



2ND SUMMIT  
**RARE**  
**DISEASES**  
C O P A C

# **Evaluación clínica basal y de seguimiento en los pacientes con Enfermedad de Pompe.**

sanofi



2ND SUMMIT  
**RARE**  
**DISEASES**  
COPAC  
sanofi



*Conferencista:*

**Juan POLITEI**

Laboratorio Neuroquímica Dr Nestor Chamoles. Buenos Aires. Argentina

Co- Autor de las guías de manejo y tratamiento de la enfermedad de Pompe en Argentina.

**sanofi**

## Declaración de Conflicto de Intereses:

He recibido honorarios por parte de Biomarin, Sanofi, Pint, Amicus, Idorsia, Protalix, AvroBio, 4DMT y Acelink en concepto de disertante o asesor sobre enfermedades lisosomales. Esto no condiciona el contenido de mi presentación.

La divulgación de imágenes de pacientes ha sido aprobada por los mismos luego de la firma de un consentimiento informado.

La información contenida en esta presentación está dirigida al profesional de la salud con la intención de brindar información científica de interés y refleja las consideraciones del autor y no las de SANOFI. Cualquier indicación OFF LABEL mencionada será con el único objetivo de intercambio científico y no representa una promoción. SANOFI no recomienda indicaciones que no estén contenidas en la información para prescribir aprobada de sus productos en Colombia.

# Evaluación clínica basal

Evaluación de la fuerza Muscular.

- Miembros
- Músculos axiales (cuello, lengua, abdominales, paraespinales)

Evaluación funcional respiratoria

Evaluación funcional de miembros

Evaluación con ¿resonancia magnética muscular?

Evaluación de calidad de vida, deglución y nutrición

# Evaluación clínica basal

Evaluación de la fuerza Muscular.





# Evaluación clínica basal

Evaluación de la fuerza Muscular.

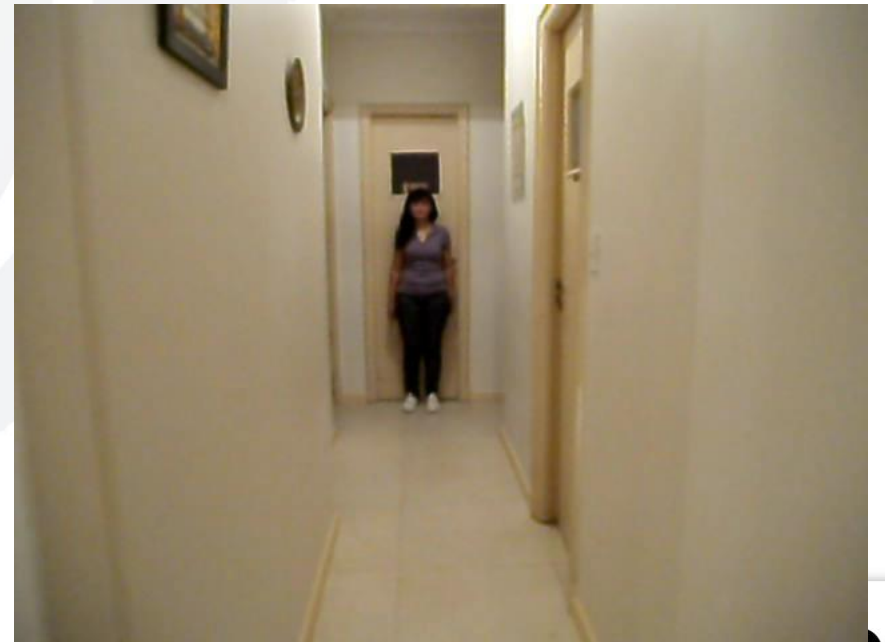
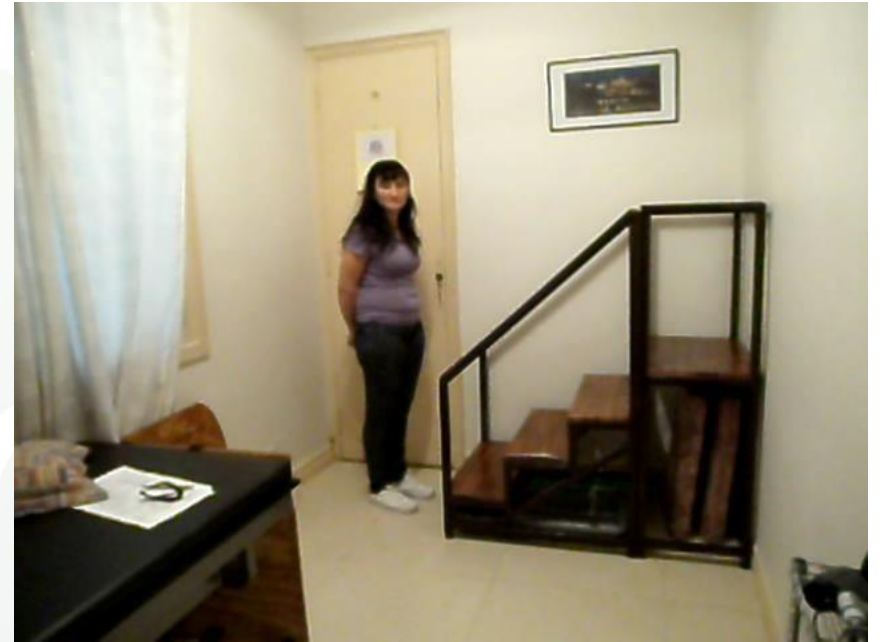


Videos gentileza Dr Jordi Díaz

**sanofi**



# Test funcionales







Videos gentileza Dr Jorge Bevilacqua



*Las evaluaciones funcionales deberían seguir la siguiente secuencia para evitar la sobrexigencia del paciente siempre que sea posible.*

1. Test de caminata de 6 minutos (6MWT )

1. Decúbito Supino TFM (MMT)
2. Decúbito lateral TFM (MMT)
3. Decúbito Prono TFM (MMT)
4. Sentado TFM (MMT)

3. TUG Time up and go (Tiempo para pararse y caminar)

4. Test de caminar/correr 10 Metros

5. Levantarse desde el decúbito dorsal (Gowers)

6. Subir 4 escalones (Stairs)

7. Levantarse desde una silla

8. GSGC – Gait, Stairs, Gower’s and Chair (Caminar, Escaleras, Gowers y Silla)

TEST DE FUERZA MANUAL Escala: 0 1 2 3- 3 3+ 4- 4 4+ 5- 5					
Sentado	Der.	Izq.	Decúbito Prono		Izq.
Hombro Abducción	4	4 +	Cuello Extensión	4 +	
Codo Flexión	5 -	5 -	Hombro Rot. Externa	4 +	4 +
Muñeca Flexión	5	5	Rodilla Flexión	4 -	4 -
Muñeca Extensión	5	5	Tobillo Flex. Plantar	5	5
Pulgar Abducción	4 +	4 +	Cadera Extensión	2	2
Cadera Flexión	2	2	Tronco Extensión	3	
Rodilla Extensión	4	4	Decúbito Lateral		
Tobillo Dorsiflexión	4 +	4 +	Cadera Abducción	2	2
Tobillo Eversión	5	5	Decúbito Supino		
Tobillo Inversión	5	5	Codo Extensión	4	4
Tronco Flexión	2		Cuello Flexión	4 -	

MEDICION QMT	Der.	Izq.
Grip 1	46,24	42,86
Grip 2	38,76	32,33
Rodilla Extensión 1	10,39	12,49
Rodilla Extensión 2	10,21	12,06
Rodilla Flexión 1	8,74	5,61
Rodilla Flexión 2	6,16	5,17
Codo Flexión 1	22,26	22,06
Codo Flexión 2	21,09	18,82
Codo Extensión 1	19,26	20,62
Codo Extensión 2	17,30	21,44

### Tests Cronometrados en seg.

Pararse desde supino	Imp
Subir 4 escalones	24,84
Correr o caminar 10m	12,91
TUG	18,69
6MWT	219

Scott Habilidad Motora (0-1-2)	
Levanta la cabeza	2
Supino a prono sobre derecha	2
Supino a prono sobre izquierda	2
Prono a supino sobre derecha	2
Prono a supino sobre izquierda	2
Se sienta de acostado	2
Permanece sentado	2
Se para	1
Permanece parado	2
Camina sobre talones	0
Camina sobre puntas de pie	2
Parado sobre pierna derecha	1
Parado sobre pierna izquierda	1
Salta con pierna derecha	0
Salta con pierna izquierda	0
Se levanta de la silla y se aleja	1
Sube escaleras con pierna Der.	1
Sube escaleras con pierna Izq.	1
Baja escaleras con pierna Der.	1
Baja escaleras con pierna Izq.	1
<b>TOTAL</b>	<b>26</b>

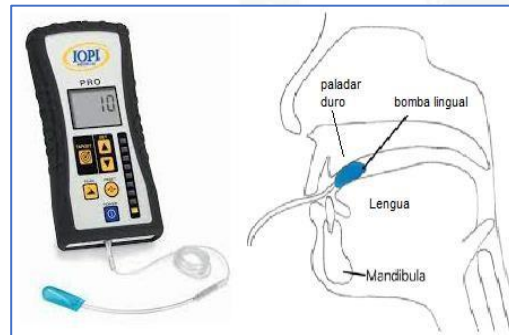
# Tongue weakness and atrophy differentiates late-onset Pompe disease from other forms of acquired/hereditary myopathy

¿qué utilidad diagnóstica tendría la evaluación conjunta de la fuerza y la estructura de la lengua con ecografía?

3 grupos de pacientes:

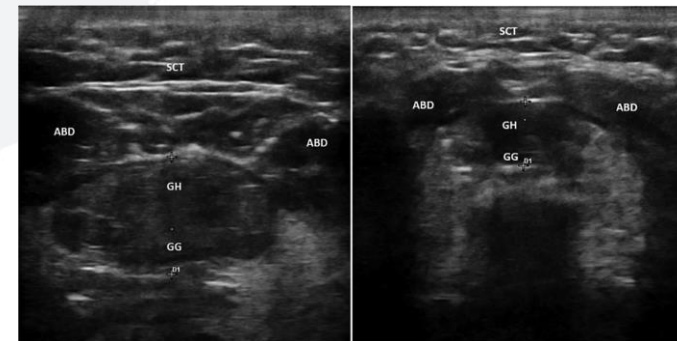
- 10 pacientes con LOPD sin tratamiento
- 30 con otras formas de miopatía adquirida/hereditaria (*distrofia facio-escapulo-humeral, miotónica, de cinturas, mitocondriales, miopatía por cuerpos de inclusión, enf de Becker y necrotizante*)
- 30 neuropatías (*Charcot Marie-Tooth tipo I, vasculitis, diabetes, multifocal motora y fibras finas*).

Fuerza de la lengua  
Manual                      Cuantitativa



Parámetros ecográficos:

- Apariencia cualitativa general
- Grosor del músculo geniogloso
- Ecointensidad.





# Evaluación de los rectos abdominales: fibras supra e infraumbilicales: Signo de Beevor



# Evaluación clínica basal

Evaluación funcional respiratoria:

Espirometría

- Capacidad vital forzada en sedestación y en decúbito
- Presión espiratoria máxima / Presión inspiratoria máxima
- Polisomnografía u oximetría nocturna (si está disponible): Índices de desaturación (patrón de apnea-hipoapnea)

BUSCAR SIEMPRE:

Disminución  $\geq 10\%$  en la capacidad vital forzada cuando se pasa de la sedestación a la posición de decúbito supino: *paresia diafragmática*

Article

# Six-Minute Walk Distance Is a Useful Outcome Measure to Detect Motor Decline in Treated Late-Onset Pompe Disease Patients

Pacientes: 12 LOPD con TRE vs 12 controles sanos matcheados

Biodex® dynamometer every 6 months for a duration of 2 years.

MRC-SS (8 grupos musculares),

hand grip strength,

6MWT,

10 m walk test (10MWT)

timed up-and-go test (TUG)

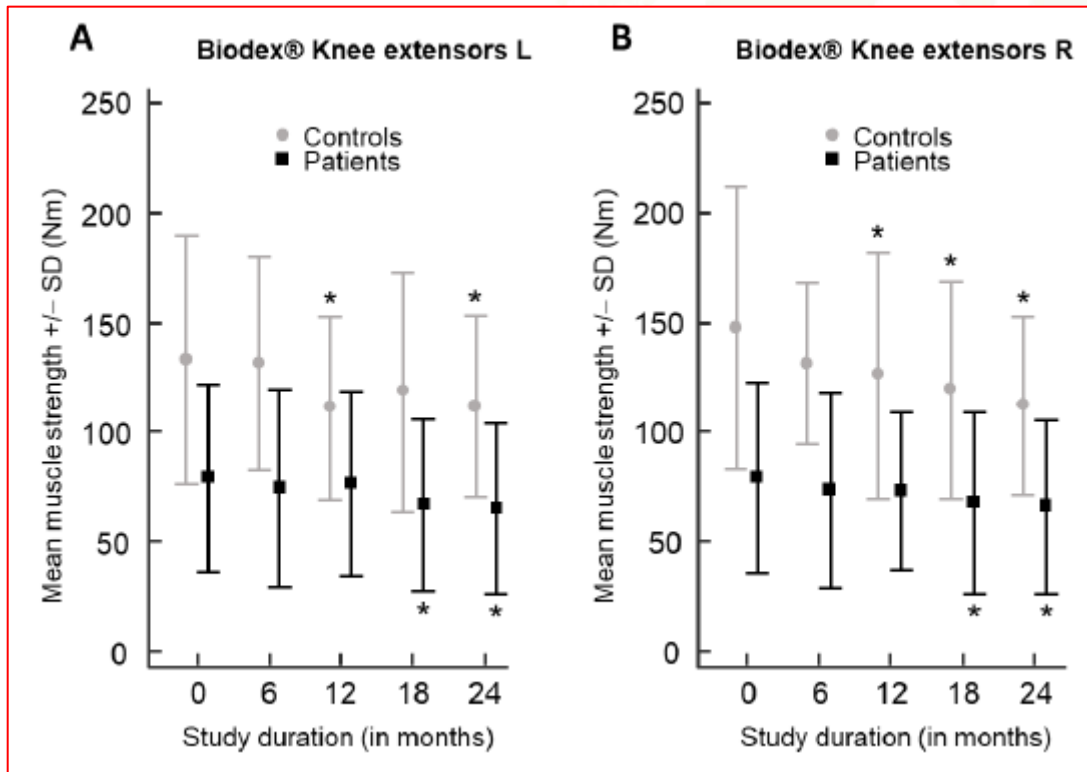
Resultados:

Los análisis estadísticos en los pacientes (n = 12) no mostraron cambios significativos en la CVF durante la duración del estudio (2 años), tanto en posición sentada como en posición supina ( $p > 0,05$ )



El MRC-SS, hand grip test, 10MWT y TUG no mostraron cambios significativos durante el estudio. No hubo diferencias significativas entre las medias en las diferentes visitas en pacientes con LOPD...

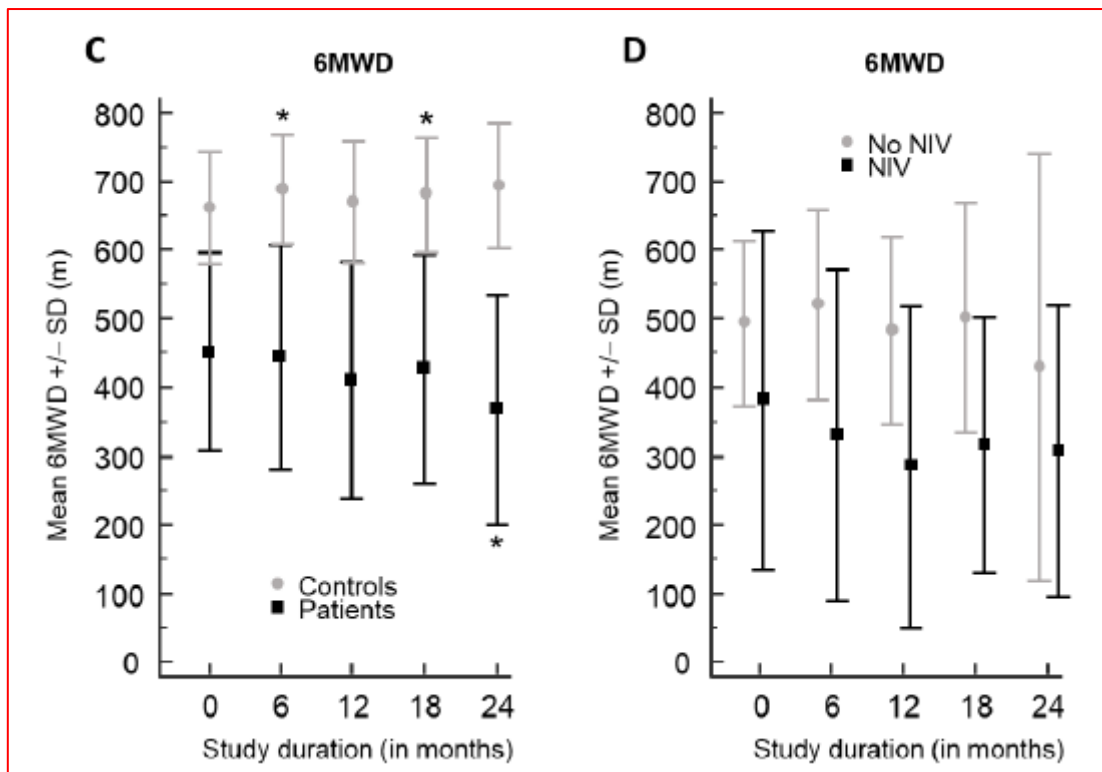
De manera similar al grupo de pacientes, el MRC-SS, hand grip test, 10MWT y TUG no mostraron un cambio significativo durante el estudio en controles.



En pacientes con LOPD, el dinamómetro Biodex mostró un deterioro significativo en los extensores de la rodilla bilateralmente a los 18 y 24 meses en comparación con el valor inicial.

De forma similar a los pacientes con LOPD, en los controles el dinamómetro Biodex® también mostró una disminución significativa en los extensores de la rodilla a los 12 meses en ambos lados, a los 18 meses solo en el derecho y a los 24 meses en ambos lados en comparación con la línea de base.

El resto de los grupos musculares evaluados no mostró diferencias en LOPD y controles



En pacientes con LOPD, el 6MWD disminuyó significativamente después de 24 meses, desde 451,9 m al inicio hasta 368,1 m después de 2 años, lo que corresponde a una disminución media de 83,8 m.

En los controles, la 6MWD media aumentó significativamente después de 6 y 18 meses, de 661,3 m al inicio a 680,2 m después de 18 meses, a 694,6 m después de 24 meses.

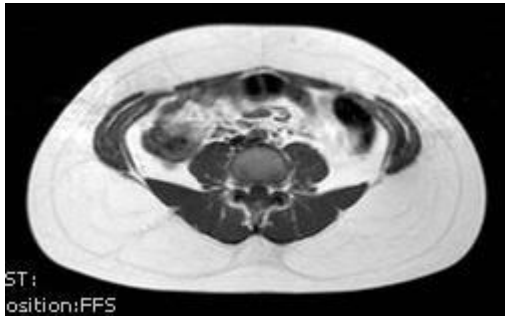
Este aumento en el 6MWD en los individuos de control probablemente se deba a un efecto de entrenamiento.

Nuestro estudio mostró que el 6MWD es una medida de resultado útil para detectar el deterioro motor en pacientes con LOPD tratados. Por el contrario, la medición cuantitativa de la fuerza isométrica utilizando un dinamómetro Biodex®, MRC-SS, fuerza de prensión manual, 10MWT y TUG demostraron no ser una medida adecuada en este grupo de pacientes durante un estudio de 2 años de duración.

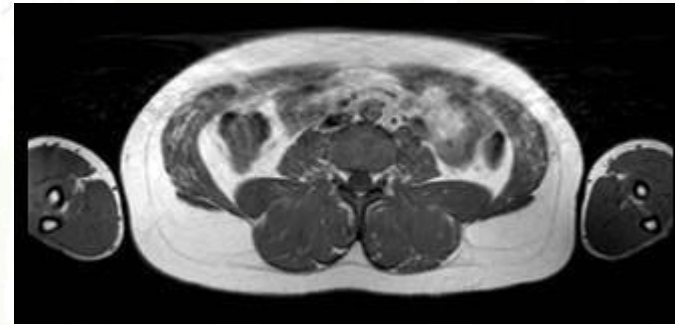
# Evaluación con resonancia muscular: Paraespinales:

## Presintomáticos

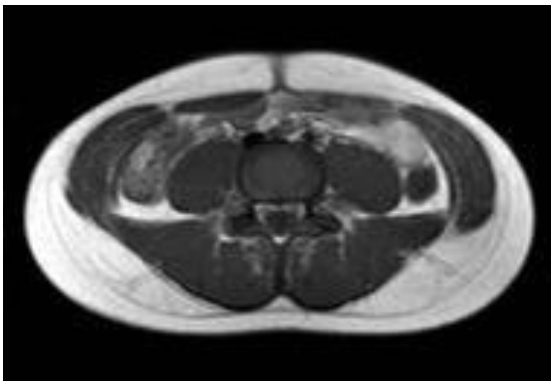
11 y.o. // Pompe



19 y.o. // Pompe



15 y.o. // Pompe

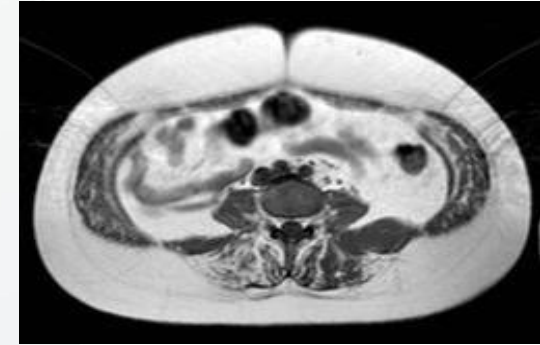


26 y.o. // Pompe

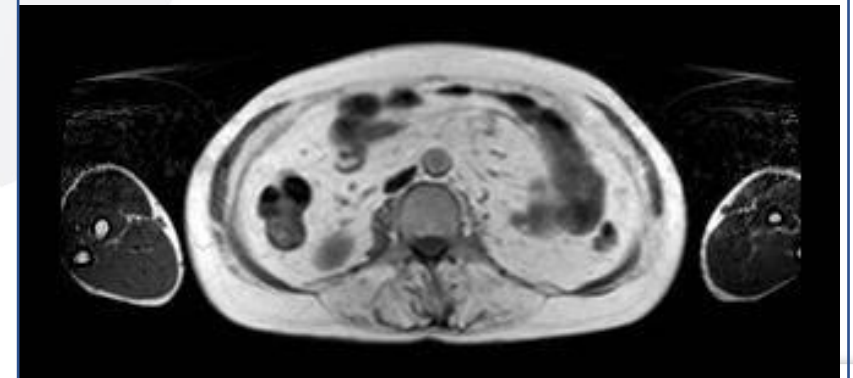


## Sintomáticos

39 y.o. // Pompe



51 y.o. // Pompe

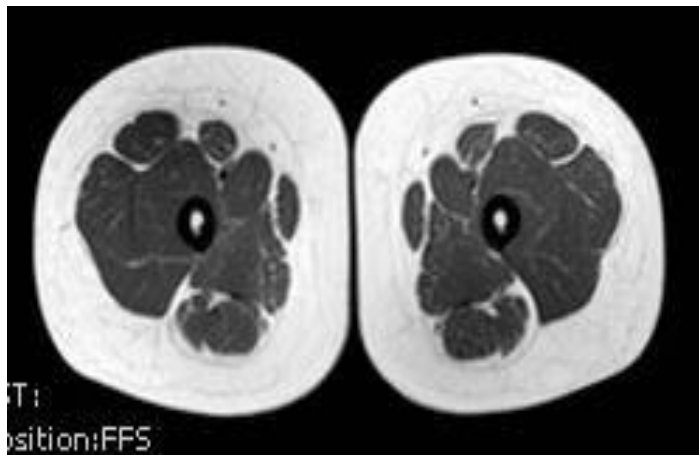




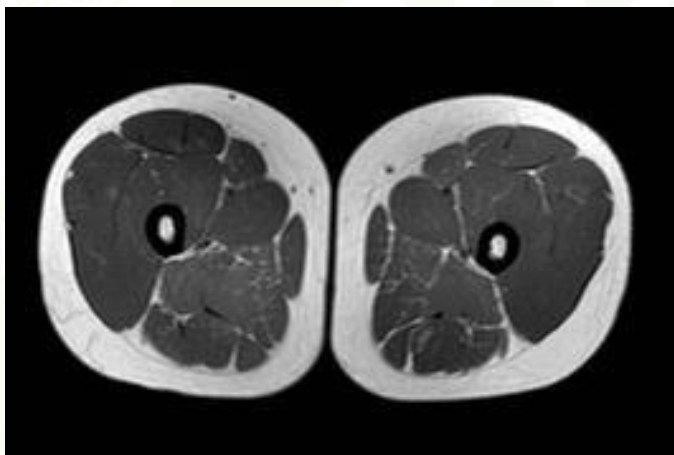
# Evaluación con resonancia magnética: Aductor Mayor:

## Presintomáticos

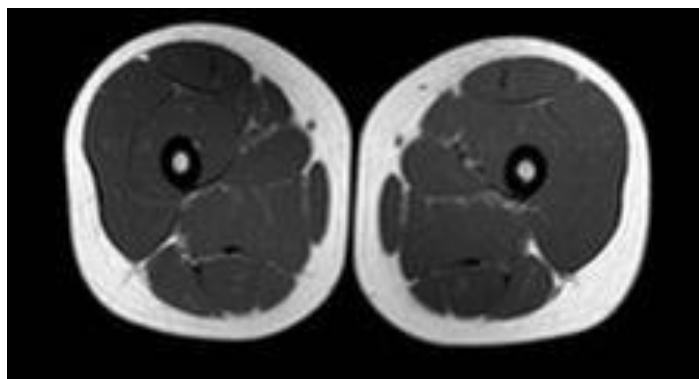
11 y.o. // Pompe



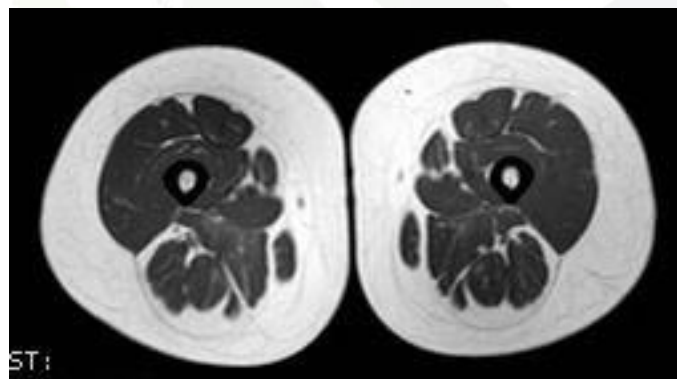
19 y.o. // Pompe



15 y.o. // Pompe

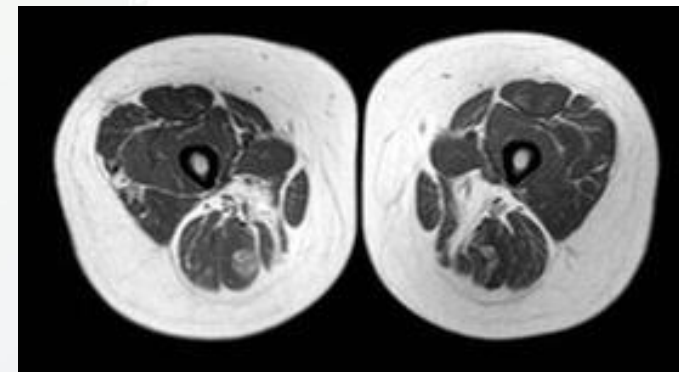


26 y.o. // Pompe

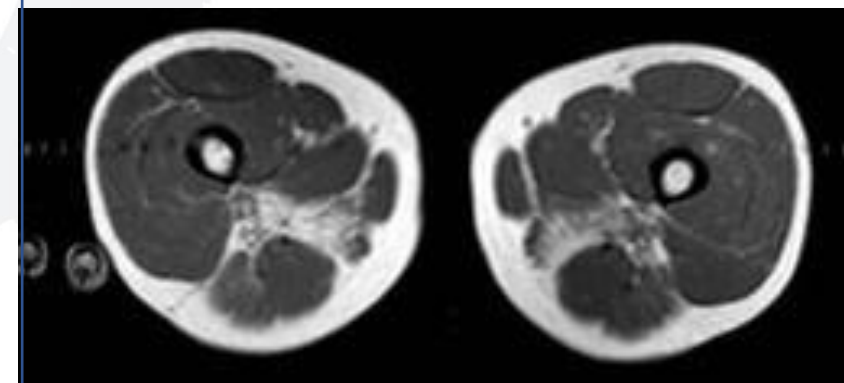


## Sintomáticos

39 y.o. // Pompe



51 y.o. // Pompe



# Evaluación basal de calidad de vida y estado deglutorio y nutricional

Calidad de vida:

SF-36

SF-12

Rasch-built Pompe-specific activity scale

the patient global impression of change

the Pompe disease symptom scale

the Pompe disease impact scale.

Cuando exista afectación digestiva y problemas nutricionales:

- Realizar una videodeglución orofaríngea de la deglución (si hay sospecha de aspiración y pasaje a vía aérea)
- En pacientes jóvenes, monitorizar los parámetros de crecimiento.
- Recomendar una dieta con un contenido en proteínas del 25-30% del total de calorías.
- Reducir la ingesta de hidratos de carbono.
- Añadir suplementos de vitaminas y minerales.
- Utilizar espesantes para mejorar la deglución de líquidos.
- Promover la realización de ejercicios adecuados para la deglución guiados por un terapeuta especializado en enfermedades neuromusculares.

# Biomarcadores: Glucógeno

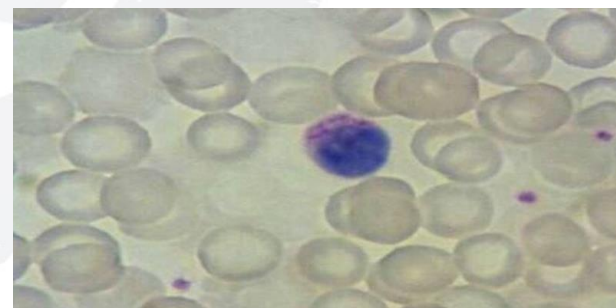
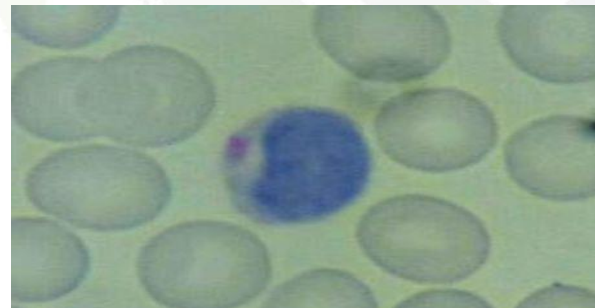
- Biopsia Muscular
- Frotis de sangre periférica: Tinción de Pas

## **PESQUISA NEONATAL (PN) DE ENFERMEDAD DE POMPE (EP), TRATANDO DE REALIZAR DIAGNOSTICO TEMPRANO**

Sokn, S; Frabasil, J; Durand, C; Bambara, C; Naymark, L; Gaggioli, D; Carozza, P; Schenone, A.B.  
FESEN-Laboratorio de Neuroquímica "Dr. N.A. Chamoles", Buenos Aires, Argentina



X CONGRESO LATINOAMERICANO DE  
ERRORES INNATOS  
DEL METABOLISMO  
Y PESQUISA NEONATAL  
SANTIAGO 2015  
17 AL 20 DE NOVIEMBRE



Contribuye al diagnóstico de la forma Clásica Infantil



# Biomarcadores: productos indirectos-Glc4 urinario

Europ. J. clin. Invest. 4, 429—433 (1974)

## Increased Excretion of a Glucose-Containing Tetrasaccharide in the Urine of a Patient with Glycogen Storage Disease Type II (Pompe's Disease)

P. Hallgren, G. Hansson, K. G. Henriksson, A. Häger, A. Lundblad, and S. Svensson

Institute of Medical Chemistry, University of Uppsala, Department of Organic Chemistry, University of Stockholm, Department of Pediatrics and Department of Clinical Neurophysiology, University Hospital, Linköping, Sweden

Received: October 31, 1973, and in revised form: March 25, 1974

*Clinical Chemistry* 48:1  
131–139 (2002)

Automation and  
Analytical Techniques

## Determination of Oligosaccharides in Pompe Disease by Electrospray Ionization Tandem Mass Spectrometry

TINA ROZAKLIS,<sup>1</sup> STEVEN L. RAMSAY,<sup>1</sup> PHILLIP D. WHITFIELD,<sup>1</sup> ENZO RANIERI,<sup>2</sup>  
JOHN J. HOPWOOD,<sup>1</sup> and PETER J. MEIKLE<sup>1\*</sup>

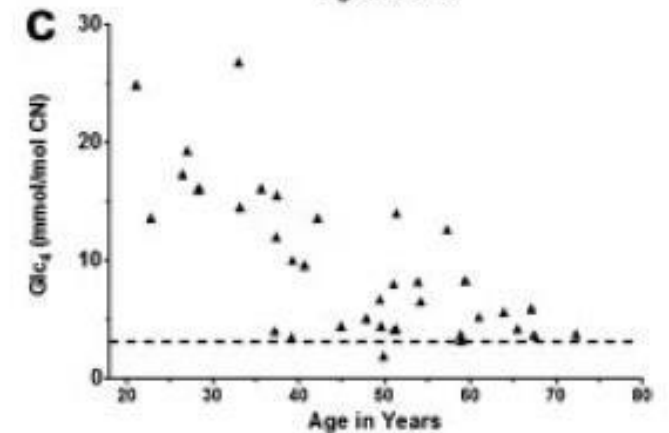
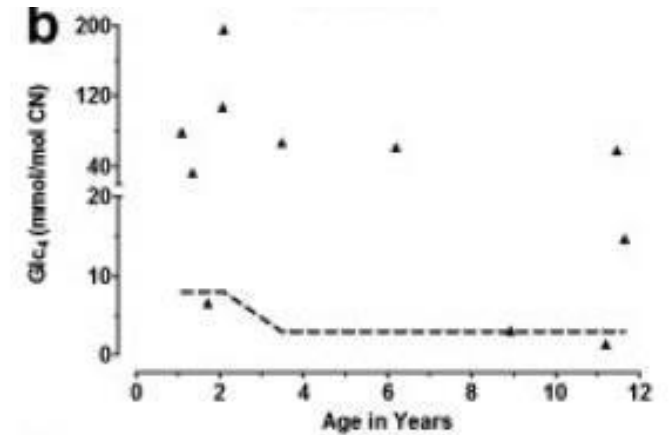
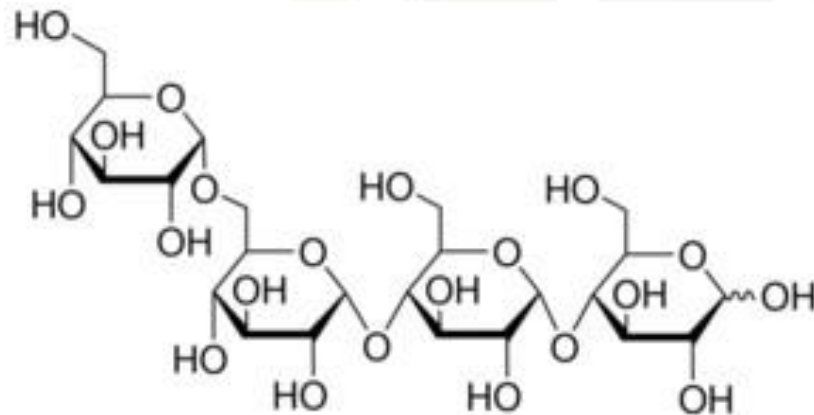
# Biomarcadores: productos indirectos-Glc4 urinario

American Journal of Medical Genetics Part C (Seminars in Medical Genetics) 160C:50–58 (2012)

## ARTICLE

### Assessing Disease Severity in Pompe Disease: The Roles of a Urinary Glucose Tetrasaccharide Biomarker and Imaging Techniques

SARAH P. YOUNG,\* MONIQUE PIRAUD, JENNIFER L. GOLDSTEIN, HAORYUE ZHANG,  
CATHERINE REHDER, PASCAL LAFORET, PRIYA S. KISHNANI, DAVID S. MILLINGTON,  
MUSTAFA R. BASHIR, AND DEEKSHA S. BALI



# Biomarcadores: productos indirectos-Glc4 urinario

- Glc4 correlaciona con el glucógeno acumulado en músculo esquelético
- No es específico para la Enfermedad de Pompe:
  - Glucogenosis: Tipo III, VI y IX; Leucemia, Duchenne, Trauma muscular, Pancreatitis aguda, Embarazo
- Excreción IOPD > LOPD
- Diagnóstico:
  - Sensibilidad: 94% - Especificidad: 84%
  - VPP: 74% - VPN: 97%
- Respuesta a la Terapia:
  - Pacientes con IOPD: Se observó disminución de la excreción de Glc4
  - Pacientes con LOPD: La disminución no es tan marcada

# Biomarcadores: productos indirectos-Glc4 urinario

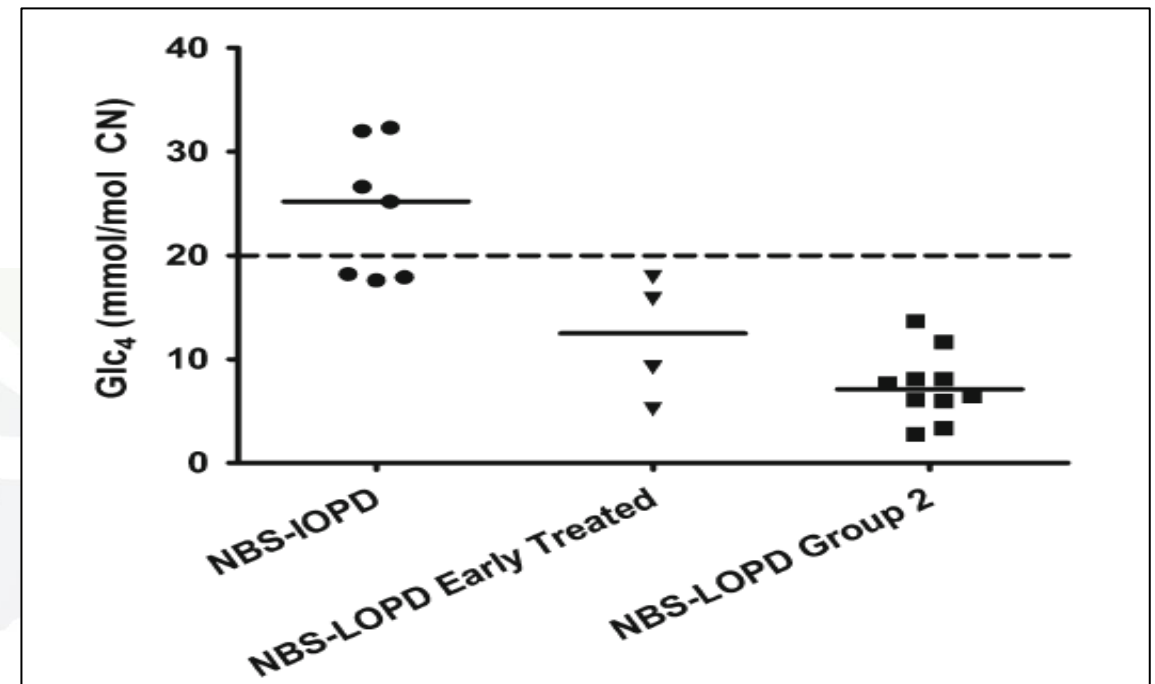
JIMD Reports  
DOI 10.1007/8904\_2014\_366

RESEARCH REPORT

## Baseline Urinary Glucose Tetrasaccharide Concentrations in Patients with Infantile- and Late-Onset Pompe Disease Identified by Newborn Screening

Yin-Hsiu Chien • Jennifer L. Goldstein •  
Wuh-Liang Hwu • P. Brian Smith • Ni-Chung Lee •  
Shu-Chuan Chiang • Adviyee A. Tolun •  
Haoyue Zhang • Amie E. Vaisnins •  
David S. Millington • Priya S. Kishnani •  
Sarah P. Young

molecular testing are equivocal. An elevated Glc<sub>4</sub> suggests an infantile-onset phenotype, whereas a value within the reference range is consistent with a late-onset phenotype or a pseudodeficiency of GAA. However, more studies are





## **Pompe Disease: Diagnosis and Management. Evidence-Based Guidelines from a Canadian Expert Panel**

*Mark Tarnopolsky, Hans Katzberg, Basil J. Petrof, Sandra Sirrs, Harvey B. Sarnat, Kimberley Myers, Nicolas Dupré, Dubravka Dodig, Angela Genge, Shannon L. Venance, Lawrence Korngut, Julian Raiman, Aneal Khan*

GLC4 puede ser útil para monitorear una respuesta bioquímica a ERT con consideración de las normas específicas de la edad (SOLO EN MENORES DE 1 AÑO), pero actualmente no hay datos suficientes para evaluar su utilidad en relación con una clínica respuesta.

***Este panel no recomienda el uso de GLC4 como prueba de diagnóstico.***



# **Evaluación clínica y herramientas para el seguimiento**

# Guía clínica de la enfermedad de Pompe de inicio tardío

Miguel A. Barba-Romero, Emilia Barrot, Juan Bautista-Lorite, Eduardo Gutiérrez-Rivas, Isabel Illa, Luis M. Jiménez, Myriam Ley-Martos, Adolfo López de Munain, Julio Pardo, Samuel I. Pascual-Pascual, Jordi Pérez-López, Jesús Solera, Juan J. Vílchez-Padilla

Evaluación durante el seguimiento	Evaluación muscular
	Evaluación manual (escala MRC) de la fuerza muscular
	Espirometría
	Capacidad vital forzada en sedestación y en decúbito
	Escalas de valoración
	Pruebas funcionales cronometradas y escalas de movilidad: prueba de marcha de seis minutos

# Guía para el seguimiento de la enfermedad de Pompe de inicio tardío

Eduardo Gutiérrez-Rivas, Isabel Illa, Samuel I. Pascual-Pascual, Jordi Pérez-López, Juan J. Vílchez-Padilla, Juan Bautista-Lorite, Emilia Barrot, Adolfo López de Munain

Recomendaciones generales para el seguimiento de los pacientes con enfermedad de Pompe de inicio tardío

Las medidas de higiene deben ser estrictas

Las infecciones, especialmente las respiratorias, requieren un tratamiento precoz e intensivo, incluyendo antivirales en caso de gripe

Ha de seguirse el calendario vacunal habitual en niños y adolescentes, y han de administrarse las vacunas recomendadas para grupos de riesgo

Se aconseja cautela ante la administración de miorrelajantes y depresores del sistema nervioso central

Es recomendable un control de la función respiratoria si el paciente va a recibir anestesia general

Es importante educar a la familia sobre la enfermedad

Debe promoverse la interacción social

Ha de proporcionarse apoyo psicológico al paciente y su familia

La rehabilitación (motora, respiratoria, etc.) es otro aspecto a tener en cuenta durante el seguimiento



# Guía para el seguimiento de la enfermedad de Pompe de inicio tardío

Eduardo Gutiérrez-Rivas, Isabel Illa, Samuel I. Pascual-Pascual, Jordi Pérez-López, Juan J. Vílchez-Padilla, Juan Bautista-Lorite, Emilia Barrot, Adolfo López de Munain

**Tabla II.** Pruebas de seguimiento en la enfermedad de Pompe de inicio tardío.

## Tratamiento (sintomático, enzimático sustitutivo)

Tiempo de evolución con tratamiento enzimático sustitutivo

## Nutrición y aparato digestivo

Evaluación del estado nutricional, parámetros analíticos nutricionales en sangre (albúmina, prealbúmina), peso, índice de masa corporal, percentil

Evaluación de la deglución

## Fuerza muscular

Escala del Medical Research Council

## Función motora

Marcha en seis minutos (distancia)

Marcha/carrera de 10 metros (prueba cronometrada)

Subir cuatro escalones (prueba cronometrada)

Bajar cuatro escalones (prueba cronometrada)

Levantarse del suelo (prueba cronometrada)

## Escala *Rasch-built Pompe-specific Activity* (R-PAct)

### Función respiratoria (porcentaje respecto de la normal)

Capacidad vital forzada en sedestación

Capacidad vital forzada en decúbito

Disminución de la capacidad vital forzada de sedestación a decúbito

Presión inspiratoria máxima

Presión espiratoria máxima

Saturación de oxígeno (si está alterada, realizar una gasometría)

### Fatiga

Escala de intensidad de la fatiga

### Control del tratamiento

Efectos adversos

IgG anti enzima glucosidasa  $\alpha$  ácida (rhGAA)

# European consensus for starting and stopping enzyme replacement therapy in adult patients with Pompe disease: a 10-year experience

A. T. van der Ploeg<sup>a</sup>, M. E. Kruijshaar<sup>a</sup>, A. Toscano<sup>b,1</sup>, P. Laforêt<sup>c,1</sup>, C. Angelini<sup>d,1</sup>, R. H. Lachmann<sup>e</sup>, S. I. Pascual Pascual<sup>f,g</sup>, M. Roberts<sup>h,1</sup>, K. Rösler<sup>i,1</sup>, T. Stulnig<sup>j</sup>, P. A. van Doorn<sup>k</sup>, P. Y. K. Van den Bergh<sup>l,1</sup>, J. Vissing<sup>m,1</sup> and B. Schoser<sup>n,1</sup>, On behalf of the European Pompe Consortium<sup>2</sup>

Patient population	Study	Comparison	No. of patients					Outcomes under treatment <sup>a</sup>					
			Total	ERT	Adult	Age (year)	ERT (months)	Motor performance	Respiratory function	Muscle strength	Quality of Life	Survival	
South-Korea	Park 2015 [71]	baseline	5	all	all	NA	9 (3–11)	Varied (6-MWT,n=4)	≈(FVC)	≈(MRC)			
Dutch main	de Vries 2012 [10]	baseline/NC	69/49	all	all	26–76	23 (5–47)	≈(QMFT)	≈(FVCsit); ↓(FVCsup)	↑(MRC,HHD)			
Part main	de Vries 2010 [72]	baseline	4	all	all	50–63	33	<i>see de Vries 2012</i>	<i>see de Vries 2012</i>	<i>see de Vries 2012</i>			
Not in main	Winkel 2004 [73]	baseline	3	all	1	32 <sup>d</sup>	36 <sup>d</sup>	≈(GMFM) <sup>d</sup>	≈(VC) <sup>d</sup>	↑(MRC,HHD) <sup>d</sup>			
Extension [73]	v Capelle 2008 [46]	baseline	3	all	1	32 <sup>d</sup>	96 <sup>d</sup>	≈(GMFM) <sup>d</sup>	≈(VC) <sup>d</sup>	≈(HHD) <sup>d</sup>		↑(SF-36,RHS,FSS) <sup>d</sup>	
MCS UK	Anderson 2014 [7,74]	baseline	62	59 <sup>f</sup>	all	16–74	16 (0–37) <sup>f</sup>	↑(6-MWT)	≈(FVC)	↑(MRC)			
Partly in MCS	Stepien 2016 [32]	baseline	22	all	all	16–64	60	No baseline	≈(FVCsit,sup)			≈(SF-36 PCS&MCS)	
Not in MCS	Sayed 2015 [44]	baseline	2	all	all	67	36		≈(FVC)				
US	Case 2008 [38]	baseline	1	all	all	61	24	↑(TT)	≈(FVC, 18 months)				
US	Patel 2012 [50]	baseline	3	all	all	37–57	40 (16–59)	↓(6-MWT, TT)	↓(FVC,n=2)	Varied (MRC,n=2)		↓(SF-36 PCS)	
Total <sup>g</sup> : 44 studies in 26 separate patient populations			1349 patients, 586 after excluding overlap				Average: 2.8 year		6MWT: 13 separate populations (n=281)	(FVC): 21 separate populations (n=364)	Any: 16 separate populations (n=275)	Any: 7 separate populations (n=282)	

QMFT, quick motor function test; (G)MFM, (gross) motor function measure

## **Pompe Disease: Diagnosis and Management. Evidence-Based Guidelines from a Canadian Expert Panel**

*Mark Tarnopolsky, Hans Katzberg, Basil J. Petrof, Sandra Sirrs, Harvey B. Sarnat, Kimberley Myers, Nicolas Dupré, Dubravka Dodig, Angela Genge, Shannon L. Venance, Lawrence Korngut, Julian Raiman, Aneal Khan*

1. Se debe ofrecer una prueba de terapia de reemplazo enzimático a pacientes con enfermedad de Pompe de inicio tardío a una dosis de 20 mg/kg peso corporal cada dos semanas que demuestran clínica signos y síntomas de la enfermedad, y sean ambulatorios, ya sea sin ventilación o con ventilación no invasiva nocturna. Calidad de la evidencia: Grado B.

2. Se puede considerar una prueba de terapia de reemplazo enzimático en individuos con enfermedad de Pompe de inicio tardío aún si no son ambulatorios y/o reciben ventilación no invasiva diurna o invasiva ventilación si hay resultados musculares esqueléticos predefinidos que se pueden evaluar y que, de lograrse, mejorar el estado funcional del paciente. En esos casos, si la prueba de la terapia no da como resultado los resultados preespecificados, entonces la TRE debe suspenderse

No describe los tests o escalas para realizar las pruebas de TRE...



## CONSENSO ARGENTINO SOBRE ENFERMEDAD DE POMPE DE INICIO TARDÍO

ALBERTO DUBROVSKY<sup>1</sup>, ERNESTO FULGENZI<sup>2</sup>, EDUARDO L. DE VITO<sup>3,4</sup>, FABIO BARROSO<sup>5</sup>, ANDRÉS BERARDO<sup>6</sup>,  
 MARIELA BETTINI<sup>7</sup>, DANIELA BINAGHI<sup>8</sup>, ESTEBAN CALABRESE<sup>9</sup>, DANIEL CARLÉS<sup>10</sup>, MARCELO CHAVES<sup>11</sup>,  
 FERNANDO CHLOCA<sup>12</sup>, EUGENIA CONTI<sup>13</sup>, JOSE CORDERI<sup>14</sup>, FEDERICO DI GENNARO<sup>15</sup>, NÉLIDA FERRADÁS<sup>16</sup>,  
 AGUSTÍN JÁUREGUI<sup>17</sup>, FABIANA LUBIENIECKI<sup>18</sup>, CLAUDIO MAZIA<sup>19</sup>, MARTA MEDINA<sup>20</sup>, LAURA PIRRA<sup>1</sup>,  
 JUAN POLITEI<sup>21</sup>, RICARDO REISIN<sup>22</sup>, ALBERTO L. ROSA<sup>23</sup>, MARCELO RUGIERO<sup>7</sup>, VALERIA SALUTTO<sup>19</sup>,  
 ANDREA SCHENONE<sup>21</sup>, MARIO SUSSINI<sup>24</sup>, ANA L. TARATUTO<sup>25</sup>

TABLA 6.– *Protocolo de evaluaciones sugeridas en pacientes con EPIT previa y durante la terapia de reemplazo enzimático*

	Basal	3 meses	6 meses	12 meses
Interrogatorio	X	X	X	X
Signos vitales	X	X	X	X
Peso, altura	X	X	X	X
Laboratorio (CK, transaminasas)	X	X	X	X
Test de fuerza manual	X		X	X
Test de fuerza cuantitativo (si está disponible)	X		X	X
Prueba de marcha de 6 minutos, ascenso y descenso cronometrado de 4 escalones, Gowers cronometrado, otras	X	X	X	X
Calidad de vida: Rotterdam, R-PAct, SF36.	X			X
CVF (en sedestación y decúbito), Pimax, Pemax	X		X	X
Radiografía de tórax	X			X
Electrocardiograma	X			X
Ecocardiograma	X			
Audiometría	X			
DEXA	X			

CK: creatinquinasa; DEXA: absorciometría de rayos X de energía dual; CVF: capacidad vital forzada; Pimax: presión inspiratoria máxima; PEmax: presión espiratoria máxima; R-PAct: Rash-built Pope-specific activity scale; SF-36: Short Form-36 Health Survey



## ¿Cuáles son las evaluaciones más útiles y posibles de hacer en la práctica diaria?

### A Randomized Study of Alglucosidase Alfa in Late-Onset Pompe's Disease

- Los criterios de valoración co-primarios de la eficacia fueron los metros recorridos en la 6MWT y el porcentaje de la FVC predicha en posición vertical.
- Los criterios de valoración de eficacia secundarios y terciarios incluyeron cambios en la puntuación de pierna y brazo de QMT, la presión inspiratoria máxima y la presión espiratoria máxima.
- SF-36

NEJM 2010,62(15):96-06

### Safety and efficacy of avalglucosidase alfa versus alglucosidase alfa in patients with late-onset Pompe disease (COMET): a phase 3, randomised, multicentre trial

- El objetivo primario fue evaluar la función de los músculos respiratorios mediante el cambio desde el inicio hasta la semana 49 en el porcentaje teórico de FVC en posición vertical.
- El objetivo secundario clave fue evaluar la resistencia funcional por el cambio desde el inicio en la prueba de caminata de 6 minutos (6MWT).
- Los objetivos secundarios adicionales fueron la presión inspiratoria máxima y la presión espiratoria máxima, la fuerza muscular (medida por HHD), la función motora (medida por QMFT, que se basa en la medida de la función motora gruesa-88 [GMFM-88]) y la encuesta de salud SF-12.

Lancet Neurol 2021; 20: 1012–26

## *Conclusiones:*

- *La evaluación basal requiere un diagnóstico confirmado y una serie de exámenes, en su mayoría simples, para confirmar la necesidad de tratamiento*
- *Ya iniciado el tratamiento, el TFM, las pruebas funcionales y las escalas de calidad de vida suelen ser suficientes para el seguimiento a largo plazo.*



2ND SUMMIT  
**RARE**  
**DISEASES**  
C O P A C

**¡GRACIAS!**

sanofi