

¿Qué es
Pompe?



Empezar

MENÚ PRINCIPAL



01

Enfermedad de Pompe

Presentaciones clínicas

02



03

Mensaje para cuidadores y familiares



MENÚ PRINCIPAL



Enfermedad
de Pompe

Un vistazo hacia el pasado: el
descubrimiento de la Enfermedad de Pompe

Descripción técnica de la enfermedad

Por qué se desarrolla la enfermedad:
un vistazo hacia los genes



03

Mensaje para
cuidadores y
familiares

Presentaciones
clínicas

02



MENÚ PRINCIPAL



01

Enfermedad de Pompe



03

Mensaje para cuidadores y familiares

Presentaciones clínicas



Tipos de Pompe

Enfermedad de Pompe de Inicio Infantil

Signos y Síntomas

¿Qué esperar?

Enfermedad de Pompe de Inicio Tardío

Signos y Síntomas

¿Qué esperar?





Enfermedad de Pompe

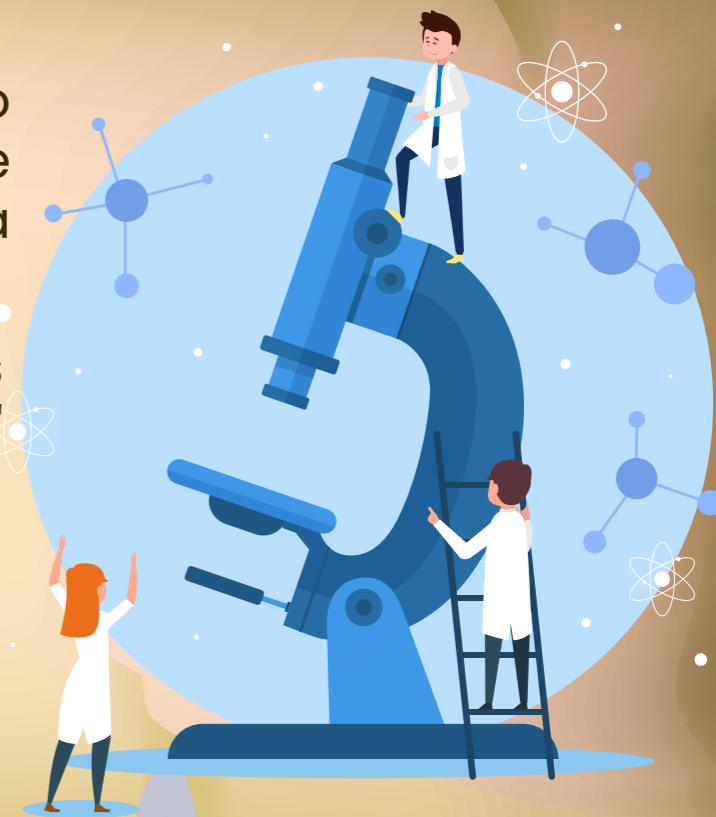


UN VISTAZO HACIA EL PASADO: EL DESCUBRIMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE POMPE

En 1931, el patólogo de 30 años **Johannes. C. Pompe** presentó hallazgos de **un paciente infantil que murió a los 7 meses** de edad y tenía un corazón muy agrandado, por una causa desconocida.

La **examinación** a través de microscopio mostró que **sus músculos no se veían normales** y al contrario, **habían "pilas" de glucógeno**, una sustancia similar al azúcar.

Unos años, y pacientes después, **se determinó que esta enfermedad se debía a una enzima faltante**, y esta condición fue designada como **"Enfermedad de Pompe"**.





Descripción técnica
de la enfermedad



A FALTA DE UNA ENZIMA, ELEVADO GLUCÓGENO

Las personas con enfermedad de Pompe tienen bajos niveles activos de una enzima llamada alfa-glucosidasa ácida (GAA), que es responsable de descomponer el glucógeno en las células. Cuando falta esta enzima o solo está presente en cantidades muy pequeñas, se presenta un acúmulo anormal de glucógeno, especialmente en las células musculares. Con el tiempo, estas células se dañan y no pueden funcionar con normalidad.





Por qué se desarrolla la enfermedad:
un vistazo hacia los genes



UN DESORDEN HEREDADO Y PROGRESIVO

La enfermedad de Pompe es una enfermedad genética, esto significa que los pacientes la heredan directamente de sus padres. Para que se presente la enfermedad de Pompe, es necesario que ambos padres hereden a su hijo un gen con una mutación o un cambio defectuoso.





Por qué se desarrolla la enfermedad:
un vistazo hacia los genes

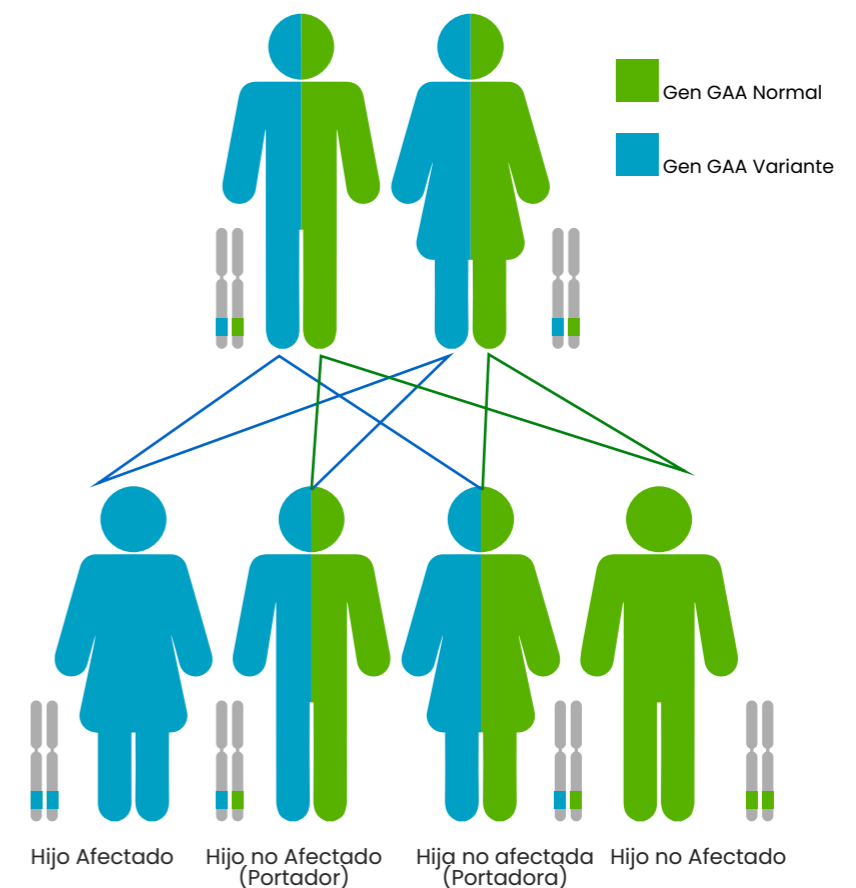


UN DESORDEN HEREDADO Y PROGRESIVO

La herencia de la enfermedad de Pompe es autosómica recesiva, esto quiere decir que, se requieren 2 copias del gen dañado (1 por cada padre). Si una persona tiene solo 1 copia del gen dañado, no presentará la enfermedad pero será portador de la mutación y la podrá heredar a sus hijos (*Fig. 1*).

En la *Figura 1*, ambos padres son portadores, así que tienen una posibilidad del 25%, por cada hijo nacido, de que este herede ambas variantes genéticas y tenga la enfermedad.

Figura 1.





Presentaciones clínicas

Hay 2 presentaciones clínicas de la enfermedad de Pompe, las cuales se determinan por la edad en la que aparecen los primeros síntomas.



Enfermedad de Pompe de Inicio Infantil (IOPD*)



Enfermedad de Pompe de Inicio Tardío (LOPD*)

*Por sus siglas en inglés:

IOPD: Infantile-onset Pompe Disease.

LOPD: Late-onset Pompe Disease.





Enfermedad de Pompe de Inicio Infantil (IOPD)



ENFERMEDAD DE POMPE DE INICIO INFANTIL (IOPD*)

Los síntomas se notan por primera vez a los pocos meses del nacimiento y antes del primer año de vida. Los bebés con enfermedad de Pompe suelen tener problemas cardíacos, así como debilidad muscular y problemas respiratorios.



*Por sus siglas en ingles:

IOPD: Infantile-onset Pompe Disease.

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- Cuidad de Panamá, República de Panamá Telf.: (507) 382-9500. infomed.pac@sanofi.com Sitio web: <http://www.sanofi.com.pa/l/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. MAT-CO-2104554





Signos y Síntomas



Sistema cardiovascular



Pulmones y sistema respiratorio



Sistema musculoesquelético



Sistema Digestivo





Signos y Síntomas



SISTEMA CARDIOVASCULAR

El corazón agrandado, debido al engrosamiento del músculo cardíaco (miocardiopatía hipertrófica), es un signo clásico de IOPD*, y puede llevar al corazón a tener una capacidad disminuida para bombear la cantidad de sangre suficiente para el cuerpo. El "sistema eléctrico" del corazón (sistema de conducción), también puede verse afectado por la IOPD*, lo que puede resultar en alteraciones en la frecuencia cardíaca y ritmo del corazón.



*Por sus siglas en inglés:
IOPD: Infantil-onset Pompe Disease.



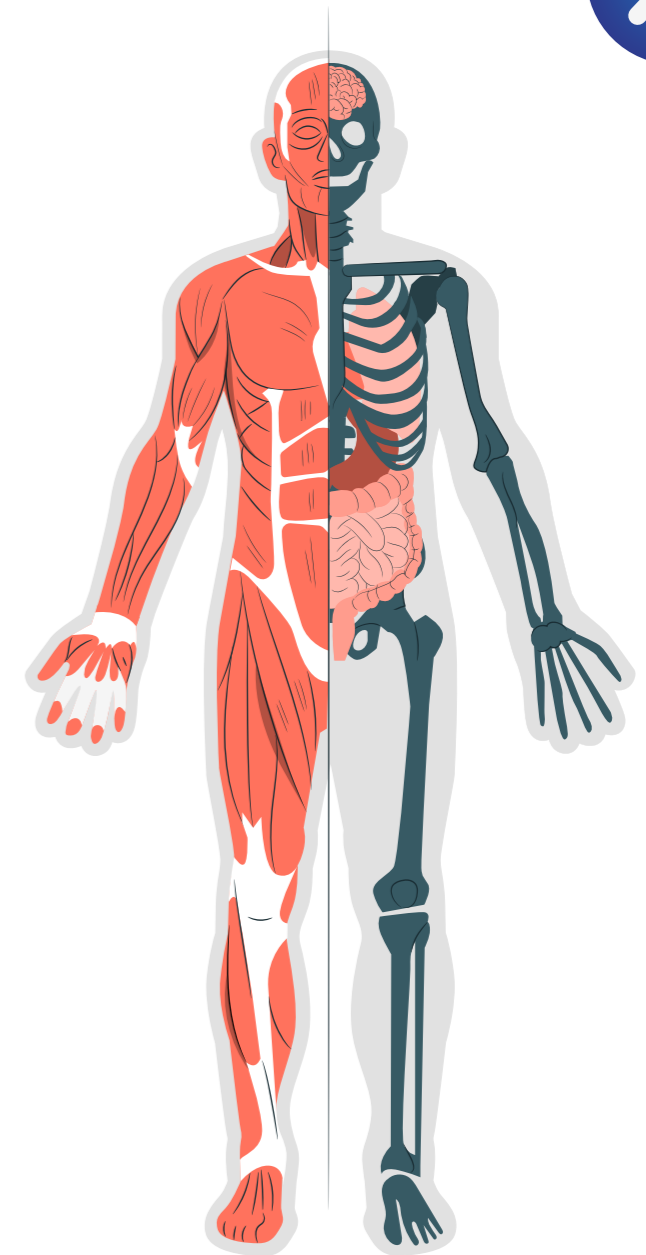


Signos y Síntomas



SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO

La falta de tono muscular (hipotonía) que resulta en debilidad muscular (miopatía) es común en bebés con IOPD*. Los pacientes con IOPD* pueden ser descritos con "Síndrome del bebé flácido". Esta debilidad muscular se puede encontrar a través del cuerpo, pero normalmente afecta a los músculos más cercanos a la línea media del cuerpo (músculos proximales). Debido a la debilidad muscular, hay retrasos en alcanzar los parámetros de desarrollo, tales como el sostén cefálico (cabeza), o el caminar independientemente.



*Por sus siglas en inglés:

IOPD: Infantile-onset Pompe Disease.

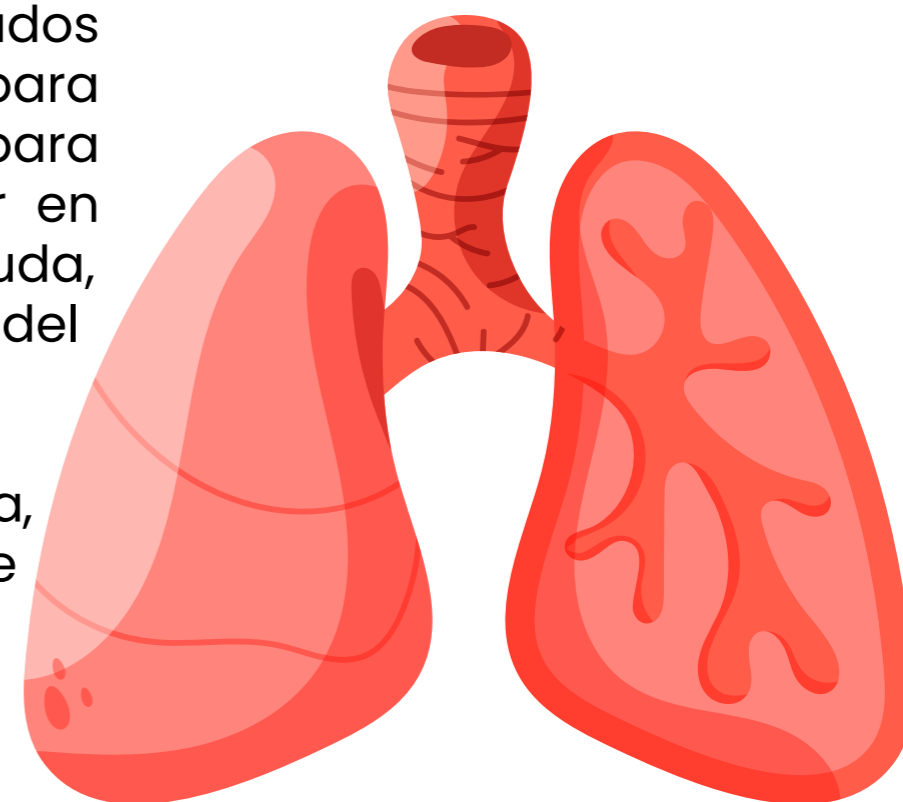




PULMONES Y SISTEMA RESPIRATORIO

Los músculos empleados para respirar pueden verse afectados en la IOPD*, por lo que los bebés pueden tener dificultades para suplir oxígeno al cuerpo, y deben hacer un mayor esfuerzo para inhalar y exhalar correctamente. Es frecuente encontrar en estos pacientes: Síndrome de dificultad respiratoria aguda, trastornos de la respiración durante el sueño (apnea del sueño) e incluso falla respiratoria.

Como los músculos empleados para respirar pierden fuerza, un llanto débil y una tos con flema también puede presentarse en la IOPD*. Debido a esto, es frecuente encontrar infecciones de las vías respiratorias superiores (tipo resfriado) e infecciones de los pulmones (neumonías) a repetición.



*Por sus siglas en inglés:

IOPD: Infantile-onset Pompe Disease.



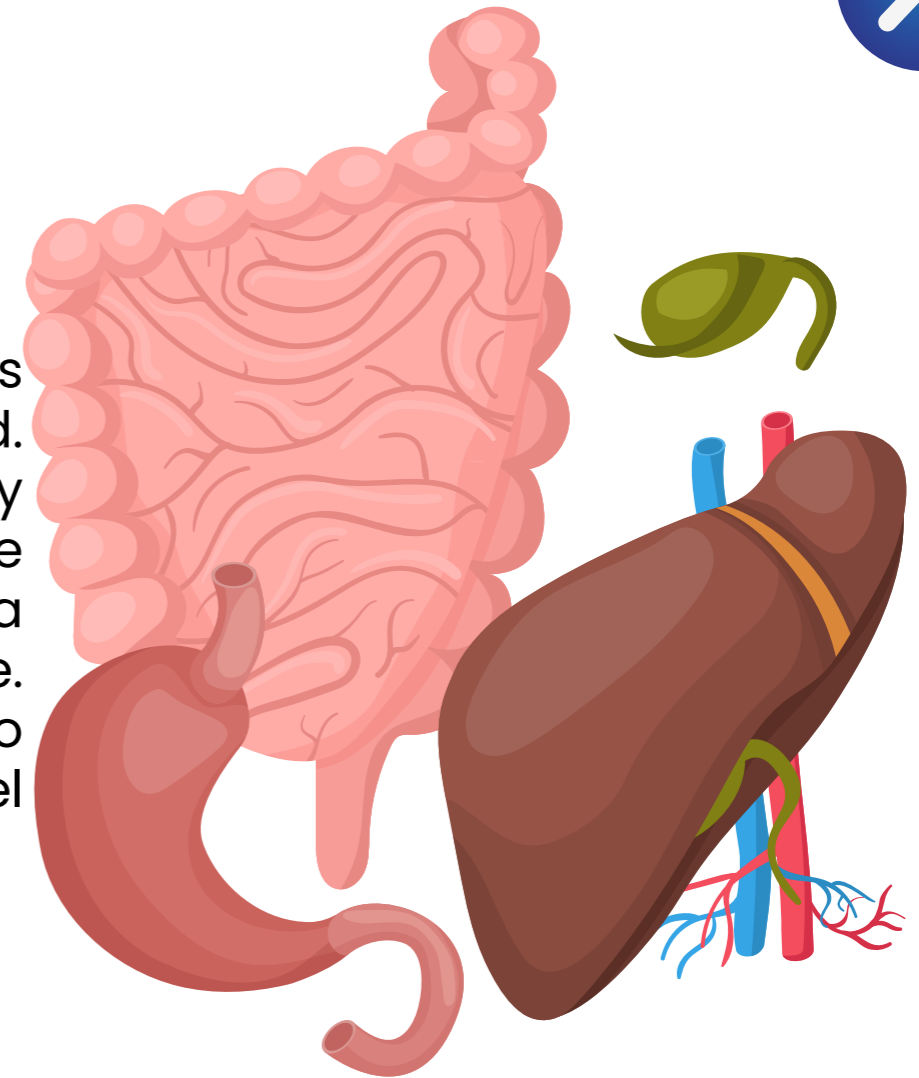


Signos y Síntomas



SISTEMA DIGESTIVO

Una manifestación que se puede encontrar en los pacientes con IOPD* es la no ganancia de peso respecto a su edad. Esto podría ser secundario a una deficiencia en la succión y deglución de los alimentos. Además de esto, es frecuente encontrar un crecimiento de la lengua (macroglosia) la cual también puede alterar la alimentación del paciente. Finalmente y como otra manifestación del sistema digestivo los pacientes pueden presentar un crecimiento anormal del hígado (hepatomegalia).



*Por sus siglas en ingles:
IOPD: Infantil-onset Pompe Disease.





¿Qué esperar?



En la IOPD*, los síntomas surgen en los primeros meses de vida. La rápida progresión de la debilidad muscular, incluyendo los músculos necesarios para respirar, y el avance de la cardiomegalia, son esperados durante el curso clínico de la enfermedad y pueden provocar insuficiencia cardíaca y respiratoria en los primeros años de vida.



*Por sus siglas en inglés:
IOPD: Infantile-onset Pompe Disease.





¿Qué esperar?

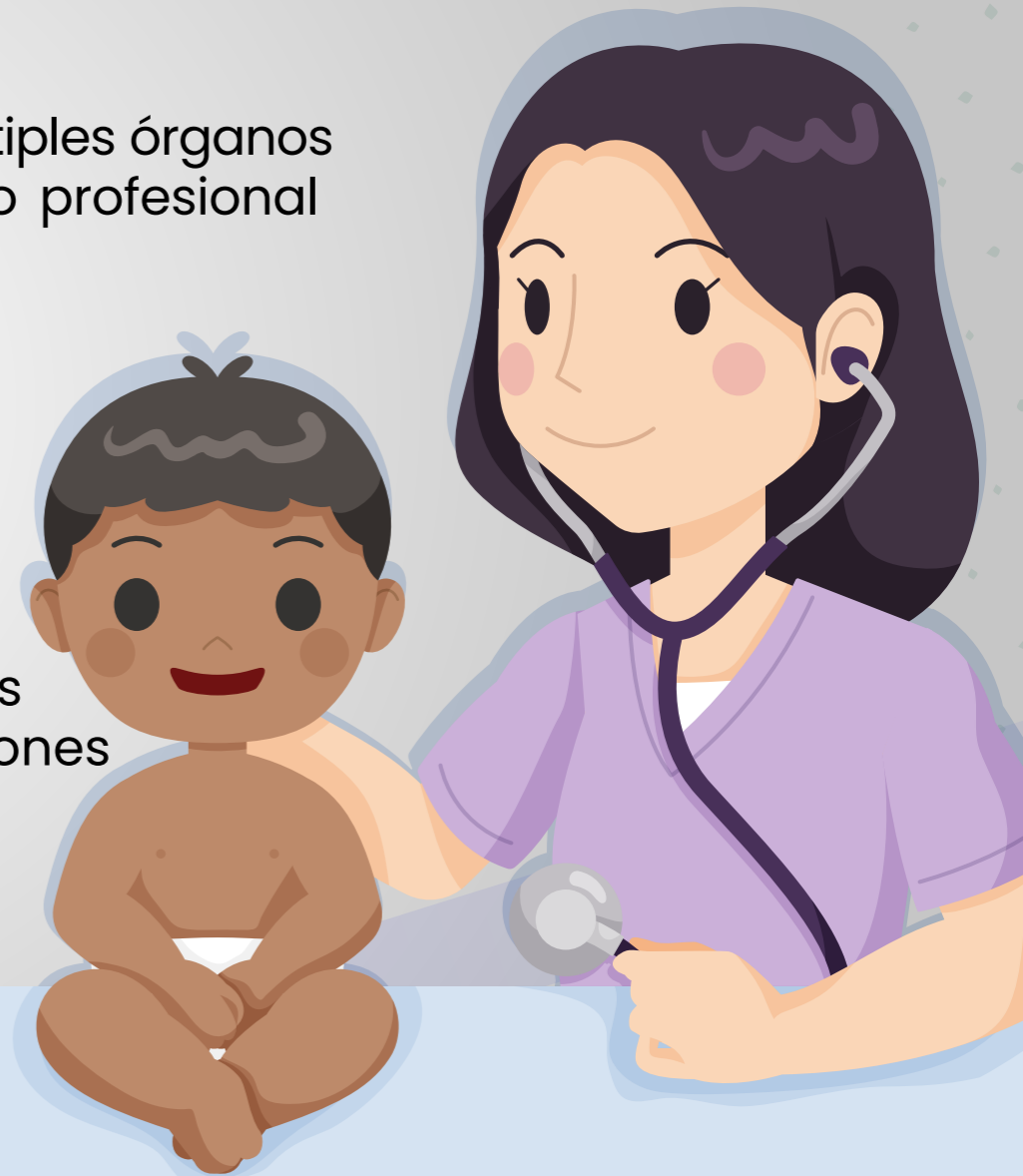


Después de que el bebé haya sido diagnosticado con enfermedad de Pompe de Inicio Infantil, es importante definir los controles médicos y exámenes clínicos a partir del estado de salud.

Además, debido a que la enfermedad de Pompe afecta a múltiples órganos y sistemas del cuerpo, esta debe ser tratada por un equipo profesional multidisciplinario (diferentes especialistas).

El equipo de cuidado del paciente con IOPD*, puede incluir:

- Un médico principal, especialista en este tipo de enfermedades (Genetista, Neurólogo, Neurólogo pediatra).
- Profesionales de la salud de diferentes especialidades según sea necesario, esto dependiendo de las manifestaciones clínicas de la enfermedad (Cardiólogo, Neumólogo, Neurólogo, Fisioterapeuta, etc).



*Por sus siglas en ingles:
IOPD: Infantile-onset Pompe Disease.





Enfermedad de Pompe
de Inicio Tardío (LOPD)



ENFERMEDAD DE POMPE DE INICIO TARDÍO (LOPD*)



Los síntomas pueden aparecer a partir del primer año de vida y hasta la vida adulta; los niños y adultos con enfermedad de Pompe pueden tener síntomas leves, moderados o graves los cuales son progresivos y pueden empeorar con el tiempo.

*Por sus siglas en ingles:
LOPD: Late-onset Pompe Disease.





Signos y Síntomas



PROGRESO DE LA ENFERMEDAD

Los pacientes con LOPD* tienen una evolución más lenta de los síntomas que los pacientes con la forma de inicio infantil, pero la enfermedad es progresiva y los síntomas pueden ir empeorando a medida que pase el tiempo.



*Por sus siglas en ingles:
LOPD: Late-onset Pompe Disease.

SÍNTOMAS COMUNES LOPD*

Musculares	<ul style="list-style-type: none"> • Debilidad en las extremidades inferiores, luego en las extremidades superiores. • Dificultad o problemas al caminar, levantarse de una silla, subir escaleras, correr, practicar deportes. • Dificultad al levantar objetos. • Eventual necesidad de asistencia al caminar (bastón, caminador, silla de ruedas).
Debilidad respiratoria	<ul style="list-style-type: none"> • Falta de aliento (sentirse "ahogado") al realizar actividades cotidianas tales como caminar cortas distancias. • Dificultad para respirar al acostarse. • Infecciones respiratorias frecuentes. • Dolores de cabeza y somnolencia diurna son signos de que el paciente no está durmiendo bien en la noche. • Necesidad de soporte o respiración asistida (máquina CPAP, ventilación mecánica).
Otros	<ul style="list-style-type: none"> • Fatiga. • Dolor. • Escoliosis (curvatura en la columna vertebral). • Tono muscular reducido. • Dificultad para hablar o masticar.





Vivir con Enfermedad de Pompe de Inicio Tardío



Existe un gran reto que todos llegamos a asumir en ciertas situaciones, y es admitir que necesitamos y tenemos que pedir ayuda. Esto puede ser más frecuente para personas con condiciones o enfermedades crónicas que limitan la capacidad física. Buscar consejos y apoyo de otras personas con enfermedad de Pompe podría ayudar. Usted no debería sentirse mal o apenado por ello; todos nosotros necesitamos ayuda extra de vez en cuando.

Aún así, las personas con enfermedad de Pompe, no renuncian a las actividades que les gusta hacer. La idea es adaptar las rutinas y/o actividades según las necesidades y la condición del paciente.





Vivir con Enfermedad de Pompe de Inicio Tardío



RUTINAS DIARIAS

El **síntoma más común de la LOPD*** es la **debilidad muscular**, y conforme la enfermedad va progresando, los pacientes pueden encontrar más difícil realizar actividades que alguna vez fueron una rutina. Las limitaciones que pueden tener los pacientes, pueden hacer que las actividades diarias sean más retadoras y que requieran más tiempo, como por ejemplo para caminar, subir escaleras o levantarse de una silla. **Eso NO significa que una persona deba dejar de hacer las actividades que disfruta hacer.** Es importante, sin embargo, que ellos puedan hablar con su médico acerca de las actividades que puedan hacer dependiendo de su condición de salud.



*Por sus siglas en ingles:
LOPD: Late-onset Pompe Disease.





Vivir con Enfermedad de Pompe de Inicio Tardío



Los siguientes consejos podrían hacer esas actividades más manejables:





Vivir con Enfermedad de Pompe de Inicio Tardío



Los siguientes consejos podrían hacer esas actividades más manejables:

1.

Ajustar su rutina para acomodar cierto tiempo extra necesario para poder realizar estas actividades: por ejemplo, preparar las comidas o la ropa la noche anterior para hacer de la rutina de mañana algo menos estresante.





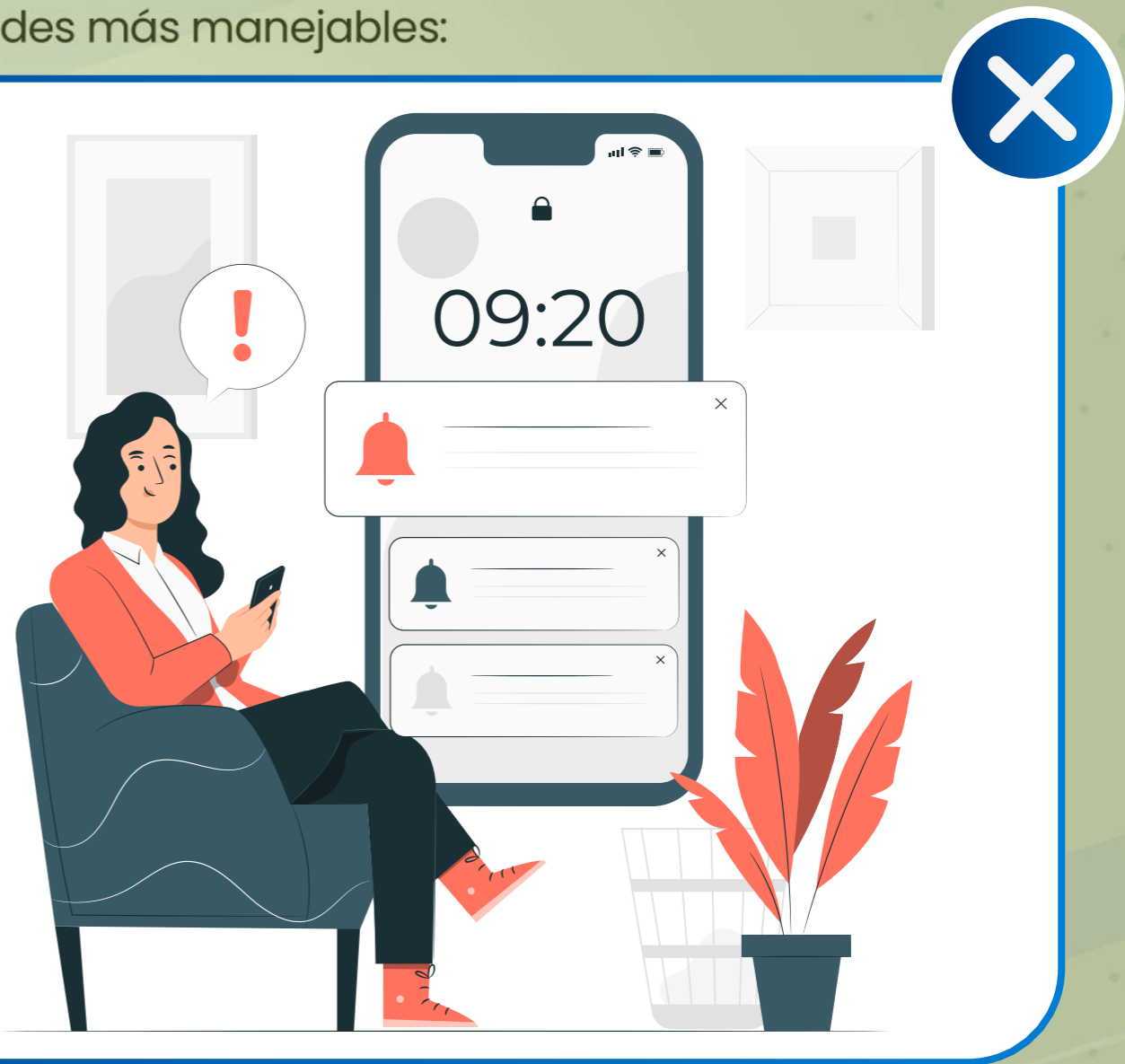
Vivir con Enfermedad de Pompe de Inicio Tardío



Los siguientes consejos podrían hacer esas actividades más manejables:

2.

Considerar el uso de tecnología que podría ser de utilidad para hacer las tareas de una forma más sencilla; esto se llama "tecnología asistida".





Vivir con Enfermedad de Pompe de Inicio Tardío



Los siguientes consejos podrían hacer esas actividades más manejables:

3.

Modificar sus condiciones de trabajo, si este llegara a tornarse difícil o complicado.





Vivir con Enfermedad de Pompe de Inicio Tardío

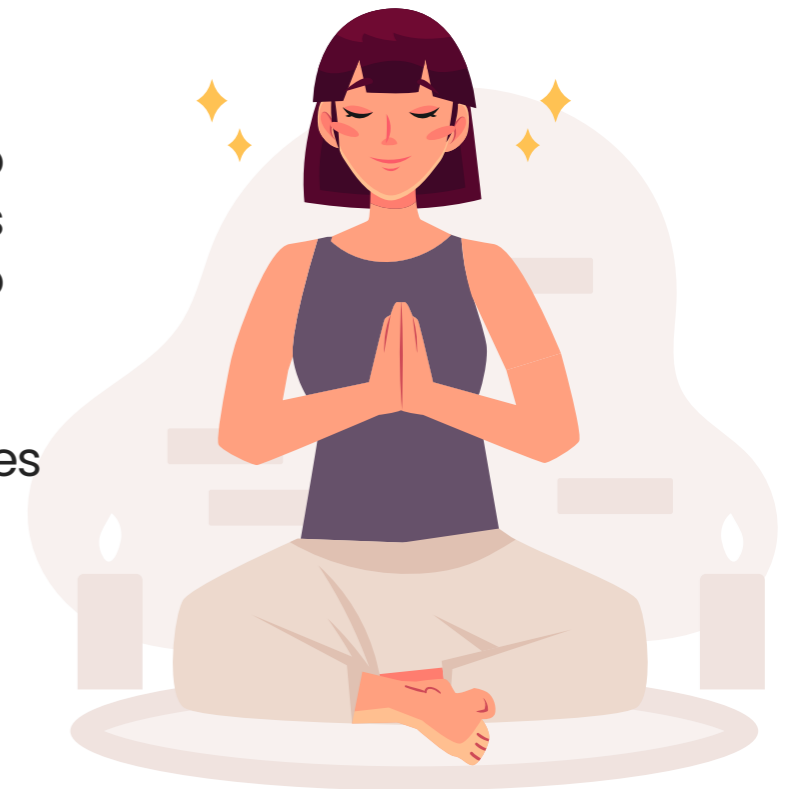


Los siguientes consejos podrían hacer esas actividades más manejables:

4.

Realizar ejercicios ligeros o suaves, los cuales son considerados como beneficios para los pacientes con enfermedad de Pompe. Los pacientes deben entender que pueden tener algunas limitaciones físicas y no deben exigirse a si mismos.

- Los pacientes deberían discutir acerca del ejercicio y las limitaciones con su médico tratante.
- Evitar ejercicios forzosos.
- Los pacientes deben descansar cuando sea necesario.





Vivir con Enfermedad de Pompe de Inicio Tardío



Los siguientes consejos podrían hacer esas actividades más manejables:



5.

Mantener sus actividades lúdicas y una vida social activa.





Mensaje para cuidadores y familiares



Consejos para
los cuidadores.



Aceptando
ayuda externa





CONSEJOS PARA LOS CUIDADORES

La enfermedad de Pompe no solo afecta a los pacientes, también a sus familiares y cuidadores. En general a medida que aumentan las necesidades de un paciente con Pompe, el tiempo requerido para el cuidado por parte del miembro de familia o el cuidador, también aumenta. Algunos pacientes suelen preferir, si es posible, que un miembro de la familia los cuide. Del mismo modo, los familiares o cuidadores suelen sentirse mejor cuando pueden cuidar ellos mismos del paciente.

Si alguien está cuidando a un paciente con enfermedad de Pompe, es importante recordarle que debe cuidar de si mismo también. Cuidar de alguien puede ser agotador, tanto física como psicológicamente. Comunicarse y apoyarse en otros miembros de la familia y amigos, también puede ayudar.





Mensaje para cuidadores y familiares



ACEPTANDO AYUDA EXTERNA

Si un familiar requiere cuidado las 24 horas, los cuidadores deberán evaluar si pueden realizar esta tarea. Además, algunos pacientes podrían necesitar de un cuidado médico especializado que esté más allá de la capacidad del cuidador.

Es importante reconocer o aceptar la ayuda externa, cuando el cuidador ya no puede proporcionar el cuidado que el paciente requiera. Aceptar la ayuda de las enfermeras, de los asistentes de salud en el hogar, y otros profesionales del cuidado podría ser difícil, pero en muchos casos, podría ser la mejor opción para el paciente y su cuidador.

