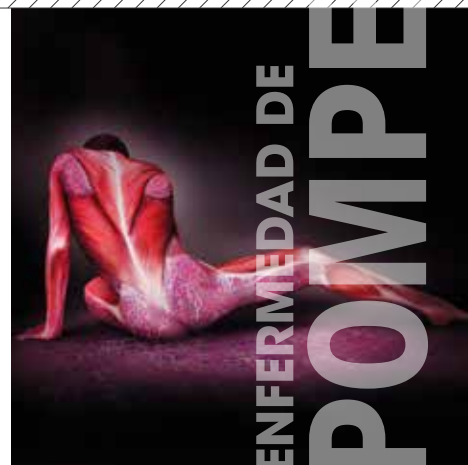


¿USTED TIENE PACIENTES QUE PRESENTEN...

- ...INSUFICIENCIA RESPIRATORIA RESTRICTIVA?
- ...DEBILIDAD DIAFRAGMÁTICA + CK ELEVADA?
- ...DEBILIDAD MUSCULAR PROXIMAL Y/O AXIAL?



¿HA DESCARTADO LA ENFERMEDAD DE POMPE?

- > La enfermedad de Pompe es una enfermedad neuromuscular progresiva, debilitante y frecuentemente fatal.
- > Debido al compromiso selectivo del diafragma, el 74 % de los pacientes presenta algún grado de insuficiencia respiratoria restrictiva, principal causa de morbilidad y mortalidad de los pacientes afectados.¹
- > La debilidad muscular proximal y/o axial combinada con compromiso respiratorio (debilidad diafragmática) se presenta en el 78 % de los pacientes con Enfermedad de Pompe.²
- > El 30 % de los pacientes presenta insuficiencia respiratoria restrictiva como único síntoma de la enfermedad.³

DETECCIÓN DE ENFERMEDAD DE POMPE EN CONSULTA NEUMONOLÓGICA:

1. Pacientes con tos débil
 2. Pacientes con ortopnea de causa no aclarada (no cardiológica)
 3. Pacientes con hipersomnia y cefaleas matinales
 4. Paciente con tiempo de apnea prolongado
 5. Pacientes con elevación diafragmática en la RxTx de causa no aclarada
 6. Paciente con caída de la CVF acostada
 7. Pacientes con espirometrías con patrón restrictivo leve de causa no aclarada (repetirla acostado)
 8. Pacientes con hipercapnia de causa no aclarada
 9. Pacientes con enfermedad neuromuscular sin diagnóstico etiológico de certeza y con sospecha de distrofias musculares; trastornos miotónicos; miopatías congénitas, mitocondriales e inflamatorias y cuadros tipo Miastenia.
- 5, 6, 7 y 8 sugieren debilidad diafragmática.

IMPORTANTE: REALIZAR SIEMPRE CVF SENTADO Y ACOSTADO

- > La enfermedad de Pompe es la primera y única enfermedad neuromuscular con tratamiento etiológico específico.
- > Con la terapia de reemplazo enzimático se ha demostrado una eficacia relevante en la sobrevida general, la función motora y el estado respiratorio de los pacientes con enfermedad de Pompe.



Realice el diagnóstico temprano de la Enfermedad de Pompe a través del dosaje de alfa glucosidasa ácida en gota de sangre seca en papel de filtro y cambie el pronóstico de sus pacientes.

CUANDO ES MOMENTO DE HACER LA PRUEBA, COMIENCE CON UN ANÁLISIS DE SANGRE RÁPIDO Y CONFIABLE³

Evaluar la actividad enzimática de GAA es el análisis por excelencia para diagnosticar la LOPD en pacientes pediátricos.³



MUESTRA EN GOTA DE SANGRE SECA

Un análisis de la actividad enzimática de DBS debe confirmarse con una segunda prueba.⁵



MUESTRA DE SANGRE TOTAL

Como prueba confirmatoria, los laboratorios designados pueden realizar un análisis de la enzima GAA en leucocitos.³



PRUEBAS GENÉTICAS

Es siempre aconsejable realizar la prueba genética con identificación de ambas mutaciones del gen GAA para confirmación diagnóstica.⁴



DESCARTAR
ENFERMEDAD DE
POMPE

References: 1. van Capelle CI, van der Meijden JC, van den Hout JMP, et al. Childhood Pompe disease: clinical spectrum and genotype in 31 patients. *Orphanet J Rare Dis.* 2016;11(1):65. doi:10.1186/s13023-016-0442-y. 2. Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med.* 2006;8(5):267-288. 3. American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Diagnostic criteria for late-onset (childhood and adult) Pompe disease. *Muscle Nerve.* 2009;40(1):149-160. 4. Lévesque S, Auray-Blais C, Gravel E, et al. Diagnosis of late-onset Pompe disease and other muscle disorders by next-generation sequencing. *Orphanet J Rare Dis.* 2016;11:8. doi:10.1186/s13023-016-0390-6. 5. Goldstein JL, Young SP, Changela M, et al. Screening for Pompe disease using a rapid dried blood spot method: experience of a clinical diagnostic laboratory. *Muscle Nerve.* 2009;40(1):32-36.

Enfermedad de
POMPE