



DIAGNÓSTICO de la enfermedad de **POMPE**



**CUESTIONARIO
PARA EL DIAGNÓSTICO
DE ENFERMEDAD
DE POMPE**

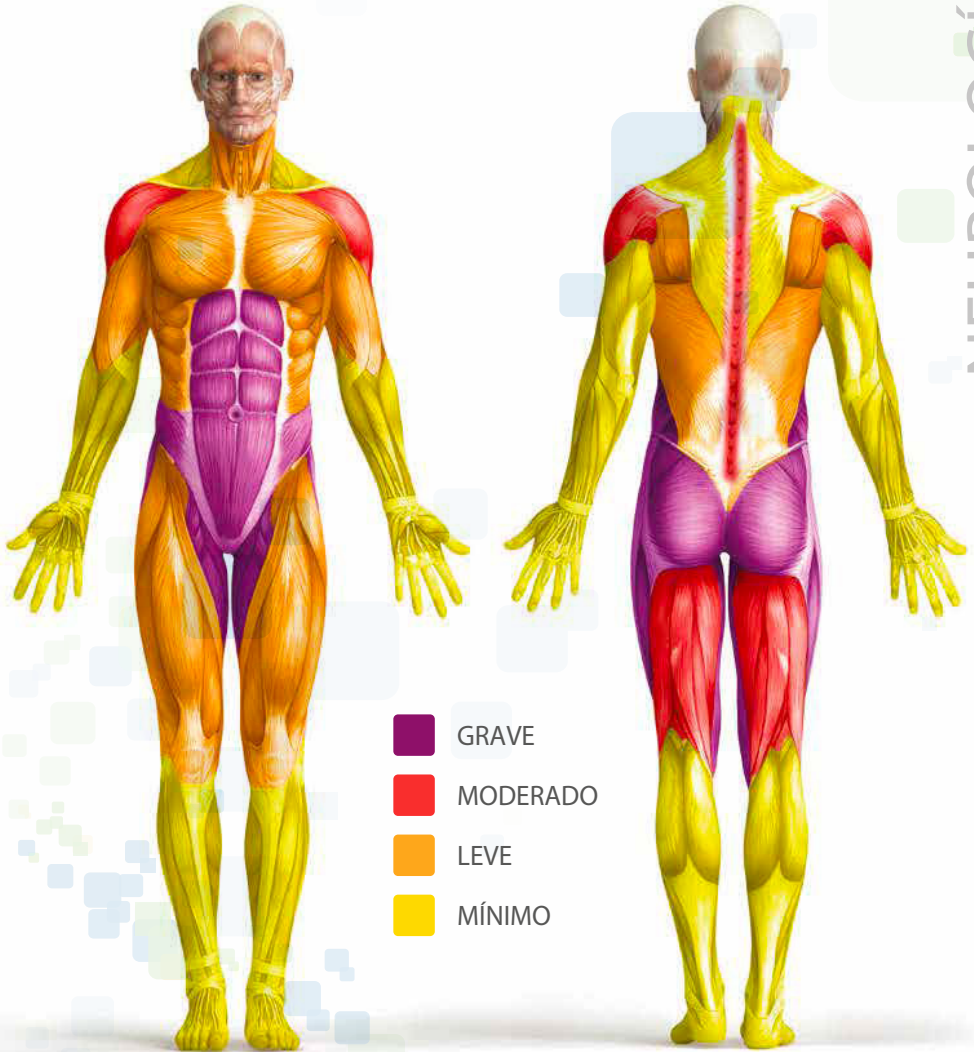


NEUROLOGÍA

sanofi

GRADO DE AFECTACIÓN DEL MÚSCULO¹

NEUROLOGÍA

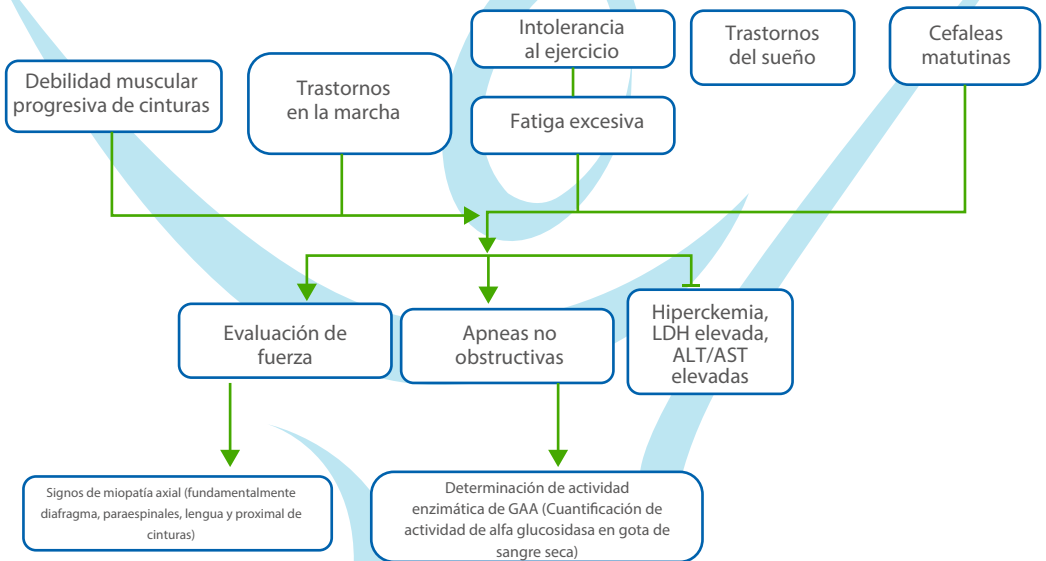


Adaptado de: 1. van der Beek NA, de Vries JM, Hagemans ML, et al. Orphanet J Rare Dis. 2012;7:88.

ALGORITMO²

ENFERMEDAD DE **POMPE**

NEUROLOGÍA



Adaptado del Algoritmo para diagnóstico de EPIT del Consenso Argentino para EP 2018, MEDICINA (Buenos Aires) 2018; Vol. 78 (Supl. I): 1-23

Referencias: 1. van der Beek NA, de Vries JM, Hagemans ML, et al. Clinical features and predictors for disease natural progression in adults with Pompe disease: a nationwide prospective observational study. *Orphanet J Rare Dis.* 2012;7:88. 2. Consenso Argentino para la Enfermedad de Pompe. *Medicina (b. Aires).*2018;78 (supl. 1):1-23.



Ante la sospecha de un paciente descarga EDL Diagnóstico para solicitar la prueba de diagnóstico

Sospeche de la Enfermedad de Pompe si su paciente presenta alguno de los siguientes síntomas/signos

DATOS DEL PACIENTE

Nombre y Apellido:

Edad:

Fecha Nac.:

No. Expediente:

Fecha:

Ciudad:

¿Presenta al menos uno de los siguientes síntomas/signos que sugieran debilidad muscular axial?

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Escoliosis idiopática progresiva | <input type="checkbox"/> Dificultad para incorporarse de acostado a sentado (debilidad abdominal) |
| <input type="checkbox"/> Espina rígida | <input type="checkbox"/> Dificultad para levantar la cabeza estando acostado (flexores del cuello) |
| <input type="checkbox"/> Lumbalgia crónica idiopática | |

¿Presenta al menos uno de los siguientes síntomas/signos que sugieran debilidad muscular progresiva en hombros (cintura escapular)?

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Dificultad para lavarse el cabello | <input type="checkbox"/> Dificultad para colocar un objeto a la altura de su cabeza |
|---|---|

¿Presenta al menos uno de los siguientes síntomas/signos que sugieran debilidad diafragmática (en cintura escapular)?

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Alteraciones del sueño (apneas, sueño interrumpido, ronquidos) | <input type="checkbox"/> Dolor de cabeza matutino que mejora durante el día |
| <input type="checkbox"/> Fatiga | <input type="checkbox"/> Dificultad respiratoria en posición supina (acostado), que no se deba a cardiopatía |
| <input type="checkbox"/> Dificultad para el ejercicio | <input type="checkbox"/> Despertares nocturnos frecuentes por apneas |
| <input type="checkbox"/> Tos débil sin enfermedad que la justifique | |

¿Presenta al menos uno de los siguientes síntomas/signos que sugieran debilidad muscular progresiva en cadera? Considere tomar una muestra, en caso que haya identificado alguno de los datos siguientes

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Dificultad para subir escaleras | <input type="checkbox"/> Marcha basculante (marcha de pato) |
| <input type="checkbox"/> Dificultad para levantarse de una silla | <input type="checkbox"/> Dolores y/o calambres en los músculos muy frecuentes |
| <input type="checkbox"/> Dificultad para cambiar de posición supina (acostado) a posición sentada | |

¿Presenta un valor de CK o transaminasas hepáticas elevado? (de 2-10 veces sus valores normales. HiperCKemia hasta 3,000 UI/L) Considere tomar la muestra en caso de presentar hiperCKemia

- Sí No

¿El paciente o sus hermanos han sido valorados por sospecha de alguno de los siguientes diagnósticos? Considere tamizar durante el abordaje diagnóstico

- Distrofia muscular Miopatía Miastenia gravis sin respuesta al tratamiento Fibromialgia Polimiositis sin respuesta al tratamiento

DATOS DEL MÉDICO

Ciudad:

País:

Institución:

Médico:

e-mail:

Tel.: