



DIAGNÓSTICO de la Enfermedad de **POMPE**



CUESTIONARIO



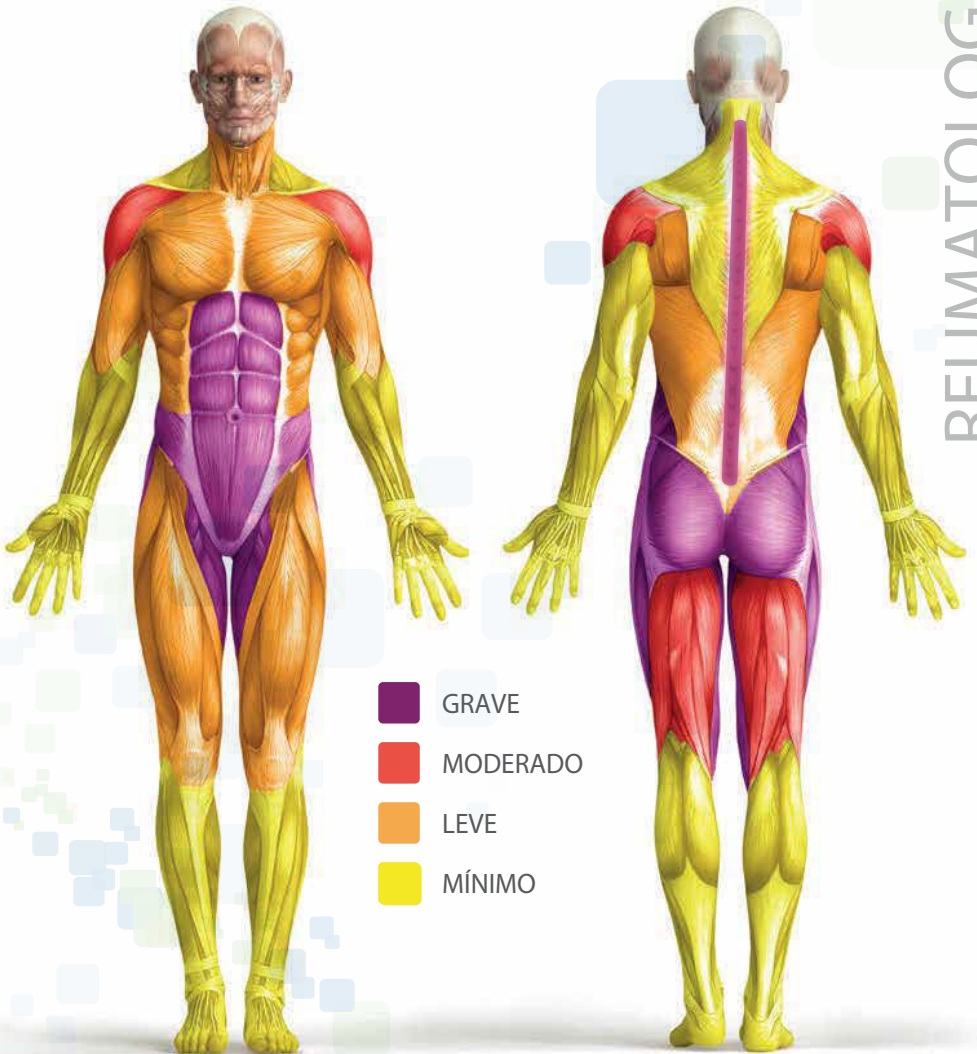
REUMATOLOGÍA



sanofi

GRADO DE AFECTACIÓN DEL MÚSCULO¹

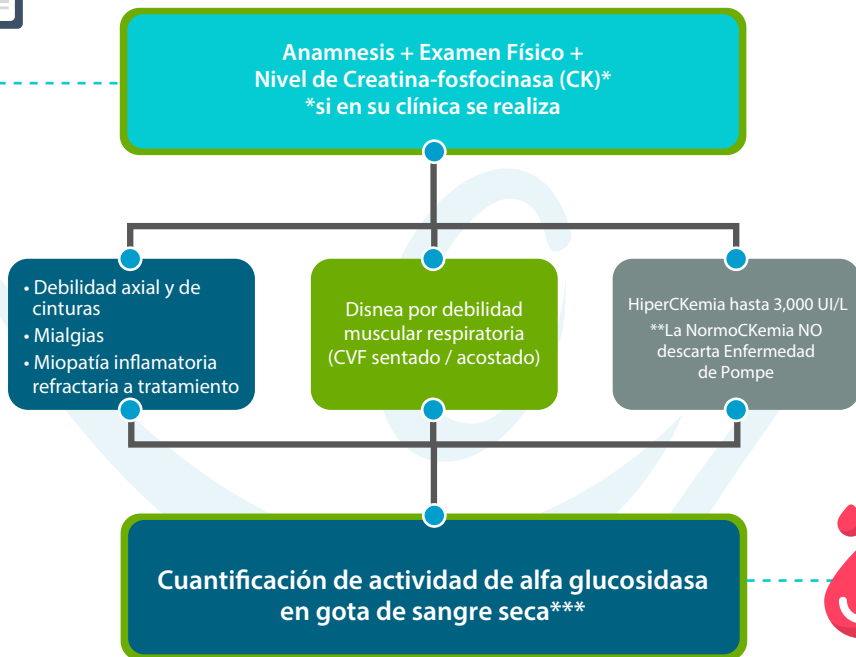
REUMATOLOGÍA



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 REUMATOLOGÍA



**Se sugiere realizarlo

**Se sugiere realizar en caso de contar con este estudio.

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. Dubrovsky A, Fulgenzi E, De Vito E, et al. Consenso argentino sobre la enfermedad de Pompe de inicio tardío. *Medicina* (Buenos Aires). 2018;78(SUpp1):1-23.



CVF: Capacidad Vital Forzada



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

Material exclusivo para el profesional de la salud.

MAT-MX-2300044

Código SAP: MX71016968

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

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.: