



# DIAGNÓSTICO de la Enfermedad de **POMPE**



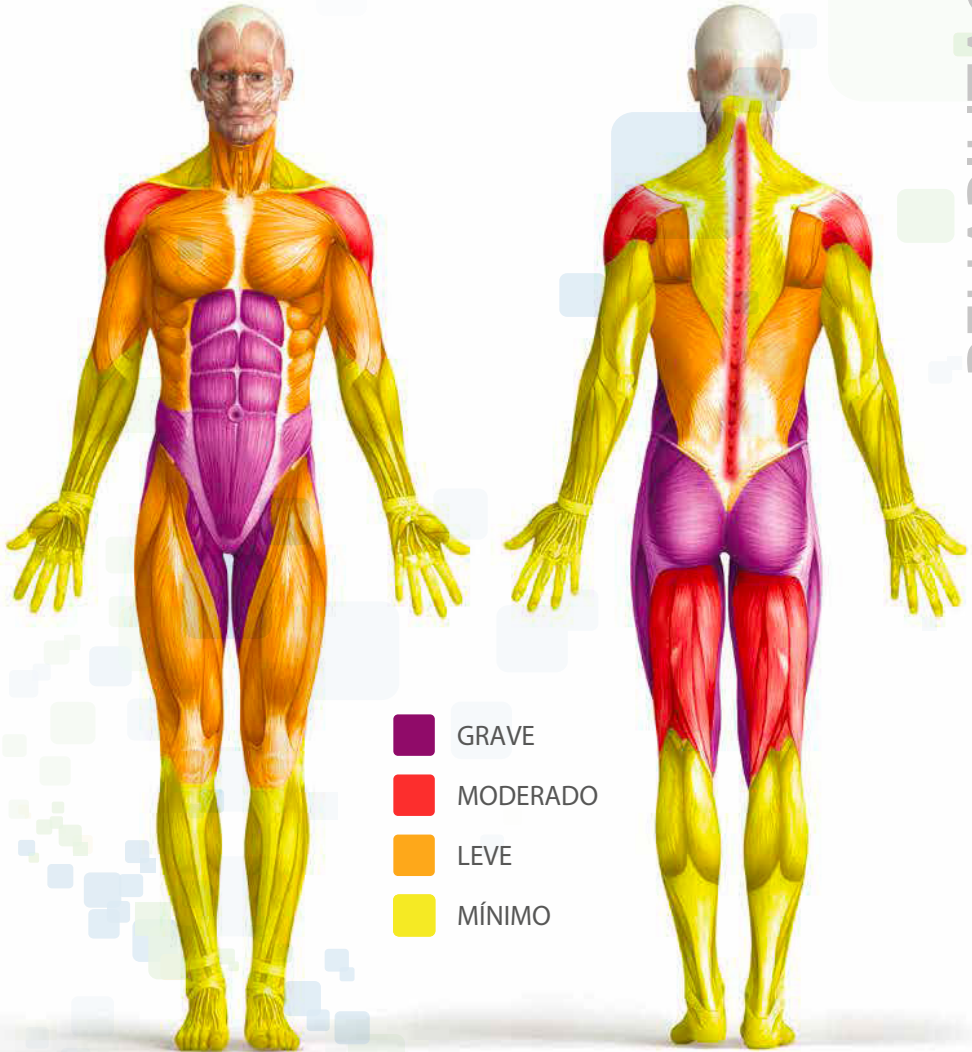
**CUESTIONARIO**

**REHABILITACIÓN**

**sanofi**

# GRADO DE AFECTACIÓN DEL MÚSCULO<sup>1</sup>

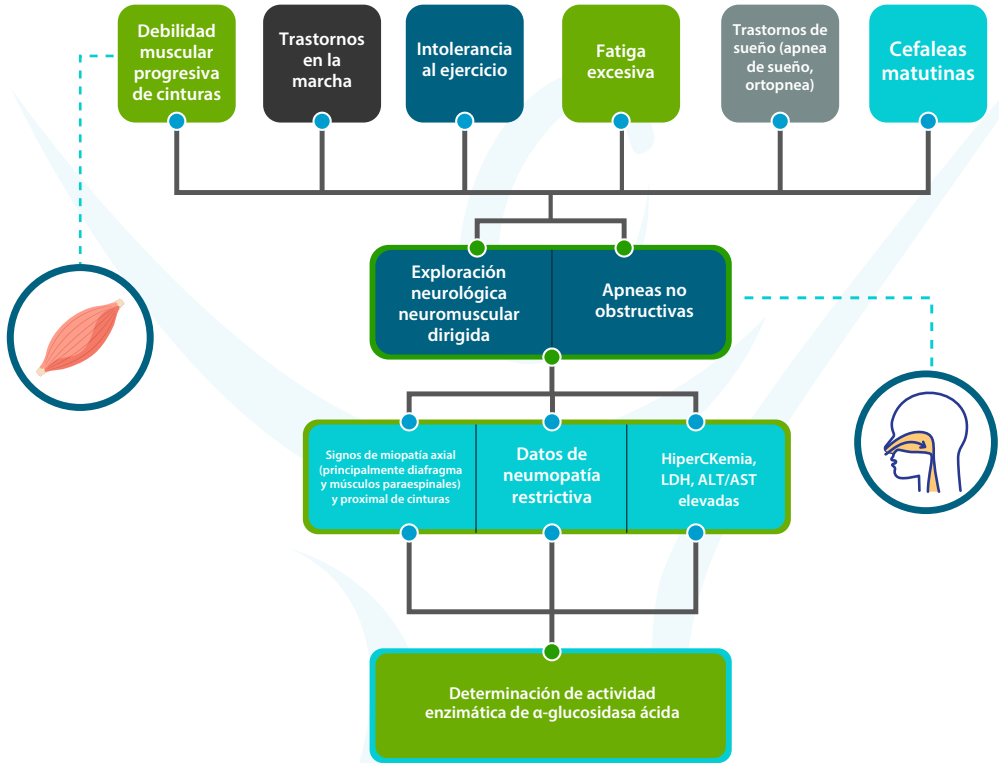
REHABILITACIÓN



Adaptado de: 1. van der Beek NA, de Vries JM, Hagemans ML, 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 REHABILITACIÓN



Adaptada de: Dubrovsky A, et al. *Medicina* (Buenos Aires). 2018

Referencias: 1. van der Beek NA, de Vries JM, Hagemans ML, 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. 2. Consenso Argentino para la Enfermedad de Pompe. *Medicina* (b. Aires).2018;78 (supl. 1):1-23.



LDH: Lactato deshidrogenasa; ALT: Alanina aminotransferasa; AST: Aspartato aminotransferasa;  
EPIT: Enfermedad de Pompe de Inicio Tardío; EP: Enfermedad de Pompe

Ante la sospecha de un paciente,  
descargue la app EDL para solicitar la prueba de diagnóstico

Sospeche de la Enfermedad de Pompe si su paciente presenta alguno de los siguientes síntomas/signos

REHABILITACIÓN

## DATOS DEL PACIENTE

Nombre y apellido:

Edad:

Fecha Nac.:

No. Expediente:

Fecha:

Ciudad:

**¿Presenta al menos uno de los siguientes síntomas/signos que sugieran debilidad muscular axial?**

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Escoliosis idiopática progresiva | <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"/> Lumbalgia crónica idiopática     |  |

**¿Presenta al menos uno de los siguientes síntomas/signos que sugieran debilidad muscular progresiva en hombros (cintura escapular)?**

- |   |   |
|---|---|
| <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 (en cintura escapular)?**

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Antecedente de infecciones respiratorias frecuentes o de evolución atípica | <input type="checkbox"/> Tos débil sin enfermedad que la justifique  |
| <input type="checkbox"/> Apneas de sueño, 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 por apneas   |

**¿Presenta al menos uno de los siguientes síntomas/signos que sugieran debilidad muscular progresiva en cadera? Considere tomar una muestra, en caso que haya identificado alguno de estos datos:**

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

**¿Presenta un valor elevado de creatina-fosfocinasa (CK) o transaminasas hepáticas de 2-10 veces sus valores normales, hasta 3,000 UI/L? Recuerde que los valores normales de CK no descartan la Enfermedad de Pompe**

- Sí  No

**¿El paciente o sus hermanos han sido valorados por sospecha de alguno de los siguientes diagnósticos? Considere tamizar durante el abordaje diagnóstico a la par con otras enfermedades más frecuentes**

- |   |                                   |  |                                       |  |
|---|-----------------------------------|--|---------------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> Distrofia muscular | <input type="checkbox"/> Miopatía | <input type="checkbox"/> Miastenia gravis sin respuesta al tratamiento | <input type="checkbox"/> Fibromialgia | <input type="checkbox"/> Polimiositis sin respuesta al tratamiento |
|---|-----------------------------------|--|---------------------------------------|--|

## DATOS DEL MÉDICO

Ciudad:

País:

Institución:

Médico:

e-mail:

Tel.: