



## **Día Mundial de Pompe: cómo reconocer la patología**

La enfermedad de Pompe es una patología neuromuscular de origen genético. Produce debilidad de forma progresiva y con frecuencia puede ser fatal. Se estima que afecta a 1 en 40.000 personas en todo el mundo.<sup>(1)</sup> Sus síntomas pueden comenzar a cualquier edad o puede comenzar a manifestarse en cualquier momento de la vida, desde la infancia temprana hasta la adultez tardía. Se presenta de igual manera en ambos sexos.

Debido a la rareza y similitud de la enfermedad de Pompe con otras afecciones neuromusculares, pueden producirse retrasos significativos en el diagnóstico<sup>(2)</sup>. La sensibilización sobre la enfermedad es clave, por lo cual la Asociación Internacional de Pompe (IPA)<sup>(1)</sup> -con el apoyo de la comunidad global de Pompe, lanzó en 2014 el Día Internacional de la enfermedad de Pompe. Dicha fecha fue estipulada el 15 de abril y tiene como objetivo impactar de forma positiva en las vidas de personas que conviven con la patología.

La enfermedad de Pompe es una enfermedad genética causada por el déficit total o parcial de la enzima lisosomal glucosidasa ácida (GAA) Dicha deficiencia resulta en la acumulación de glucógeno en las células de los músculos. La enfermedad se clasifica en dos grupos: de inicio tardío o de inicio infantil.

Enfermedad de Pompe de inicio tardío: los pacientes suelen presentar síntomas en cualquier momento después del primer año de vida hasta la edad adulta y rara vez manifiestan problemas cardíacos. El síntoma distintivo de la enfermedad de Pompe de inicio tardío es la debilidad del músculo esquelético, que a menudo conduce a una discapacidad para moverse y fundamentalmente a una reducción progresiva de la función respiratoria. Los pacientes a menudo requieren de sillas de ruedas para su movilización y pueden necesitar ventilación mecánica para ayudar con la respiración.

Enfermedad de Pompe de inicio infantil: los síntomas comienzan desde el nacimiento o a los pocos meses de nacer con un impacto en el corazón y debilidad de los músculos esqueléticos. Otros síntomas incluyen dificultades para respirar, infecciones respiratorias frecuentes de gravedad variable, problemas de alimentación que resultan en la incapacidad para aumentar de peso y falta de adquisición o pérdida en el cumplimiento de ciertas pautas madurativas.

### **Progresión de la enfermedad y diagnóstico**

La progresión de la enfermedad varía ampliamente: cuando la enfermedad de inicio infantil no es tratada, avanza rápidamente y llega a ser fatal a pesar de los cuidados paliativos<sup>(3)</sup>. La enfermedad de Pompe de inicio tardío no tratada, progresa de forma implacable: la mortalidad del paciente se apresura por la pérdida progresiva de la función muscular que precede a la insuficiencia respiratoria.

El diagnóstico temprano es crucial, especialmente en la forma infantil más grave dado que sin tratamiento, estos niños a menudo mueren antes de los dos años de edad<sup>(4),(5)</sup>. Las pruebas para detectar la enfermedad de Pompe comienzan con una prueba de sangre rápida y confiable<sup>(6)</sup>.

Sanofi Genzyme se focalizó -en los primeros 10 años de investigaciones- en encontrar un tratamiento para la enfermedad de depósito lisosomal llamada Enfermedad de Gaucher en tanto, en las siguientes dos décadas, el foco se expandió a otras enfermedades de depósito lisosomal: la enfermedad de Fabry, Enfermedad de Pompe y la Mucopolisacaridosis Tipo 1

El tratamiento para la enfermedad de Pompe consiste en la administración de enzima recombinante, también conocida como Terapia de Reemplazo Enzimático la cual puede detener o hacer más lenta la progresión de la enfermedad, según cada caso. Además del tratamiento farmacológico, el abordaje del paciente debe tener un enfoque multidisciplinario (psicología, nutrición, kinesiología física y respiratoria, terapia ocupacional, fonoaudiología).

## Referencias:

- (1) International Pompe Association, <http://www.worldpompe.org/index.php/international-pompe-day>. Accessed April 2018.
- (2) van Capelle C. I. et al, Orphanet J Rare Dis. Childhood Pompe disease: clinical spectrum and genotype in 31 patients. May 2016; 11: 65.
- (3) Kishnani PS, Corzo D, Leslie ND, Gruskin D, Van der Ploeg A, Clancy JP, Parini R, Morin G, Beck M, Bauer MS, et al: Early treatment with alglucosidase alpha prolongs long-term survival of infants with Pompe disease. *Pediatric Res* 2009, 66:329–335.
- (4) American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Diagnostic criteria for late-onset (childhood and adult) Pompe disease. *Muscle Nerve*. 2009;40(1):149-160.
- (5) Evidence Report: Newborn Screening for Pompe Disease. 2013 Available at: <https://www.hrsa.gov/sites/default/files/hrsa/advisory-committees/heritable-disorders/rusp/previous-nominations/pompe-external-evidence-review-report-2013.pdf>. Accessed April 2018.
- (6) Sanofi Genzyme Data on File\_Pompe Ped LOPD\_Brochure\_2014 3:3
- (7) <https://www.sanofigenzyme.com/en/areas-of-focus/rare-diseases>

GZSCO.PD.19.04.0145 – 04/2019

Mayor información disponible a petición. Sanofi-aventis Argentina S.A. – Cuyo 3532

(B1640GJF), Martínez, Partido de San Isidro, Provincia de Buenos Aires, Argentina Tel (011) 4732-5000. [www.sanofi.com.ar](http://www.sanofi.com.ar)