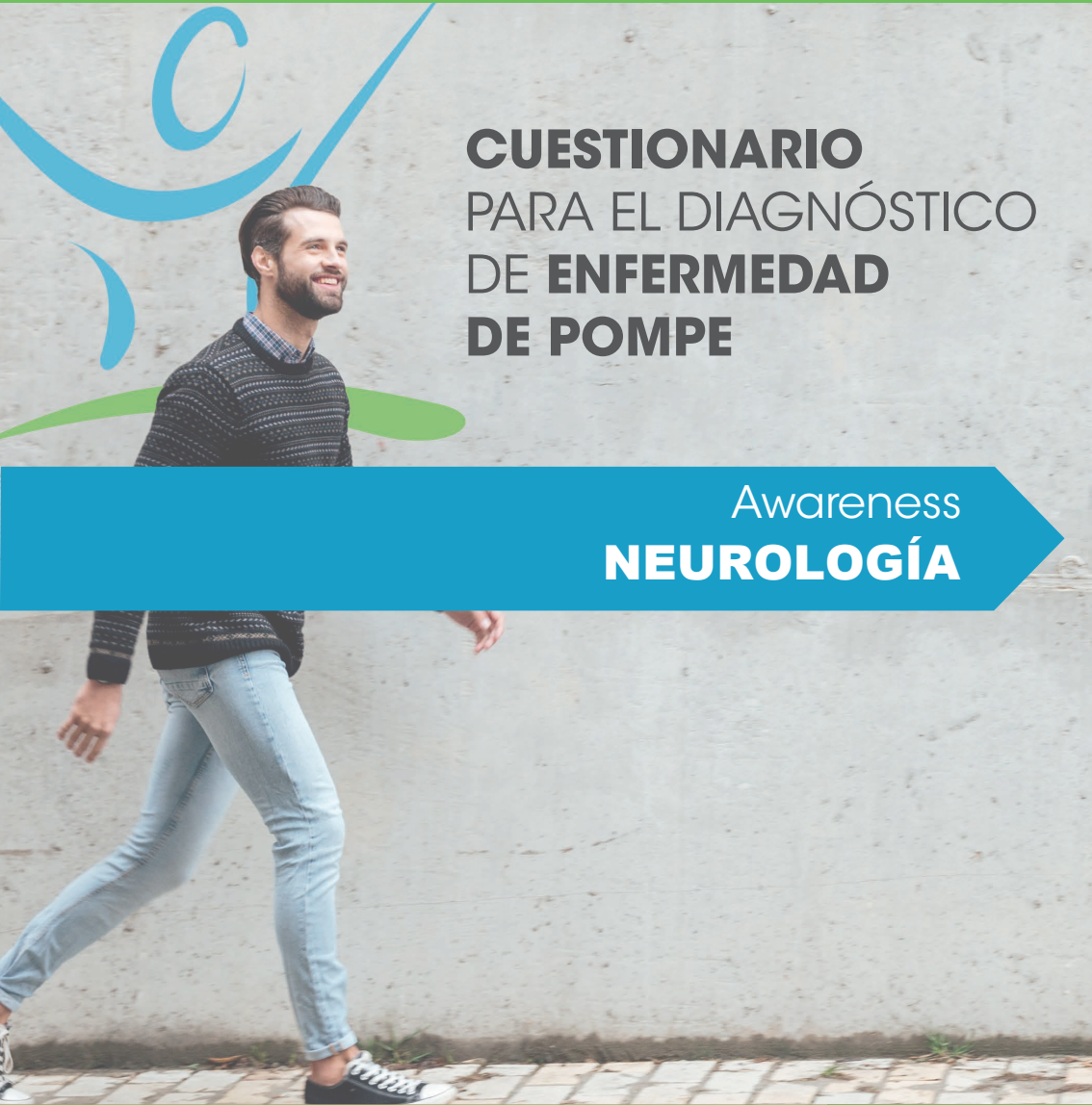




DIAGNÓSTICO

de la enfermedad de

POMPE



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

Awareness
NEUROLOGÍA

GRADO DE AFECTACIÓN DEL MÚSCULO

NEUROLOGÍA



Distribución de la debilidad musculoesquelética en 94 adultos con enfermedad de Pompe.¹

Adaptado de van der Beek.

1) Van der Beek N 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

ALGORITMO

ENFERMEDAD DE POMPE

NEUROLOGÍA

Debilidad muscular de cinturas progresiva/ trastornos en la marcha/ dificultad o intolerancia progresiva al ejercicio/ trastornos de sueño/ cefaleas matinales

Evaluación de fuerza muscular

Laboratorio:
CPK: Valor entre 500-3000 u/L
LDH: Valor entre 450-2800 u/L
Transaminasas: Elevadas

Presencia de apneas respiratorias prolongadas no obstructivas e hipoxemia

RM corporal total

Normal

Anormal: Signos de miopatía (fundamentalmente diafragma, paraespinales, lengua)

DBS para Pompe

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

INFORMACIÓN DESTINADA A LOS PROFESIONALES FACULTADOS PARA PRESCRIBIR O DISPENSAR MEDICAMENTOS

Mayor información disponible a petición.

Argentina: Genzyme de Argentina S.A. – Av. Fondo de la Legua 161 - C.P. BJE1609 – Boulogne, Prov. de Buenos Aires, Argentina – Tel: (011) 4708-6900 - www.sanofi.com.ar

Chile: Sanofi-aventis de Chile S.A. – Av. Presidente Riesco 5435, of. 1802, Las Condes, Santiago, Chile Tel: 233408400 - www.sanofi.cl

Paraguay: Sanofi-Aventis Paraguay S.A. - Av. Costanera y Calle 3, Parque Industrial Barrail, Asunción, Paraguay. Tel: (595) 21 288 1000 - www.sanofi.com.py

Uruguay: Sanofi-aventis Uruguay S.A. - Héctor Miranda 2361 Oficinas 1001 , CP 11300 – Montevideo. Tel: 2710 3710 - www.sanofi.com.uy

MAT-AR-2100176 (v0.5) 03/2021

SOLICITUD DE ESTUDIO PARA ENFERMEDAD DE POMPE

DATOS DEL PACIENTE

Nombre y Apellido: RUN / DNI:

Edad: Fecha Nac.: N° de Afiliado: N° H. Clínica:

Fecha: Ciudad: País:

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

- Dificultad para subir escaleras
- Dificultad para levantarse de una silla
- Dificultad para cambiar de posición supina (acostado) a posición sentada
- Marcha basculante (marcha de pato)

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

- Dificultad para lavarse el cabello
- Dificultad para colocar un objeto a la altura de su cabeza

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

- Alteraciones del sueño (apneas, sueño interrumpido, ronquidos)
- Dificultad respiratoria en posición supina (acostado)
- Fotofobia durante el día
- Dolor de cabeza matutino

¿Presenta al menos uno de los siguientes síntomas/signos que sugieran trastornos nutricionales, alimentarios y gastrointestinales?

- Dificultad para masticar
- Disfagia
- Síntomas gastrointestinales difusos (diarrea, constipación, saciedad temprana)

Presenta un valor de CK elevado

- Sí No

DATOS DEL MÉDICO

Ciudad: País:

Institución:

Médico:

e-mail: Tel.:

Firma y Sello