

## EL ENIGMA QUE SE ESCONDE EN LA ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR

**Dra. Cristina Domínguez**

Servicio de Neurología. Unidad de Neuromuscular.  
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

22  
ABRIL  
2022

- La enfermedad de Pompe de inicio tardío tiene un **fenotipo reconocible**. La conjunción de los datos clínicos, de exploración, electromiográficos y radiológicos permite en la mayoría de las ocasiones sospechar el diagnóstico.
- El **estudio de actividad enzimática en sangre impregnada en papel** es el método de screening de elección. Debe realizarse en pacientes con los siguientes síntomas de causa no aclarada:
  - HiperCKemia persistente
  - Insuficiencia respiratoria hipercápnica
  - Debilidad de cinturas
- La **RM muscular** es una herramienta muy útil en el diagnóstico diferencial.
- Es importante indagar en todos los pacientes sobre la existencia de síntomas de hipoventilación alveolar nocturna y realizar pruebas destinadas a descartarla.

