



# DIAGNÓSTICO de la enfermedad de **POMPE**

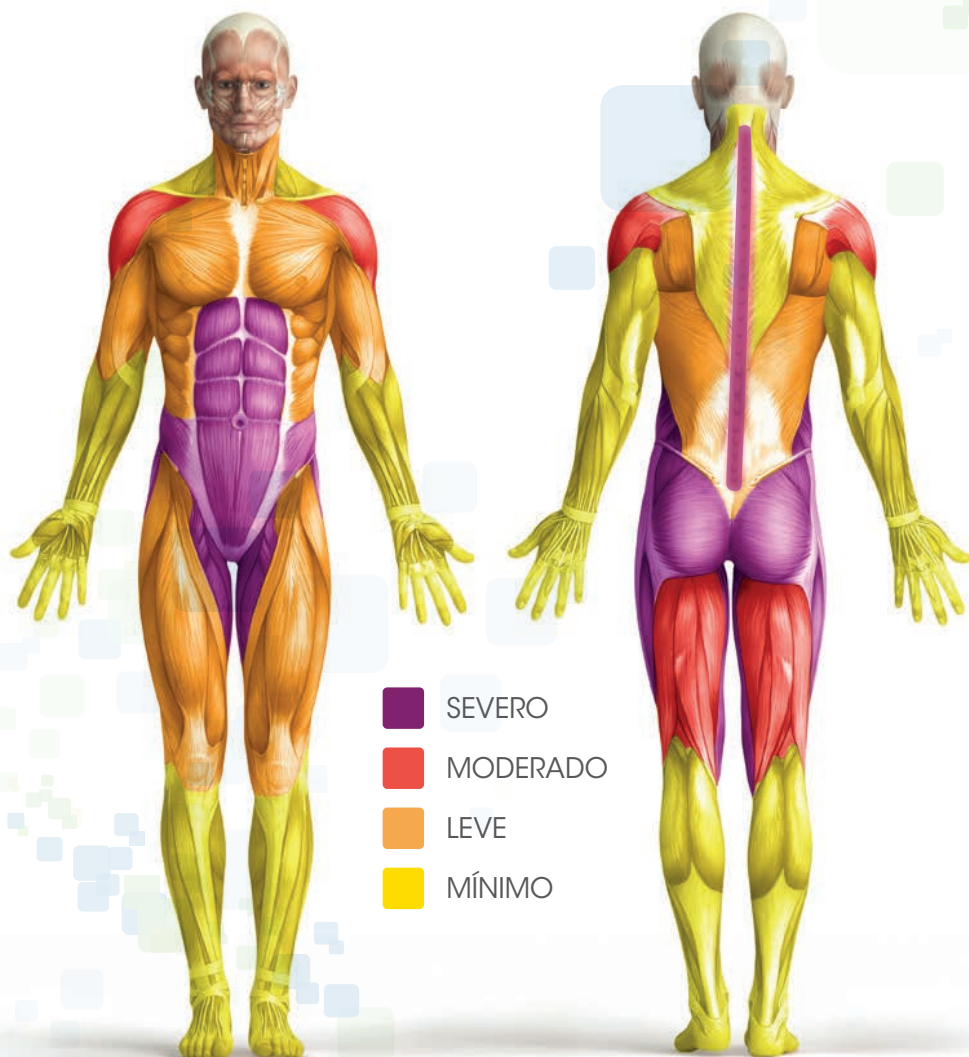


**CUESTIONARIO  
PARA EL DIAGNÓSTICO  
DE ENFERMEDAD  
DE POMPE**

Awareness  
**REUMATOLOGÍA**

# GRADO DE AFECTACIÓN DEL MÚSCULO

REUMATOLOGÍA



Distribución de la debilidad musculoesquelética en 94 adultos con enfermedad de Pompe.<sup>1</sup>

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

### REUMATOLOGÍA

Anamnesis + Examen Físico + Nivel CPK +  
CVF sentado / acostado

- Debilidad Axial y de cinturas
- Mialgias
- Miopatía inflamatoria refractaria a tratamiento

Disnea por debilidad  
muscular respiratoria

Hipercikemia asintomática

Dosaje de actividad de alfa glucosidasa en  
gota de sangre seca

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

# SOLICITUD DE ESTUDIO PARA ENFERMEDAD DE POMPE

AWARENESS  
REUMATOLOGÍA

## DATOS DEL PACIENTE

Nombre y Apellido: ..... 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 axial?

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Escoliosis idiopática              | <input type="checkbox"/> Dificultad para incorporarse de acostado a sentado (debilidad abdominal)  |
| <input type="checkbox"/> Espina rígida                      | <input type="checkbox"/> Dificultad para levantar la cabeza estando acostado (flexores del cuello) |
| <input type="checkbox"/> Ptosis palpebral (párpados caídos) |  |

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

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Dificultad para lavarse el cabello | <input type="checkbox"/> Dificultad para colocar un objeto a la altura de su cabeza |
|---|---|

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

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Alteraciones del sueño (apneas, sueño interrumpido, ronquidos) | <input type="checkbox"/> Dolor de cabeza matutino que mejora durante el día                                  |
| <input type="checkbox"/> Fatiga   | <input type="checkbox"/> Dificultad respiratoria en posición supina (acostado), que no se deba a cardiopatía |
| <input type="checkbox"/> Dificultad para el ejercicio                                   | <input type="checkbox"/> Despertares nocturnos frecuentes (apneas)   |
| <input type="checkbox"/> Elevación bilateral de hemidiafragmas en RxTx                  | <input type="checkbox"/> Tos débil sin enfermedad que la justifique  |

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

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Dificultad para subir escaleras  | <input type="checkbox"/> Marcha basculante (marcha de pato)                   |
| <input type="checkbox"/> Dificultad para levantarse de una silla                                  | <input type="checkbox"/> Lumbalgia crónica idiopática                         |
| <input type="checkbox"/> Dificultad para cambiar de posición supina (acostado) a posición sentada | <input type="checkbox"/> Dolores y/o calambres en los músculos muy frecuentes |

### Presenta un valor de CK o transaminasas hepáticas elevado? (de 2-10 veces sus valores normales)

- Si  No

### Tiene alguno de los siguientes diagnósticos previos el paciente o sus hermanos?

- Distrofia  Miopatía  Miastenia gravis  Fibromialgia  Polimiositis

## DATOS DEL MÉDICO

Ciudad: ..... País: .....

Institución: .....

Médico: .....

e-mail: ..... Tel.: .....

Firma y Sello