



{Únicos}

Pompe

¿Qué temas trataremos hoy?

- ¿Qué es una Enfermedad Rara?
- ¿Qué es la enfermedad de Pompe?
- ¿Cuál es su mecanismo de herencia?
- Presentaciones de la Enfermedad de Pompe
- Signos y Síntomas
- Diagnóstico
- Tratamiento
- ¿Cuándo acudir a los servicios de salud de manera prioritaria?





¿Qué es una **Enfermedad Rara**?

Hablemos de cifras...

1. Una enfermedad que afecta a un porcentaje pequeño de la población:
 - Crónicamente debilitante.
 - No tiene un tratamiento curativo específico.
 - Sin manejo adecuado puede terminar en la muerte
2. Existen unas 7,000 enfermedades raras diferentes.
3. El 80% de las enfermedades raras tiene algún origen genético.
4. El 7% de la población a nivel mundial, padecen de una enfermedad rara.



¿Qué es la Enfermedad de Pompe?

También conocida como:

- Glucogenosis tipo 2.
- Deficiencia de maltasa ácida.
- Deficiencia de alfa glucosidasa ácida.
- Miopatía metabólica.

¿Cómo **se** produce?

Afección genética que produce una insuficiencia en mi organismo de una sustancia conocida como enzima (Alfa glucosidasa ácida ó Maltasa ácida).

- Enfermedad neuromuscular (afecta músculos).

- De progresión lenta y es una condición de por vida.

- Difícil de diagnosticar.

se confunde con otras enfermedades.

1 caso de enfermedad de Pompe por cada 40,000 habitantes.

¿Cómo **se** produce?

En situaciones normales:

La Célula

Unidad básica funcional del ser humano.

tiene muchos

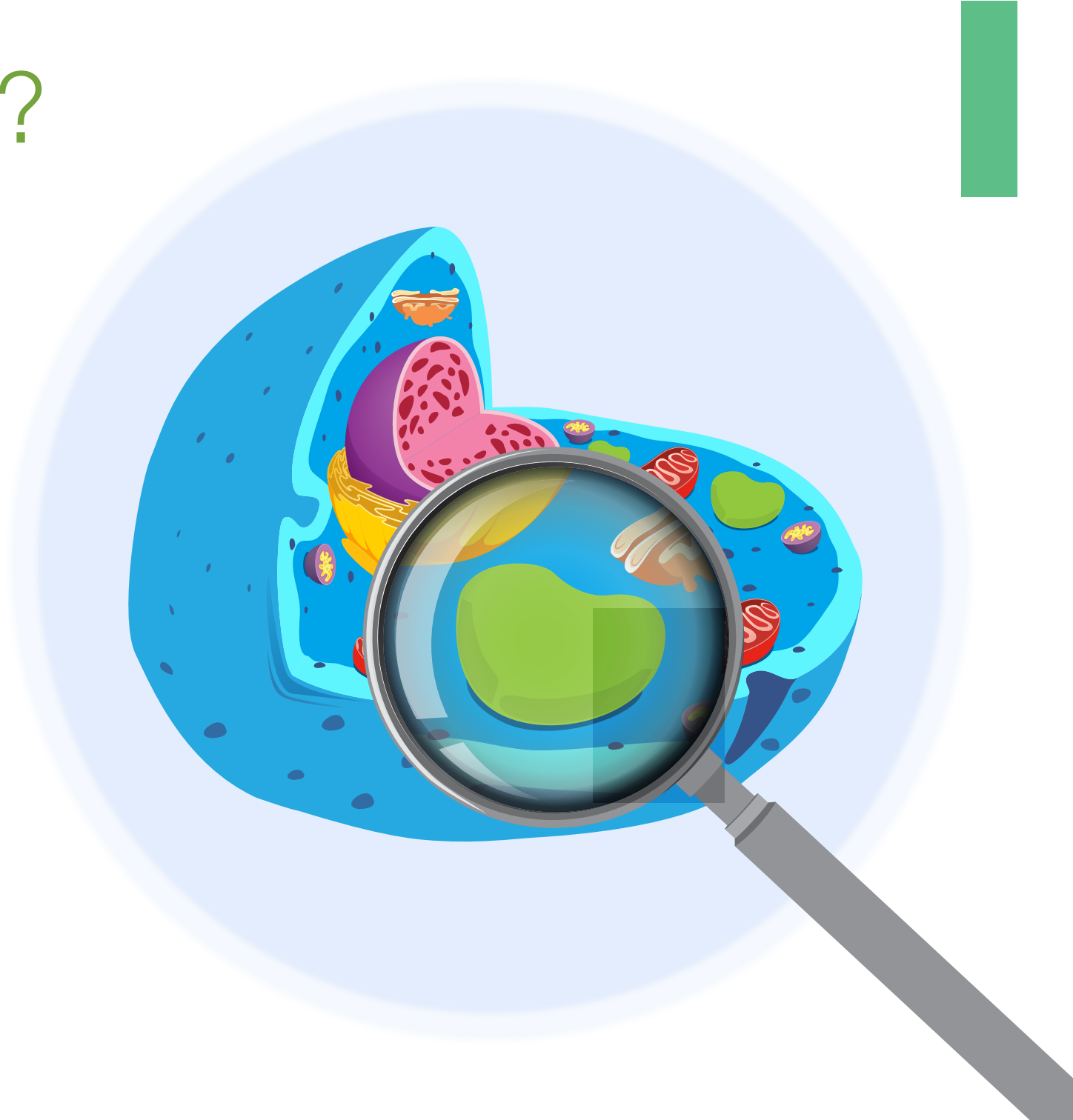
Lisosomas

Organelos que actúan como plantas de reciclaje.

mediante las

Enzimas

Sustancias que procesan los residuos antes de eliminarlos.



¿Cómo se produce?

En la enfermedad de Pompe...

Sucede una mutación
(heredamos genes
dañados).

evitando que

Se produzca suficiente
enzima (Alfa glucosidasa
ácida) para un
funcionamiento normal.

provocando que

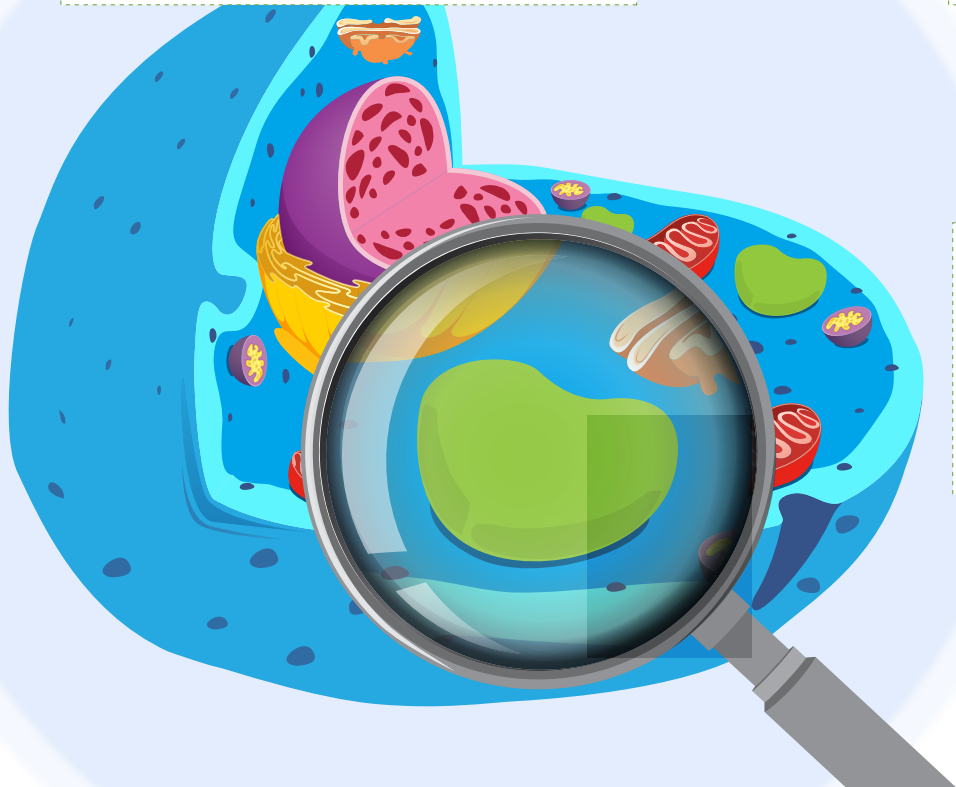
Se acumule “glucógeno”
en las células.

y por ende

Daña el músculo y
lo debilita.

provocando que

Se genere un mal
funcionamiento de la
célula.



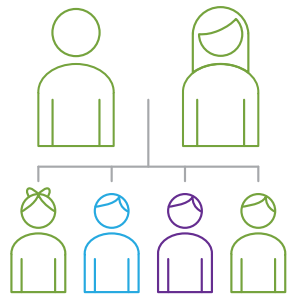
¿Cómo es el mecanismo de herencia?

Es una enfermedad genética, se adquiere desde que somos un bebe en formación. Sin embargo, los síntomas los puedes presentar después (5, 10, 20, 25 o más años).

Todo dependerá de la información genética de tus padres

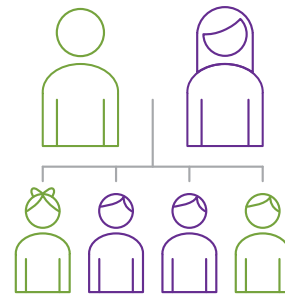
Ambos portadores

Es el caso más común.



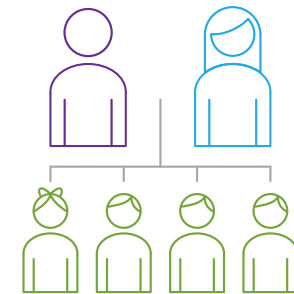
50% portador.
25% sano.
25% afectado.

Un portador y un afectado



50% portador.
50% afectado.

Un afectado y uno sano



100% portador.

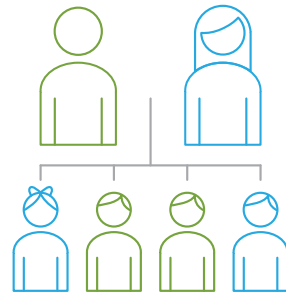
● Portador.

● Sano

● Afectado

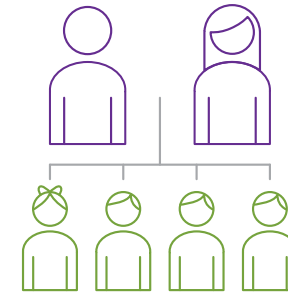
Todo dependerá de la información genética de tus padres

Un portador y uno sano



50% portador.
50% sano.

Ambos afectados



100% portador.

● Portador.

● Sano

● Afectado



Presentaciones de la Enfermedad de Pompe

Existen dos presentaciones clínicas:

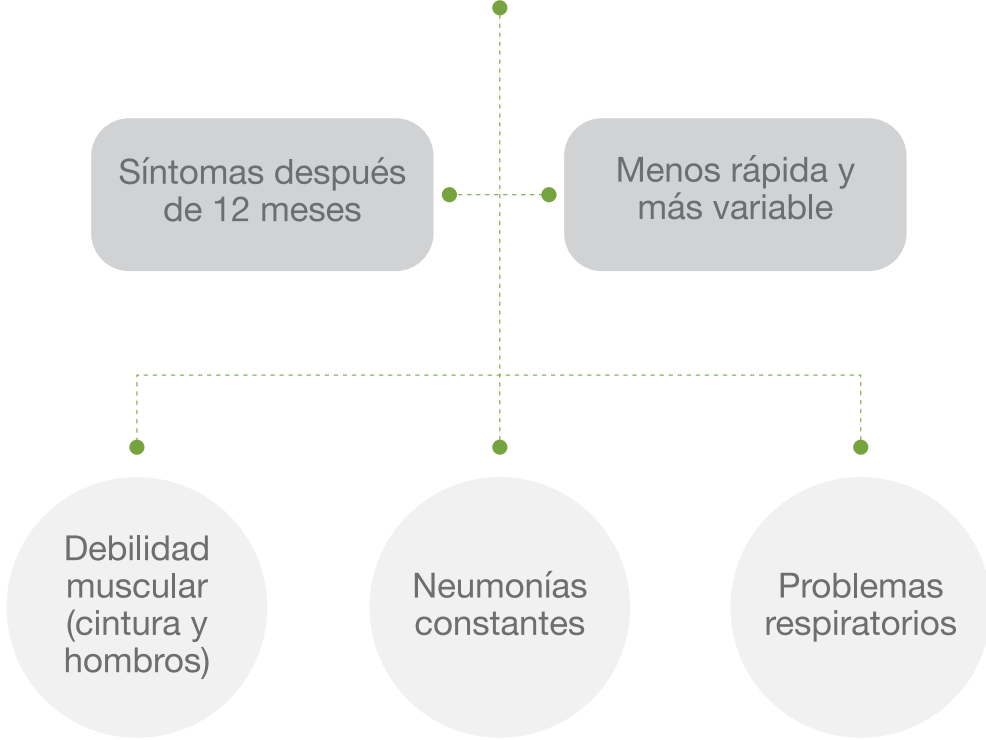
- Pompe de Inicio Infantil.
- Pompe de inicio tardío.


Presentaciones de la Enfermedad de Pompe

Inicio Infantil



Inicio Tardío





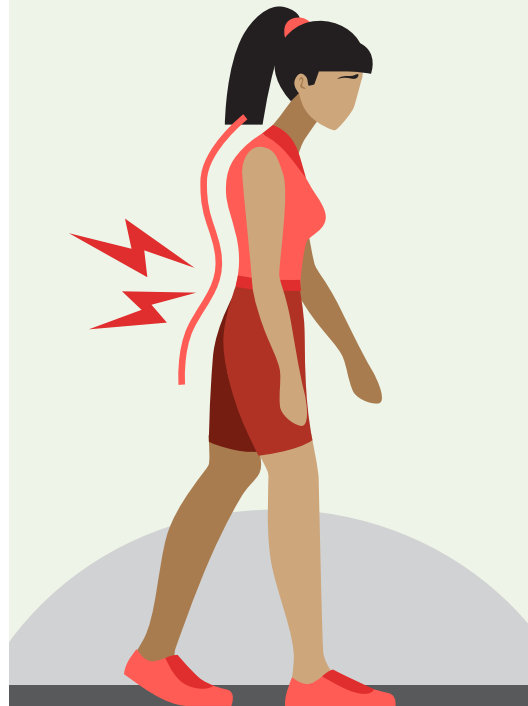
Signos y Síntomas

¿Qué signos y síntomas se asocian a la Enfermedad de Pompe?

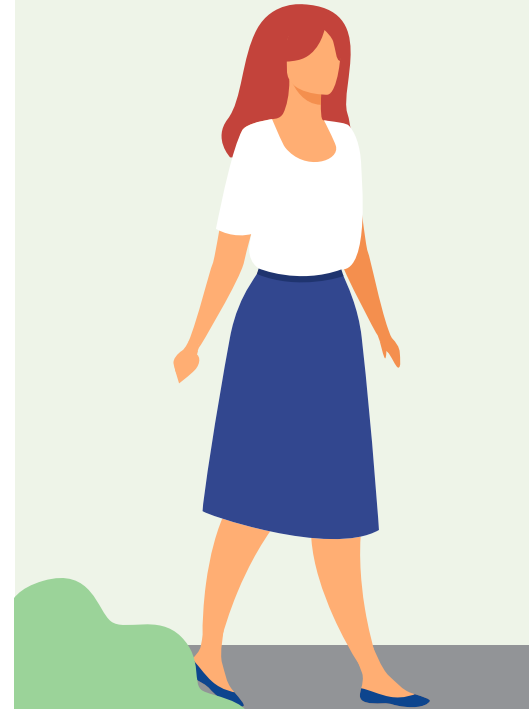
Dificultad para subir escaleras.



Dolores musculares, principalmente a nivel de la cintura (dolor lumbar).



Anormalidades al caminar (marcha de base ancha o caminado de pato), caídas frecuentes.

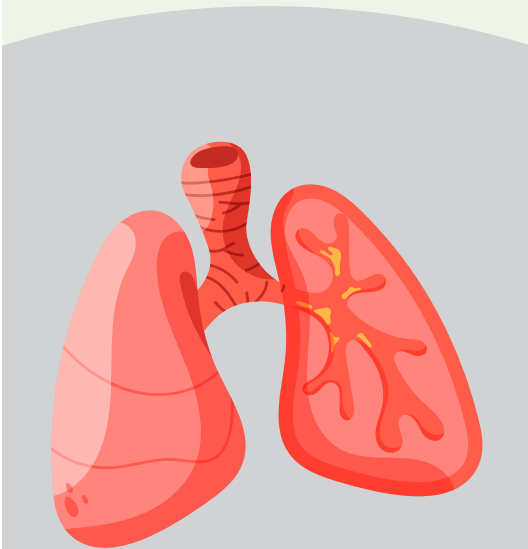


Dolores de cabeza al levantarse por la mañana (cefalea matutina).



¿Qué signos y síntomas se asocian a la Enfermedad de Pompe?

Fatiga o dificultad para la respiración.



Te cuesta mucho alimentarme (masticar).



Baja ganancia de peso y músculos que se van haciendo cada vez más débiles.



Neumonías a repetición.



¿Cómo se realiza el diagnóstico?

El médico especialista solicita las pruebas de acuerdo con la evaluación de signos y síntomas.

Los exámenes que deben realizarse:

Medición Enzimática

Se analiza en las células del paciente si se produce o no la enzima que permite que los lisosomas metabolicen los residuos.

Prueba de Tamizaje

Análisis en papel filtro o DBS (gota de sangre seca en papel).



Prueba Confirmatoria

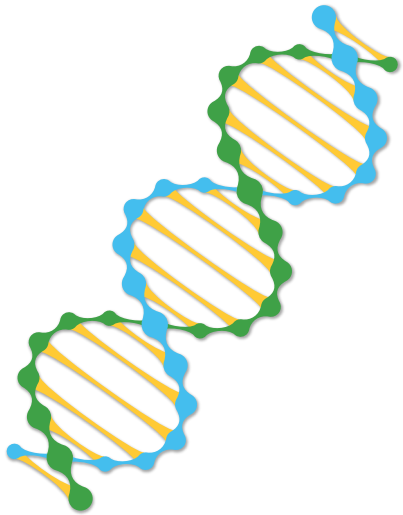
Análisis en leucocitos.



Los exámenes que deben realizarse:

Análisis Molecular

Busca la variante genética responsable de la enfermedad.



Pruebas Complementarias

Son pruebas que se realizan con el objetivo de concluir de manera definitiva el diagnóstico por laboratorio.



¿Cuál es el tratamiento?

La enfermedad Pompe no se cura, sin embargo si se lleva un tratamiento apegado a la recomendación del médico, se podrá llevar una vida lo más normal posible y prevenir las complicaciones.

Terapia de Reemplazo Enzimático (TRE)

¿Cómo?

Por vía intravenosa.



¿Qué?

Medicamento que contiene la enzima que no se está produciendo dentro del cuerpo, para descomponer correctamente el glucógeno.



¿Cuándo?

De acuerdo con el esquema de tratamiento definido por el médico tratante.



¿Para?

- Mejorar los síntomas.
- Estabilización de la enfermedad.
- Freno de la progresión de la enfermedad.



Adicionalmente considerar:



Tener presente que los tratamientos son particulares de acuerdo con cada paciente en específico.



Dieta rica en proteínas (cerca de 30% de más) y suplemento con L-Alanina (0,14g/Kg/día).



Ventilación no invasiva, traqueotomía, técnicas fisioterapéuticas de auxilio en la tos.



Ejercicios cortos (20 a 45 segundos), dirigidos a las fibras musculares tipo II (de contracción rápida). Uso de auxilio para locomoción o reposo (bastón, silla de ruedas, almohadas ergonómicas, etc.)



Terapia con antibióticos para las infecciones respiratorias, cardiotónicos, IECA, etc.



¿Cuándo acudir a los servicios de salud de manera prioritaria?

Si presentas algunos de los siguientes síntomas

Si tengo dificultad para respirar.



Si tengo fiebre.



Si tengo caídas constantes o golpes fuertes por las caídas, incluyendo fracturas.



Vómitos (reflujo gastroesofágico).



Perdida constante de peso.



Fatiga constante.



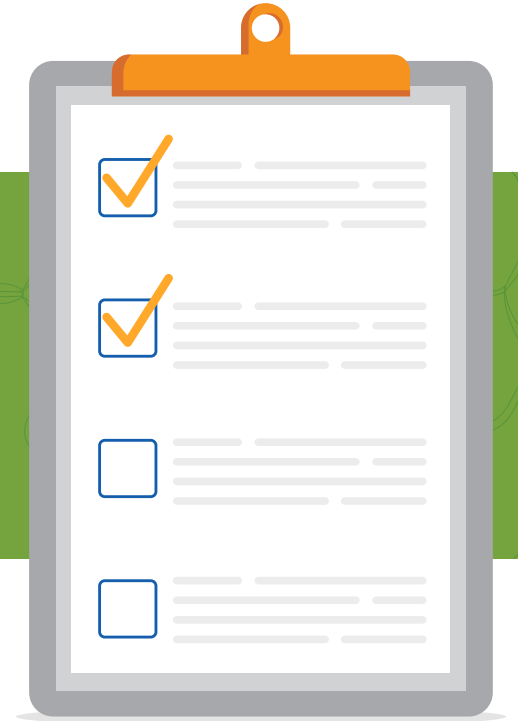
Sensación de ahogo.



Dolores de cabeza constantes, principalmente por la mañana.



¡Revisemos lo aprendido!



¡Gracias por tu atención!

Material de propiedad exclusiva de Sanofi dirigido a pacientes y diseñado con fines educativos. Contiene recomendaciones generales que en ningún caso pretenden reemplazar la consulta médica. Estas recomendaciones deben ser discutidas y acordadas con el médico tratante. Para mayor información comunicarse con el departamento médico 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 para Genzyme: Genzyme del Perú SAC. Av. Javier Prado Este 444 Piso 15, San Isidro, Lima - Peru. Teléfono: (+511) 631-9100.

MAT-CO-2200057-01/2022. | VERSIÓN 01 - FECHA VIGENCIA: 25/02/2022.

Referencias bibliográficas

1. Young SP, Piraud M, Goldstein JL, 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;160C(1):50-58. doi:10.1002/ajmg.c.31320
2. Fernandez, C et al. "Diagnostic evaluation of clinically normal subjects with chronic hyperCKemia." *Neurology* vol. 66,10 (2006): 1585-7. doi:10.1212/01.wnl.0000216144.69630.6e
3. Morales, Andrés et al. "c.1437G>A intron 9 substitution on acid α -glucosidase gene associated with classic infantile-onset Pompe disease phenotype." *BMJ case reports* vol. 2015 bcr2015210688. 9 Jul. 2015, doi:10.1136/bcr-2015-210688
4. van der Ploeg, A. T., & Reuser, A. J. J. (2008). Lysosomal storage disease 2 - Pompe's disease. *LANCET*, 372(9646), 1342-1353.

