

LUMBALGIA COMO SÍNTOMA INICIAL FRECUENTE EN ENFERMEDAD DE POMPE



sanofi

LUMBALGIA COMO SÍNTOMA INICIAL FRECUENTE EN ENFERMEDAD DE POMPE

- La presentación clínica de la Enfermedad de Pompe (EP) es muy heterogénea, siendo la lumbalgia uno de los síntomas iniciales más reportados.
- El 80% de la población presenta dolor lumbar en algún momento de su vida, sólo en el 20% de las ocasiones puede determinarse la causa etiológica.
- Síntomas leves o inespecíficos como mialgias, dolor lumbar, fatiga e intolerancia al ejercicio son comunes en estadios iniciales o preclínicos de la EP y pueden preceder por años a este cuadro sin que el diagnóstico haya sido siquiera sospechado.



¿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.



Considere descartar EP si tiene pacientes con lumbalgias inespecíficas, reincidentes o crónicas acompañadas de:

- CPK elevada (entre 2 - 15 veces el valor normal)
- Debilidad proximal y/o axial
- Escoliosis/Hiperlordosis
- Caídas Frecuentes/trastorno de la marcha/gowers positivo
- Ortopnea/Disnea a esfuerzos leves a moderados
- RMN mostrando reemplazo graso en paraespinales, dorsal ancho, glúteos y aductores

CASO CLINICO



PRESENTACIÓN CLÍNICA:

Paciente varón de 45 años, con debilidad muscular proximal progresiva de miembros inferiores. Sin historia familiar de enfermedad neuromuscular.



ANTECEDENTES:

A los 24 años consultó a un cirujano ortopédico por dolor lumbar y fatiga excesiva. A los 26 años empeoraron las mialgias y la fatiga al caminar y subir escaleras. El paciente refirió que durante su adolescencia era más lento que sus amigos en la práctica de deportes (andar en bicicleta, saltar y correr). A los 29 años el examen neurológico mostró marcha basculante, escápulas aladas e hiperlordosis lumbar.



EXÁMENES:

Fuerza muscular segmentaria: mayor debilidad muscular en flexores de cuello, iliopsoas, glúteos, isquiotibiales y deltoides. Afectación pronunciada de músculos abdominales desde su adolescencia (dificultad para levantarse o despegar los hombros del suelo desde posición supina).

EMG: patrón miopático con descargas de alta frecuencia y conducción nerviosa normal.

CPK: 780 IU/L (elevación moderada).

Diagnóstico presuntivo: LGMD (distrofia muscular de cinturas) por lo cual se solicita biopsia muscular.

Biopsia: músculo deltoides, mostró pequeñas variaciones en tamaño de las fibras, sin necrosis ni fibrosis endomisial. Sin evidencia de inflamación ni de afectación de proteínas asociadas a LGMD. Se descarta polimiositis, miopatía congénita y enfermedad de motoneurona por lo que se lo "diagnostica" como LGMD inespecífica.

A los 35 años su condición continúa empeorando, experimenta cansancio excesivo y disnea al caminar cortas distancias o realizar ejercicio leve. Dolores de cabeza matinales (hipercapnia). Imposibilidad de estar acostado por incremento de la afectación respiratoria, gran dificultad para subir escaleras e imposibilidad para levantar sus brazos sobre su cabeza.

Función pulmonar: La diferencia entre CVF sentado/acostado >10% revela debilidad diafragmática por lo cual empezó tratamiento con BiPAP.



DIAGNÓSTICO:

A los 37 años se testea para EP, arrojando un resultado positivo, el cual se confirma por estudio genético. Se realiza una segunda biopsia que muestra acúmulos de glucógeno.

A los 40 años inicia TRE (tratamiento de reemplazo enzimático), mejorando su movilidad y calidad de vida.

BIBLIOGRAFÍA:

- Consenso argentino sobre enfermedad de pompe de inicio tardío. MEDICINA (Buenos Aires) 2018; Vol. 78 (Supl. I): 1-23
- POMPE DISEASE, THE MUST-NOT-MISS DIAGNOSIS: A REPORT OF 3 PATIENTS.MUSCLE & NERVE 2013; Vol000: 000–000-Pompe 2016 round table Bs As. Caso clínicos. MYOAR01116 (Caso clínico Dr Chavez, Parana, Entre Rios, HtalSan Martin
- Lumbalgia F. Pérez Torres(, C. Núñez-Cornejo Piquer, C. Juliá Mollá, T. BuadesSoriano, R. Ruiz de la Torre, D. Ybáñez García, P. Muñoz Mira.

INFORMACIÓN DESTINADA A LOS PROFESIONALES FACULTADOS PARA PRESCRIBIR O DISPENSAR MEDICAMENTOS.
Mayor información disponible a petición.
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- 200732 1.0 / 05-2022

The Sanofi logo is displayed in a bold, lowercase, sans-serif font. The letter 's' is black with a small purple dot at its top left. The letter 'i' is black with a small purple dot at its top right. The remaining letters 'anofi' are solid black.