

CONOCER LA ENFERMEDAD

TE AYUDA EN TU DÍA A DÍA

VIAJAR A LUGARES NUEVOS

DISFRUTAR CON MI FAMILIA

DISEÑAR UN PLAN CON MI NUTRICIONISTA

HABLAR CON MI HERMANO DE LA ENFERMEDAD DE POMPE

RELACIONARME CON AMIGOS

HABLAR CON MI MÉDICO SOBRE EL TRATAMIENTO

HACER EJERCICIO

LEER MÁS

ENCONTRAR UN GRUPO DE APOYO

VIVIR CON LA ENFERMEDAD DE

POMPE



Descubre la experiencia de un paciente de Pompe

Guía para conocer, entender, controlar y vivir con la enfermedad de Pompe

Mejora tus conocimientos para tener una vida autónoma e independiente

ENFERMEDAD DE
POMPE

Acercas de la enfermedad de Pompe

¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE POMPE?

La enfermedad de Pompe es un trastorno de baja prevalencia que causa daño muscular permanente en bebés, niños y adultos.¹ Sin embargo, con el tratamiento y una asistencia médica adecuada, la enfermedad de Pompe puede controlarse.

¿SABÍA QUE...?

La enfermedad de Pompe afecta aproximadamente a **1 de cada 40.000 - 150.000 personas.**²

En España, se calcula que 550 personas viven con la enfermedad de Pompe.



¿QUÉ CAUSA LA ENFERMEDAD DE POMPE?

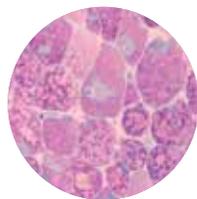
La enfermedad de Pompe se produce cuando el enzima alfa-glucosidasa ácida (GAA) tiene una actividad limitada o nula en las células.¹

El enzima GAA se encuentra en los lisosomas de las células musculares donde descompone el glucógeno, principal almacenamiento de azúcar del organismo. Cuando no existe GAA o su actividad está reducida, se acumula glucógeno en los lisosomas, y con el tiempo, esto daña los músculos y hace que no puedan funcionar correctamente.¹



Fibra muscular normal:

Normalmente, el glucógeno de los lisosomas es absorbido y degradado por el enzima GAA de los lisosomas.



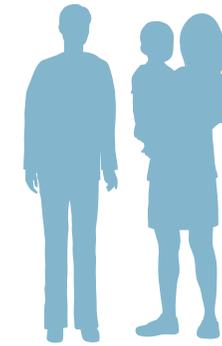
Fibra muscular afectada por la enfermedad de Pompe:

Con la enfermedad de Pompe, el enzima GAA no puede degradar el glucógeno, lo que provoca su acumulación en los lisosomas.^{1,3,4} Esto altera los procesos celulares y daña las células musculares. Dónde se produce el daño depende de varios factores, como la edad y la progresión de la enfermedad. Los síntomas varían mucho en la mayoría de los pacientes con enfermedad de Pompe y pueden verse afectados muchos grupos musculares. Por ejemplo, si se produce una acumulación en los músculos que ayudan a que funcionen los pulmones, puede resultar más difícil respirar. O, si se debilitan los músculos de las caderas, puede resultar más difícil caminar y moverse.

¿CÓMO SE CONTRAE LA ENFERMEDAD DE POMPE?

A diferencia de muchas enfermedades causadas por bacterias o virus, la enfermedad de Pompe es una enfermedad genética.⁵ Esto significa que se transmite de padres a hijos, como el color del pelo o de los ojos.

¿SABÍA QUE...?

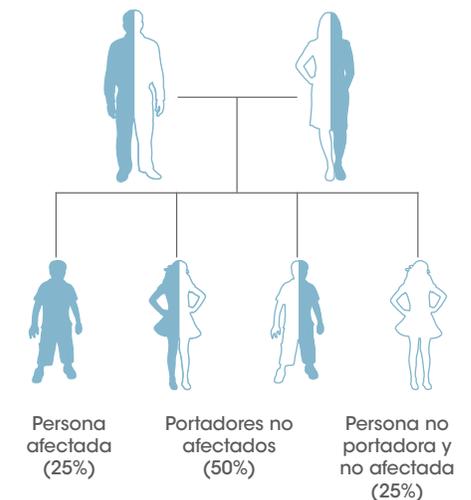


Los genes están dispuestos por parejas: uno procedente de la madre y otro del padre. Contienen las instrucciones que indican a las células del organismo lo que tienen que hacer.

En concreto, la enfermedad de Pompe es una enfermedad autosómica recesiva.⁵ Esto significa que hay que heredar 2 genes afectados, uno de la madre y otro del padre.

Cuando una persona solo hereda 1 gen afectado, no manifiesta ningún síntoma, pero se le considera "portador". Los portadores no experimentan ninguno de los síntomas de la enfermedad, pero pueden transmitirla a sus hijos si se emparejan con otro portador.

Transmisión de padres a hijos



En las mujeres, la enfermedad de Pompe no debería afectar a la capacidad de conseguir un embarazo ni de dar a luz. Sin embargo, es posible que durante el embarazo tengas que someterte a exploraciones más frecuentes y que necesites apoyo respiratorio adicional. Si estás pensando quedarte embarazada, es importante que:

- Tengas en cuenta los posibles riesgos para tu salud (por ejemplo, cómo te puede afectar la debilidad muscular durante y después del embarazo).
- Habla con un asesor genético para obtener orientación.
- Habla con tu equipo médico para obtener asesoramiento.

¿Cuáles son las diferentes formas de la enfermedad de Pompe?

En términos generales, la enfermedad de Pompe se clasifica en 2 tipos según el momento en el que aparecen los primeros síntomas.¹

FORMA INFANTIL O DE INICIO TEMPRANO Síntomas característicos: 6,7,8

LACTANTES <1 AÑO



Normalmente, la forma infantil de la enfermedad de Pompe empieza a mostrar signos y síntomas en las primeras semanas o meses de vida. Se trata de la forma más grave de la enfermedad.

En estos pacientes puede faltar totalmente el enzima GAA. Cuando persiste cierta actividad, suele ser < 1% de la normal.

Si no se trata, la enfermedad evoluciona con rapidez y, a menudo, causa la muerte en el primer año de vida.

- Agrandamiento del corazón provocando problemas cardíacos como cardiomegalias
- Falta de fuerza y tono muscular (síndrome del bebé flácido)
- Dificultad para comer
- Problemas de crecimiento
- Dificultad para respirar

FORMA ADULTA O DE INICIO TARDÍO

NIÑOS ≥1 AÑO Y ADULTOS



La enfermedad de Pompe de inicio tardío o LOPD -por sus siglas en inglés- es más leve y los síntomas progresan más lentamente que en la forma infantil.

Normalmente, los primeros signos surgen durante la edad adulta joven, aunque pueden manifestarse en la primera infancia o en la edad adulta avanzada.

Si no se trata adecuadamente, los síntomas suelen progresar y empeorar con el tiempo, causando daños permanentes.

Por ello, el diagnóstico y el tratamiento precoz son fundamentales.

Síntomas característicos: 1,5,9

- Dificultad para respirar
- Debilidad en las piernas
- Cansancio excesivo
- Dificultad para subir escaleras o levantarse de la silla
- Alteraciones de la marcha
- Facilidad para caerse o tropiezos frecuentes
- Somnolencia diurna
- Dificultad para tragar
- Dolores de cabeza matutinos
- Debilidad de los músculos flexores del cuello (niños)

¿Cómo se diagnostica la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe es difícil de diagnosticar, progresiva y en ocasiones con mal pronóstico. Muchos síntomas son inespecíficos y puede confundirse con otras patologías neuromusculares degenerativas. Además, los síntomas varían de una persona a otra.

En consecuencia, se puede tardar 10 años o más en establecer el diagnóstico correcto de enfermedad de Pompe.

Ante la sospecha de esta enfermedad, hay diferentes pruebas que te pueden realizar para confirmar el diagnóstico.^{*5}



ANÁLISIS ENZIMÁTICO

Esta prueba mide la cantidad de enzima GAA que hay en la sangre.^{*10}

En comparación con las personas sanas, las que padecen la enfermedad de Pompe tienen concentraciones bajas del enzima GAA.



PRUEBAS GENÉTICAS

Tras un análisis del enzima GAA con un resultado positivo, los médicos buscan variaciones en el gen GAA para confirmar el diagnóstico. Pueden transcurrir varias semanas antes de disponer de los resultados.

Como la enfermedad de Pompe es hereditaria, otros miembros de su familia también pueden tener la enfermedad o ser portadores. Por lo tanto, si se diagnostica enfermedad de Pompe a un miembro de la familia, se debe informar a todos los familiares directos para que puedan hacerse pruebas.¹¹

*Estos análisis podrían realizarse con otros tipos de muestras si así lo solicita tu médico.

SI DESEAS SABER MÁS SOBRE EL TIPO DE HERENCIA, HABLA CON TU MÉDICO PARA QUE TE DERIVE AL SERVICIO DE ASESORAMIENTO GENÉTICO¹¹

Vivir con la enfermedad de Pompe

Enterarte de que padeces enfermedad de Pompe puede ser una experiencia muy intensa a nivel emocional. No obstante, saber lo que está causando los síntomas supone que puedes comenzar a tratar tu enfermedad, ahora y en el futuro.¹²

El hecho de padecer la enfermedad de Pompe puede cambiar tu vida cotidiana. A medida que evoluciona la enfermedad, puede afectar al modo de hacer las tareas domésticas, a tu actividad en general o a tu movilidad. Sin embargo, conocer bien la enfermedad, junto con el tratamiento adecuado, puede hacer que mantengas tu independencia y que sigas disfrutando de tus actividades favoritas.

MOVILIDAD

A medida que pasa el tiempo, los músculos pueden debilitarse y te puede resultar más difícil caminar, moverte, ponerte de pie, inclinarte o levantarte de una silla.¹¹



USAR UN COCHE O UNA BICICLETA ADAPTADOS, BASTONES O INCLUSO UNA SILLA DE RUEDAS PUEDE AYUDARTE A MANTENERTE ACTIVO E INDEPENDIENTE.

Trabaja con tu médico, con un fisioterapeuta o terapeuta ocupacional para determinar qué ejercicios son adecuados y que se ajustan a tu nivel de movilidad, como por ejemplo:¹³

- Dar paseos alrededor de la manzana o por el parque o caminar en una cinta.
- Montar en bicicleta.
- Hacer ejercicios sencillos de estiramiento para brazos, piernas y espalda, incluso si estás en silla de ruedas.

Puedes presentar dolor y molestias en los músculos afectados. Algunas personas refieren una sensación de quemazón u hormigueo.

Es posible que te sientas cansado, débil o agotado (mental o físicamente, o en ambos sentidos). Si sientes que el dolor o el agotamiento están afectando a tu bienestar general, habla con tu equipo médico. Ellos te podrán recomendar formas de controlar el dolor y el cansancio.

Belinda, Australia, vive con enfermedad de Pompe

RESPIRACIÓN

A medida que se debilitan los músculos del diafragma, puede resultarte difícil respirar. Por ello, es posible que:

- Te falte el aliento al hablar y tengas que hacer pausas en mitad de las frases para respirar.
- Tengas dificultad para concentrarte o mantener la atención.
- Debas utilizar los músculos del cuello para respirar mejor.



La dificultad para respirar también puede causar problemas para dormir. Algunas personas incluso sufren trastornos del sueño, como apnea del sueño (pausas anormales en la respiración). Como consecuencia, es posible que te sientas cansado durante el día o que sufras dolores de cabeza.

Tu equipo médico te puede recomendar maneras de aliviar los problemas respiratorios, como una máquina de BiPap (presión positiva de doble nivel en las vías respiratorias) u otro dispositivo respiratorio que te ayude a dormir mejor por la noche.¹¹

COMER

Los pacientes con enfermedad de Pompe pueden tener dificultades para comer. Quizá te resulte agotador morder, masticar y tragar la comida, lo que incrementa el riesgo de asfixia. Es importante comer alimentos debidamente preparados y adaptados a tu situación.¹⁴

La mejor recomendación es tomar una **dieta mediterránea, que incluya muchas frutas y verduras.**¹⁴



Otro aspecto es la pérdida de peso. A muchos pacientes con enfermedad de Pompe les resulta muy difícil perder peso, especialmente si tienen restringido el movimiento. El problema suele ser la cantidad de calorías extra que toman los pacientes. Lo recomendado sería hacer una lista de lo que se come para ser consciente de la ingesta calórica. Y por supuesto, **ejercicio.**^{5,14,15}



Ver/descargar el libro
"Dieta en Enfermedades Neuromusculares"

Las dietas deben ser prescritas y supervisadas por un experto en nutrición con experiencia en la enfermedad de Pompe

Manejo de la enfermedad

LA IMPORTANCIA DEL TRATAMIENTO⁵

El tratamiento de la enfermedad de Pompe, tanto para la forma infantil como la forma de inicio tardío, consigue cambiar el rumbo natural de la enfermedad, afectando positivamente a la función respiratoria, a la función motora y a la calidad de vida.

APOYO EMOCIONAL¹²

Compartir tus temores y preocupaciones con otras personas ayuda a aliviar la carga emocional que supone padecer la enfermedad de Pompe.

Si alguna vez te sientes abrumado o deprimido, pide ayuda. Los asesores profesionales pueden ayudarte a superar los momentos difíciles brindándote el apoyo que necesitas.

Debes saber que no estás solo. Aunque la enfermedad de Pompe es poco frecuente, hay grupos de pacientes activos y profesionales sanitarios alrededor del mundo que pueden ayudarte a manejar los retos que conlleva vivir con la enfermedad de Pompe.



Alison, EE.UU., vive con la enfermedad de Pompe

Tu equipo médico

A medida que vayas avanzando por tu proceso asistencial, un equipo médico multidisciplinar irá dando respuesta a tus necesidades individuales para alcanzar tus objetivos de tratamiento.

TU EQUIPO MÉDICO PUEDE ESTAR FORMADO POR DIFERENTES ESPECIALISTAS, ENTRE ELLOS:¹⁶



Neurólogos o especialistas neuromusculares: Médicos que atienden a personas con enfermedades neuromusculares.



Genetistas: Médicos que diagnostican, asesoran y tratan a personas y familias con enfermedades hereditarias.



Cardiólogos: Médicos que diagnostican y tratan enfermedades que afectan al corazón y los vasos sanguíneos.



Neumólogos: Médicos que diagnostican y tratan enfermedades que afectan a los pulmones y al sistema respiratorio.



Especialistas en metabolismo: Médicos especializados en el tratamiento y control de los procesos celulares.



Gastroenterólogos: Médicos que diagnostican y tratan enfermedades que afectan a los órganos del sistema digestivo, como el estómago.

También es posible que te traten algunos terapeutas que te ayudarán a controlar los síntomas:

Fisioterapeutas: te ayudarán a mejorar la fuerza muscular y la movilidad general mediante ejercicios.

Terapeutas ocupacionales: establecerán estrategias contigo para encontrar nuevas formas de superar los retos físicos.

Terapeutas respiratorios: te ayudarán a mejorar la respiración mediante la realización de determinados ejercicios.

Dietistas y terapeutas nutricionales: Elaborarán un plan de alimentación que se adapte a tus necesidades dietéticas y nutricionales.

Psicoterapeutas: pueden ofrecerte asesoramiento y mecanismos para afrontar mejor la enfermedad.

Farmacéuticos: responderán preguntas sobre los medicamentos que estés tomando.

Cuidado personal

ESTRATEGIAS PARA AYUDAR A LOS PACIENTES CON ENFERMEDAD DE POMPE¹²

ADULTOS

- Establece unas expectativas realistas. Un tratamiento adecuado y temprano puede mejorar tu vida cotidiana, aunque seguirán existiendo desafíos en tu día a día.
- Con el tiempo es posible que se alteren tus capacidades, pero puedes adaptarte. Establece ciertas prioridades y dedica tu energía a hacer las cosas que te resulten más importantes.
- Busca maneras de seguir trabajando, si es importante para ti. A medida que tus capacidades se vean alteradas, habla con su jefe para hacer ajustes que faciliten tu trabajo .

NIÑOS

- Ayuda a tu hijo a ser lo más independiente y activo posible. Anima a tu hijo a realizar tareas y actividades apropiadas a su edad y adaptadas a sus capacidades: deportes, arte y/o música. Como ocurre con todos los niños, es importante que participe en actividades sociales y físicas.
- Aprende a satisfacer las necesidades especiales de tu hijo. Habla con el colegio de tu hijo para adaptar su educación con un asistente personal, herramientas especiales o actividades de educación física adaptada.

HABLAR DE LA ENFERMEDAD DE POMPE

Aunque decirle a otras personas que padeces la enfermedad de Pompe es una decisión personal, el hecho de hablar sobre tu situación puede ser de gran ayuda tanto para ti como para otros pacientes.

Cuando te sientas preparado para hablar del diagnóstico, debes saber que la mayoría de las personas nunca han oído hablar de la enfermedad de Pompe y es probable que les surjan muchas preguntas. Cuanto más sepas sobre la enfermedad, más fácil te resultará hablar de ella con otras personas. He aquí algunas maneras sencillas de comenzar a contar lo que te pasa:

- Explica qué es la enfermedad de Pompe y cómo te afecta. Utiliza este folleto para explicar ciertos aspectos de la enfermedad.
- Haz hincapié en lo que aún eres capaz de hacer.
- Habla de lo que no puedes hacer y si tienes limitaciones físicas, nutricionales o de otro tipo.
- No seas tímido. La mayoría de las personas quieren ayudar y solo necesitan saber cómo hacerlo.

Asociaciones de pacientes

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMOS DE POMPE



> <http://www.asociaciondepompe.org/>



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMOS DE GLUCOGENOSIS



> <http://www.glucogenosis.org/glucogenosis/tipo-ii/>



FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES



> <https://www.asem-esp.org/>



Bibliografía: 1. Kishnani PS, *et al.* Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med.* 2006;8:267-88. 2. Ley Martos M. Variedades de debut temprano en la Enfermedad de Pompe. *Bioreview.* 2012;13. Disponible en <http://revistabioreview.com/revista-nota.php?nota=797&revista=13>. Fecha de acceso: 14/09/2020. 3. Wierzb-Bobrowicz T, *et al.* Adult glycogenosis type II (Pompe's disease): morphological abnormalities in muscle and skin biopsies compared with acid alpha-glucosidase activity. *Folia Neuropathol.* 2007;45(4):179-86. 4. Lewandowska E, *et al.* Pathology of skeletal muscle cells in adult-onset glycogenosis type II (Pompe disease): ultrastructural study. *Folia Neuropathol.* 2008;46(2):123-133. 5. Barba-Romero MA, *et al.* Guía clínica de la enfermedad de Pompe de inicio tardío. *Rev Neurol.* 2012; 54(8): 497-507. 6. Pascual-Pascual SI, Nascimento A, Fernández-Llamazares CM, *et al.* Guía clínica de la enfermedad de Pompe infantil. *Rev Neurol.* 2016;63:269-79. 15. 7. International Pompe Association (IPA). Signos y síntomas de la enfermedad de Pompe (2005). Disponible en: <http://www.worldpompe.org/index.php/publications/category/15-spanish>. 8. Navarro C, Teijeira S, San Millán B. Miopatías metabólicas. Miopatías metabólicas. In: Narbona J, Casal C. Protocolos de Neurología, Asociación Española de Pediatría y Sociedad Española de Neurología Pediátrica. 2ª ed. 2008:96-104. 9. American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Diagnostic criteria for late-onset (childhood and adult) Pompe disease. *Muscle Nerve.* 2009 Jul;40(1):149-60. 10. Goldstein JL, *et al.* Screening for Pompe disease using a rapid dried blood spot method: experience of a clinical diagnostic laboratory. *Muscle Nerve.* 2009;40(1):32-36. 11. Fernández Salido J. Guía informativa para la glucogenosis tipo II (enfermedad de Pompe). 7ª edición publicada en 2011 por la Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis (AEEG). Disponible en internet: http://www.glucogenosis.org/wp-content/uploads/2015/10/POMPE-7%C2%BA-EDICIONtipo_ii.pdf. Fecha de acceso: 14/09/2020. 12. IPA: International Pompe Association [Internet]. Baarn, The Netherlands. © 2000-2020. El impacto emocional de la Enfermedad de Pompe. Disponible en: <https://www.worldpompe.org/publications/category/15-spanish?download=151:08-el-impacto-emocional-de-la-enfermedad-de-pompe>. Fecha de acceso: 14/09/2020. 13. IPA: International Pompe Association [Internet]. Baarn, The Netherlands. © 2000-2020. Ejercicio y fisioterapia. Disponible en: <https://www.worldpompe.org/publications/category/15-spanish?download=149:06-ejercicio-y-fisioterapia>. Fecha de acceso: 14/09/2020. 14. Sebrango A, Caverni A, Sanz A, Zamora C. Dieta en enfermedades neuromusculares. Preguntas, respuestas y platos del mundo. Federación Española de Enfermedades Neuromusculares. Disponible en: <https://www.asem-esp.org/noticias/dieta-en-enfermedades-neuromusculares-preguntas-respuestas-y-platos-del-mundo/>. 15. Slonim AE, *et al.* Modification of the natural history of adult onset acid maltase deficiency by nutrition and exercise therapy. *Muscle Nerve.* 2007;35:70-7. 16. IPA: International Pompe Association [Internet]. Baarn, The Netherlands. © 2000-2020. Cómo conseguir el cuidado más apropiado para los enfermos de Pompe. Disponible en: <https://www.worldpompe.org/publications/category/15-spanish?download=145:02-como-conseguir-el-cuidado-mas-apropiado-para-los-enfermos-de-pompe>. Fecha de acceso: 14/09/2020.

Saber más sobre la enfermedad de Pompe

Si quieres acceder a información adicional sobre la enfermedad de Pompe, escanea el siguiente código QR para acceder a la web <https://campus.sanofi.es/es/ciencia/enfermedades-raras/enfermedad-pompe>



- ¿Qué es la enfermedad de Pompe?
- Signos y síntomas
- Métodos y diagnóstico
- Tratamiento y equipos sanitarios

VIVIR CON LA ENFERMEDAD DE POMPE ES UN VIAJE QUE DEBES HACER EN COMPAÑÍA DE TUS FAMILIARES, AMIGOS Y PROFESIONALES SANITARIOS

Puedes acceder a información adicional relacionada con la enfermedad, signos y síntomas, diagnóstico y manejo de la enfermedad, en la web

<https://www.rasperoreales.es/es/la-enfermedad-de-pompe/homepage>.

Sol, Argentina, vive con la enfermedad de Pompe