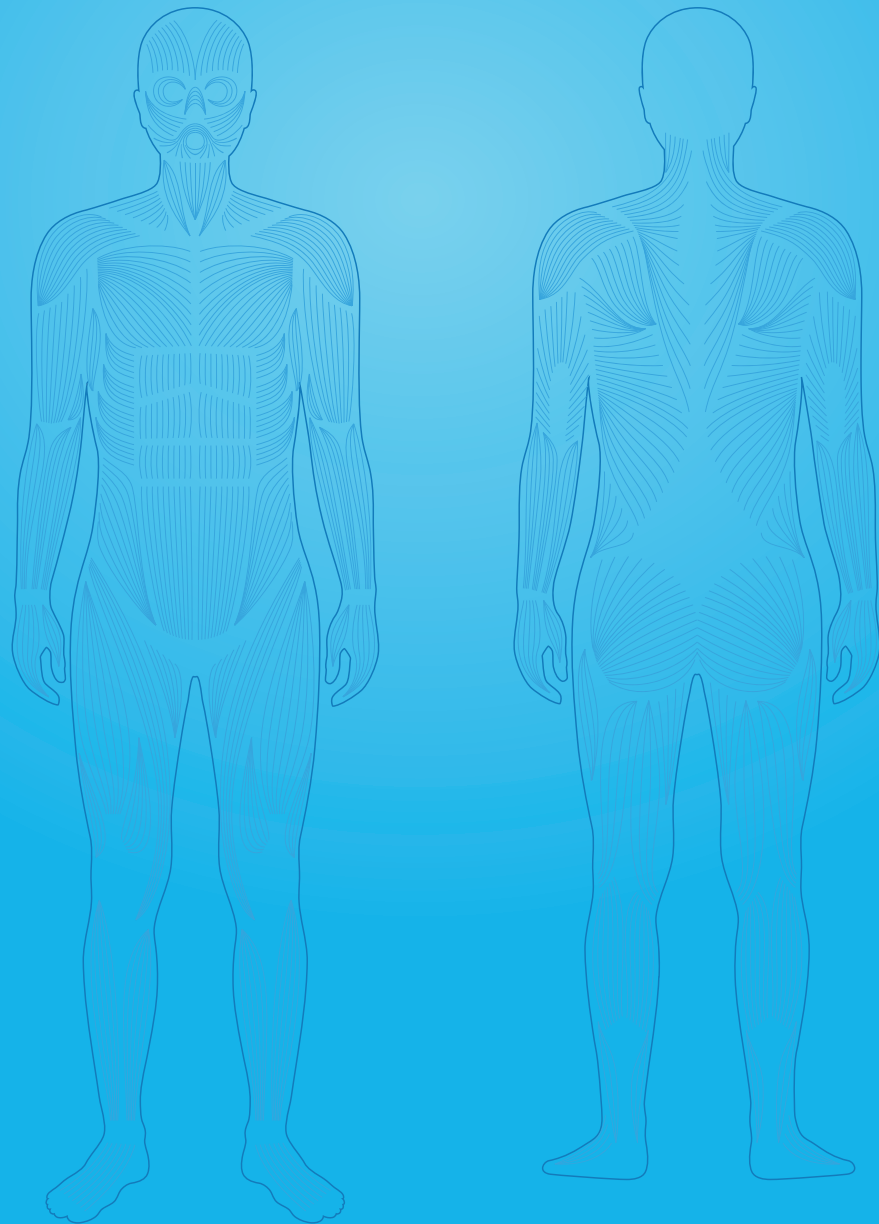


¿POR QUÉ PENSAR EN POMPE EN PACIENTES ESTUDIADOS POR POLIMIOSITIS?



¿POR QUÉ PENSAR EN POMPE EN PACIENTES ESTUDIADOS POR POLIMIOSITIS?

La presentación clínica de la Enfermedad de Pompe es muy heterogénea, lo cual lleva a confundirla con distintas patologías, entre ellas la polimiositis.

En el siguiente cuadro se pueden ver las similitudes (marcadas en rojo) y diferencias entre ambas patologías.

SOSPECHA DIAGNÓSTICA	POLIMIOSITIS	POMPE
Origen	Enfermedad autoinmune	Déficit enzimático de Alfa Glucosidasa Ácida (AGA)
Patrón de afectación muscular más frecuente	Debilidad axial y proximal: músculos de cintura escapular, pelviana, flexores de cuello, deglución, abdominales.	Debilidad axial y proximal: músculos de cintura escapular, pelviana, flexores de cuello, deglución, abdominales.
Compromiso respiratorio	Afección pulmonar intersticial (patrón restrictivo)	Debilidad de músculos accesorios y diafragma (patrón restrictivo)
Comienzo	Subagudo/ crónico	Subagudo/ crónico
CK	Variable hasta varios 1000 de veces su valor normal	Variable desde normal hasta 10-15 veces su valor normal
RMN músculo	Edema, atrofia e infiltración grasa	Edema, atrofia e infiltración grasa
Biopsia	Actividad inflamatoria, diferencia en el tamaño de las fibras, macrofagia, a veces inespecífica	Aumento de glucógeno lisosomal, vacuolas PAS +. Pueden ser inespecíficas (infiltrado inflamatorio secundario) o normales (30%)*.
Tratamiento	Esteroides/inmunosupresores	Reposición enzimática
Marcador de laboratorio	Autoanticuerpos específicos de miositis y autoanticuerpos asociados a miositis	Disminución de la actividad de AGA en test de lagota en sangre seca

*En los pacientes con Enfermedad de Pompe la biopsia muscular no es diagnóstica en más de un 30% de casos. Esto depende del músculo seleccionado y el momento evolutivo de la enfermedad.

CASO CLINICO

PRESENTACIÓN CLÍNICA:

Paciente masculino de 60 años, con diagnóstico de polimiositis, con debilidad muscular progresiva, EMG con patrón miopático y elevación de enzimas musculares.

TRATAMIENTO: Prednisolona 30 mg/día, azatioprina 75 mg/día y fisioterapia.

MOTIVO DE CONSULTA: Pobre respuesta al tratamiento

EXAMEN CLÍNICO: Atrofia en los músculos anterior y posterior del brazo, en muslos y caderas. La fuerza muscular en miembros superiores estaba disminuida: proximal 3/5 y 4/5 distal. En miembros inferiores también se observó debilidad 2/5 proximal y 2/5 distal, además de hiporreflexia patelar. No había déficit sensitivo. Signo de Gowers+.

ESTUDIOS SOLICITADOS: Hemograma, estudios hormonales, función renal, electrolitos: normales. Enzimas musculares: CK: 69 U/l, aldolasa: 2,5 U/l, LDH: 126 U/l, Aminotransferasas AST: 26 U/l, ALT 39 U/l. Perfil reumatológico: ANA: negativo, ENA: negativo. No se realizaron AEM ni AAM. Dosaje de AGA en papel de filtro: alterado, confirmándose enfermedad de Pompe mediante dosaje enzimático en leucocitos y estudio genético.

TRATAMIENTO: Terapia de reemplazo enzimático con AGA recombinante 20mg/kg/14días. A los 3 meses de seguimiento, se observó estabilidad de la enfermedad y mejoría de la debilidad, mostrando fuerza de 3/5 de manera bilateral en los miembros inferiores. El paciente continúa en seguimiento clínico por reumatología

BIBLIOGRAFÍA:

- Consenso argentino sobre enfermedad de Pompe de inicio tardío. MEDICINA (Buenos Aires) 2018; Vol. 78 (Supl. I): 1-23
- Cuadro Polimiosis y Pompe. Adaptado de material de comunicación y marketing. MYO 008-13
- Boaz Palterer et al, 2018. Benchtop bedside review of myositis autoantibodies
- Resumen de conferencias del Simposio Argentino Pompe 2015. MYOAR01315
- Politei et al. Rev Arg Reumatol. 2015;26(3): 39-41
- Gustavo Alexis Lemus-Barrios y Lina María Saldarriaga-Rivera. Rev Colomb Reumatol 2018



¿Tienes algún paciente con estos síntomas?

Un examen rápido y sencillo con gota de sangre en papel de filtro permite descartar la Enfermedad de Pompe.



Piense en Pompes ante:

- Paciente con debilidad muscular cintura-pélvica-escapular en estudio por miositis.
- Polimiositis refractarias a tratamiento.
- Polimiositis sin confirmación con anticuerpos o con anticuerpos negativos.

INFORMACIÓN DESTINADA A LOS PROFESIONALES FACULTADOS PARA PRESCRIBIR O DISPENSAR MEDICAMENTOS.
Mayor información disponible a petición.
Argentina: Genzyme de Argentina S.A.- Cerrito 1136, piso 10º, C1010AAX, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina-
Tel.: (011) 4732-5000
www.sanofi.com.ar

MAT-AR- 200733 1.0 / 05-2022

sanofi