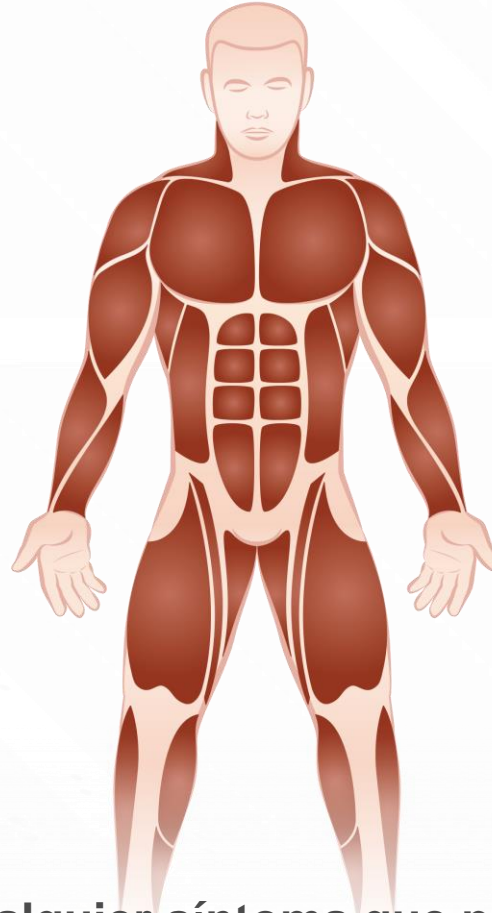
A medida que **avanza la enfermedad**, las personas pueden necesitar **asistencia adicional para el movimiento**.



Síntomas comunes que afectan el movimiento en LOPD

Síntomas musculares que afectan su movimiento

- Dificultad para caminar o tropiezos y caídas frecuentes (pérdida del equilibrio)
- Caminar balanceando las caderas o haciendo un contoneo
- Dificultad para subir escaleras
- Dolor y / o debilidad muscular progresiva (lo que significa que **empeora con el tiempo**)



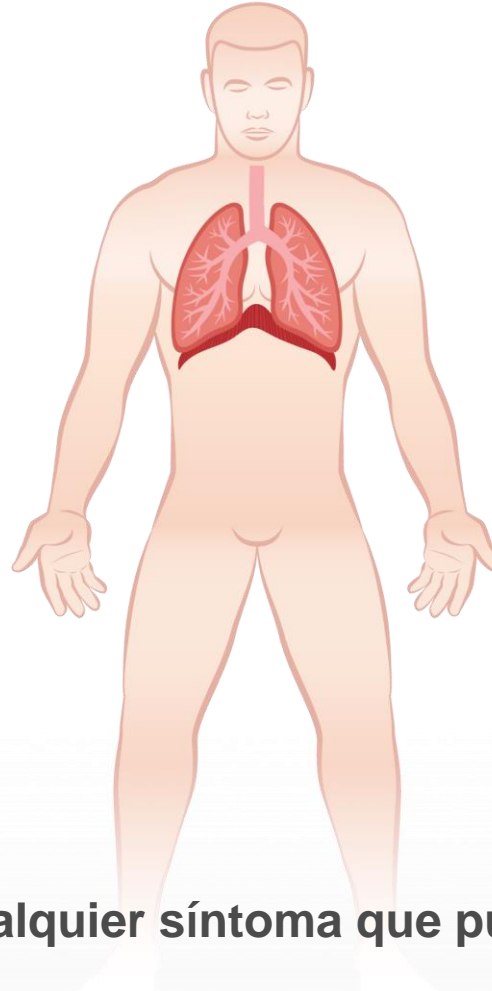
- Dificultad para levantarse de una silla
- Escápulas aladas (omóplatos que sobresalen)
- Dificultad para lavarse o cepillarse el cabello
- Dificultad para masticar o cansancio de los músculos de la mandíbula

Hable con su médico sobre cualquier síntoma que pueda estar experimentando.

Síntomas comunes que afectan la respiración en LOPD

Síntomas que afectan su respiración

- Mala calidad del sueño
- Sueño fragmentado
- Dificultad repentina para respirar durante el sueño
- Dificultad para respirar mientras duerme (apnea del sueño)
- Dolores de cabeza matutinos
- Pesadillas
- Somnolencia diurna



- Dificultad para respirar mientras está acostado
- Falta de aliento durante y/o después del ejercicio
- Infección respiratoria
- Capacidad vital reducida
- Tos débil
- Insuficiencia respiratoria

Hable con su médico sobre cualquier síntoma que pueda estar experimentando.

La debilidad del diafragma puede ocurrir al principio de la LOPD y causar dificultad para respirar



Diafragma no afectado

- El diafragma es el **principal músculo** involucrado en la **respiración y el mantenimiento de una vía aérea despejada.**

Diafragma débil



- **Dificultad para respirar profundamente**, lo que resulta en respiración superficial.
- **Dificultad para respirar cuando está acostado**

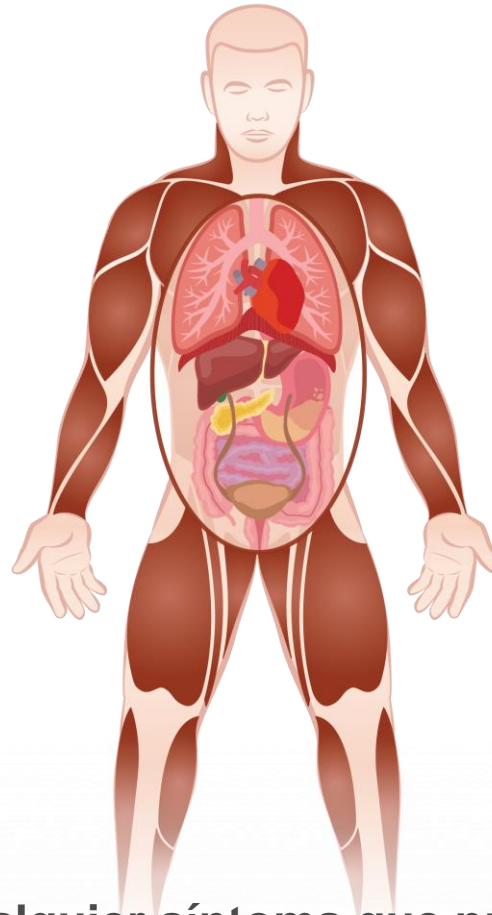
Preste atención a los signos y síntomas que surgen de un diafragma débil

Hable con su médico sobre cualquier síntoma que pueda estar experimentando.

Los síntomas son variables, progresivos y, a veces, silenciosos

Algunos síntomas y signos silenciosos

- Niveles elevados de creatina quinasa (CK) el marcador de daño muscular
- Pruebas de hígado anormales
- Aumento de los niveles de productos de degradación del glucógeno
 - Tetrasacárido de glucosa elevado (Hex4 o Glc4): una medida de la degradación de glucógeno
- Cerebro - aneurismas
- Anomalías cardíacas



Otros síntomas que puede notar

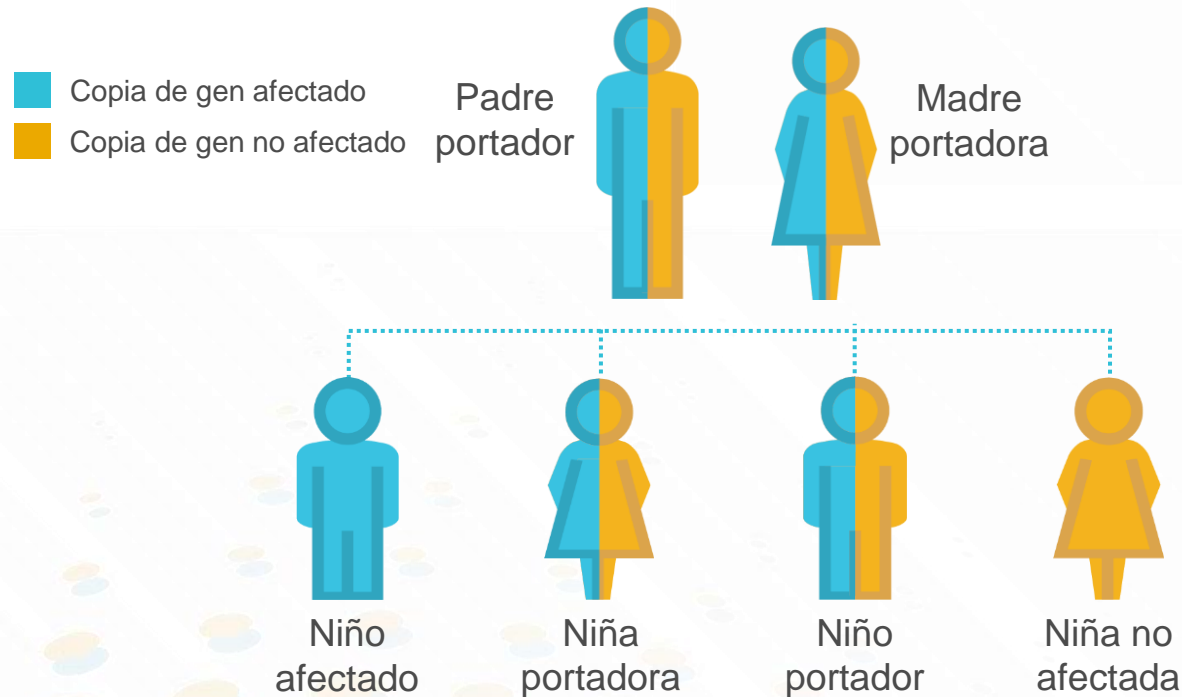
- Ojo: párpados caídos, bizcos y miopía
- GI: náuseas, vómitos, diarrea, dolor abdominal, diarrea crónica, dificultad para tragar, saciedad temprana, reflujo ácido y pérdida de peso inexplicable
- Oído – pérdida de audición
- Vejiga – incontinencia urinaria
- Infecciones de los pulmones

Hable con su médico sobre cualquier síntoma que pueda estar experimentando.

La importancia de las pruebas familiares

La enfermedad de Pompe se puede transmitir a través de miembros de la familia

Un niño afectado recibe dos copias de genes afectados, una de cada padre



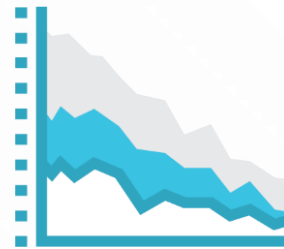
Una simple prueba de sangre o saliva puede identificar si los miembros de la familia son portadores de un gen afectado

Si a usted le hacen el diagnóstico, hay un 25% de probabilidad de que su hermano se vea afectado; **educe a su familia sobre la importancia de hacerse la prueba**

El diagnóstico temprano de familiares afectados puede conducir a un manejo más temprano de la enfermedad



El riesgo de ventilador y de uso de silla de ruedas puede aumentar anualmente



Las personas con discapacidades pueden enfrentar una **menor supervivencia**



Las **personas gravemente afectadas** pueden experimentar una salud física, emocional y social deterioradas

Eduque a su familia sobre la importancia de las pruebas familiares para la enfermedad de Pompe

A continuación, hablemos sobre el manejo general de la enfermedad.

La importancia de monitorear y manejar su salud

Monitorear los síntomas de la LOPD es clave

Usted juega un papel integral en el seguimiento de su salud: durante cada visita a la clínica, **discuta cualquier síntoma nuevo o cambiante con su médico**

Su médico puede realizar las siguientes pruebas:*

En la visita inicial[†]

Cada 6 meses[†]

Cada 12 meses



*Tenga en cuenta: El programa de seguimiento (específico para pacientes ≥ 5 años) para ciertas pruebas es del Registro de Pompe, que es una base de datos de investigación, pero esto no se considera una recomendación. Queda a discreción de su proveedor de atención médica determinar las evaluaciones clínicas adecuadas en función de sus necesidades individuales.

[†] Se puede practicar una prueba de embarazo en mujeres en edad reproductiva. [‡] Las evaluaciones de la calidad de vida pueden practicarse en pacientes de 18 años o más y, según la prueba, se pueden llevar a cabo cada 6 o 12 meses

Es importante seguir y manejar los síntomas de la LOPD

La estabilización de los síntomas por sí sola puede considerarse un resultado positivo



Otros objetivos incluyen:

- Preservar el movimiento
- Prevenir complicaciones
- Mejorar la salud global
- Mejorar la calidad de vida

El manejo de la LOPD incluye un enfoque interdisciplinario del equipo médico.

Mantener su salud es un **esfuerzo de equipo, que lo incluye a USTED**

Además de los múltiples especialistas que puede ver, este equipo puede ayudarlo a controlar su enfermedad



El plan de cuidado de cada persona diferirá y cambiará en el transcurso de su vida

Los cuidados de apoyo pueden ayudar con el movimiento

Su equipo de atención médica puede controlar su enfermedad de la siguiente manera:

- **Monitoreo regular:**



Fuerza



Rango de movimientos



Dolor

- Sugerir ejercicios para ayudar con la **resistencia**, la **capacidad de movimiento** y la **fuerza muscular**, mientras se asegura de no agotar los músculos.
- Prevención y **tratamiento de la baja densidad ósea**

Converse con su médico para encontrar un plan de atención que le ayude con su movimiento

La terapia física puede ayudarle con el movimiento

Su equipo de atención médica puede controlar su enfermedad mediante:

- Recomendando **terapia física**, incluyendo **ejercicios de bajo impacto, aeróbicos**, para ayudar en el **fortalecimiento y la movilidad**
- **Aconsejando ejercicios de estiramiento** para ayudar con el arco de movimiento
- **Vigilando los límites pulmonares** para evitar:



Trabajo excesivo o fatiga



Debilidad



Lesiones

Trabaje con su equipo de salud para encontrar un plan de cuidado que le ayude con su movimiento

Los ejercicios respiratorios pueden ayudar con la respiración

Su equipo de atención médica, incluido su neumólogo, puede controlar su enfermedad mediante:

- **Recomendar ejercicios respiratorios**, como acumulación de aire y tos asistida manualmente, que pueden ayudar a despejar las vías respiratorias y ayudar a toser.
- **Uso de Soporte ventilatorio**, como BiPAP para ayudar con la respiración
- **Vigilancia:**



Síntomas de **problemas respiratorios durante la noche**



Síntomas de **problemas respiratorios diurnos**



Signos de **infección pulmonar**

Converse con su equipo de salud para encontrar un plan de cuidado que le ayude con su respiración

La terapia dietética y nutricional puede ayudar a controlar su enfermedad

Su equipo de atención médica puede controlar su enfermedad de la siguiente manera:

- Solicitar evaluaciones de deglución y pruebas de nutrición para evaluar **posibles problemas para comer y deglutir**
- **Recomendar:**



Cambio en la textura de los alimentos: evitando alimentos grandes, espesos, secos o sólidos



Dieta **balanceada**, nutritiva

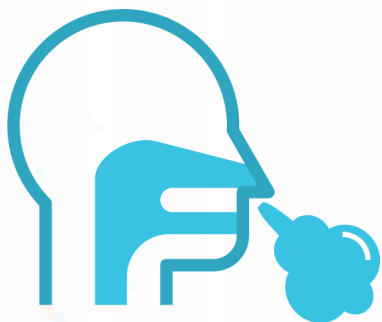


Comer comidas pequeñas, beber lentamente y evitar grandes bocados

Converse con su equipo de salud para encontrar un plan de cuidado que ayude a manejar su enfermedad

Autocuidado en casa

Trabaje en equipo con su equipo de salud para encontrar un plan de atención que le ayude a controlar su enfermedad en el hogar.



Respiración

- Obtenga una evaluación de rutina para detectar problemas respiratorios
- Use ventiladores para ayudar con la respiración, según lo prescrito por su médico



Movimiento

Realice ejercicios suaves de fortalecimiento y aeróbicos:

- **Realice ejercicios suaves de fortalecimiento y aeróbicos.**
- **Evite** los ejercicios que provoquen **fatiga excesiva**
- **Conserve su energía** y respete sus límites



Bienestar

- **Practique la meditación de conciencia** plena para hacer frente a los síntomas y reducir el estrés

Resumen - Haciéndose cargo del manejo de su enfermedad



La enfermedad de Pompe puede provocar **complicaciones graves**



La atención de apoyo integral puede ayudar con la **respiración y el movimiento**



Monitorear y manejar los síntomas son claves para vivir con LOPD

Material diseñado con fines educativos y contiene recomendaciones generales que en ningún caso pretenden reemplazar la consulta médica. Estas recomendaciones deben ser discutidas y acordadas con su médico tratante. Para mayor información comunicarse con el departamento médico de: En Colombia: Sanofi-Aventis de Colombia S.A. Transversal 23 N° 97-73 - Edificio City Business. Piso 8. Bogotá D.C. Teléfono: 621 4400 - Fax: 744 4237 En Bolivia, Centro América y Caribe: Sanofi-Aventis de Panamá S.A. Torre Evolution, piso 32, Calle 50 y Av. Aquilino de la Guardia Obarrio- Ciudad de Panamá, República de Panamá Telf.: (507) 382-9500. infomed.pac@sanofi.com Sitio web: <http://www.sanofi.com.pa//pa/sp/index.jsp> En Ecuador: Sanofi-Aventis del Ecuador S.A. Centro Corporativo Ekopark , Vía Antigua a Nayón y Av. Simón Bolívar, torre 2, piso 5, código postal EC 170503 Telf: (593) 2500-3020 En Peru: Sanofi-Aventis del Peru. Av. Javier Prado Este 444 Piso 15, San Isidro, Telf. (+511) 631-9100 En Peru para Genzyme: SANOFI GENZYME. Av. Javier Prado Este 444 Piso 15, San Isidro, Lima - Peru. Teléfono: (+511) 631-9100 Para reportes de eventos adversos: En todo Centroamérica, Ecuador y Bolivia: drugs.camwi@sanofi.com En Venezuela: farmacovigilancia.ve@sanofi.com.