Aprendamos sobre la

Enfermedad de Pompe



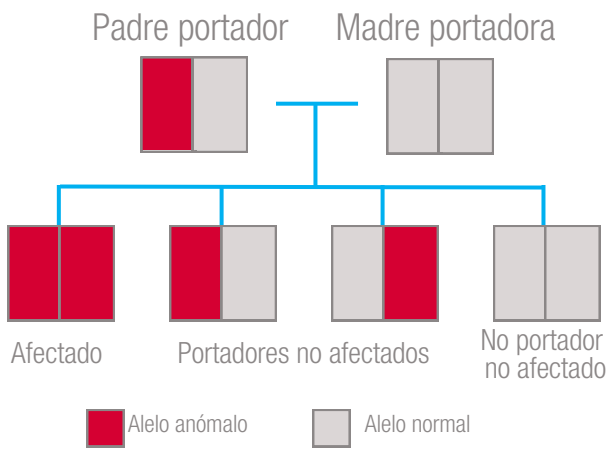
¿Qué es?

La enfermedad de Pompe es un trastorno hereditario neuromuscular raro, que ocurre cuando hay ausencia o disminución de la enzima llamada glucosidasa-alfa. Hay 2 tipos de enfermedad de Pompe:

- Infantil o clásica aparece unos meses después de nacer.
- Comienzo tardío aparece más tarde en la vida del niño, o incluso en los años de la adolescencia o cuando ya se es un adulto.

¿Cuál es su causa?

Esta enfermedad es causada por la deficiencia hereditaria de la enzima lisosomal alfa-glucosidasa (GAA), Lo que lleva a una acumulación del colágeno dentro de célula causando daños graves en células cardíacas, esqueléticas, respiratorias y del músculo liso.



¿Cómo se diagnostica?

- Examen físico
- Historia familiar
- Radiografías, ecografías
- Medición de la actividad de la enzima GAA.
- Prueba genética para determinar mutaciones.

Síntomas

Pompe Clásico o infantil:

- Dificultad para la alimentación
- Poco aumento de peso
- Debilidad muscular
- Flacidez y retraso mental
- Hígado agrandado
- Problemas para respirar
- Problemas cardíacos

Pompe inicio tardío:

- Debilidad en las piernas
- Debilidad en la zona de las costillas
- Debilidad en el diafragmática y de los músculos accesorios respiratorios
- Apnea obstructiva del sueño progresiva
- Falla respiratoria crónica

¿Cuál es su tratamiento?

Para el manejo de la enfermedad de Pompe, en Medicarte contamos con un equipo interdisciplinario en salud, que acompañan el paciente y su familia ayudando a contribuir con la mejora en la calidad de vida. Dentro del tratamiento además se encuentra:

- Manejo de los síntomas
- Terapia de reemplazo enzimático

Fuente: Bravo-Oro A, Romero-Díaz V, Rodríguez-Leyva I. Diagnóstico y tratamiento en la enfermedad de Pompe. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. :17.
Carretero Colomer M. Enfermedad de POMPE. Nuevas perspectivas terapéuticas. Offarm [Internet]. Disponible en: Revista Elsevier-13114087

© Unidad de Gestión del Conocimiento

VIGILADO Supersalud