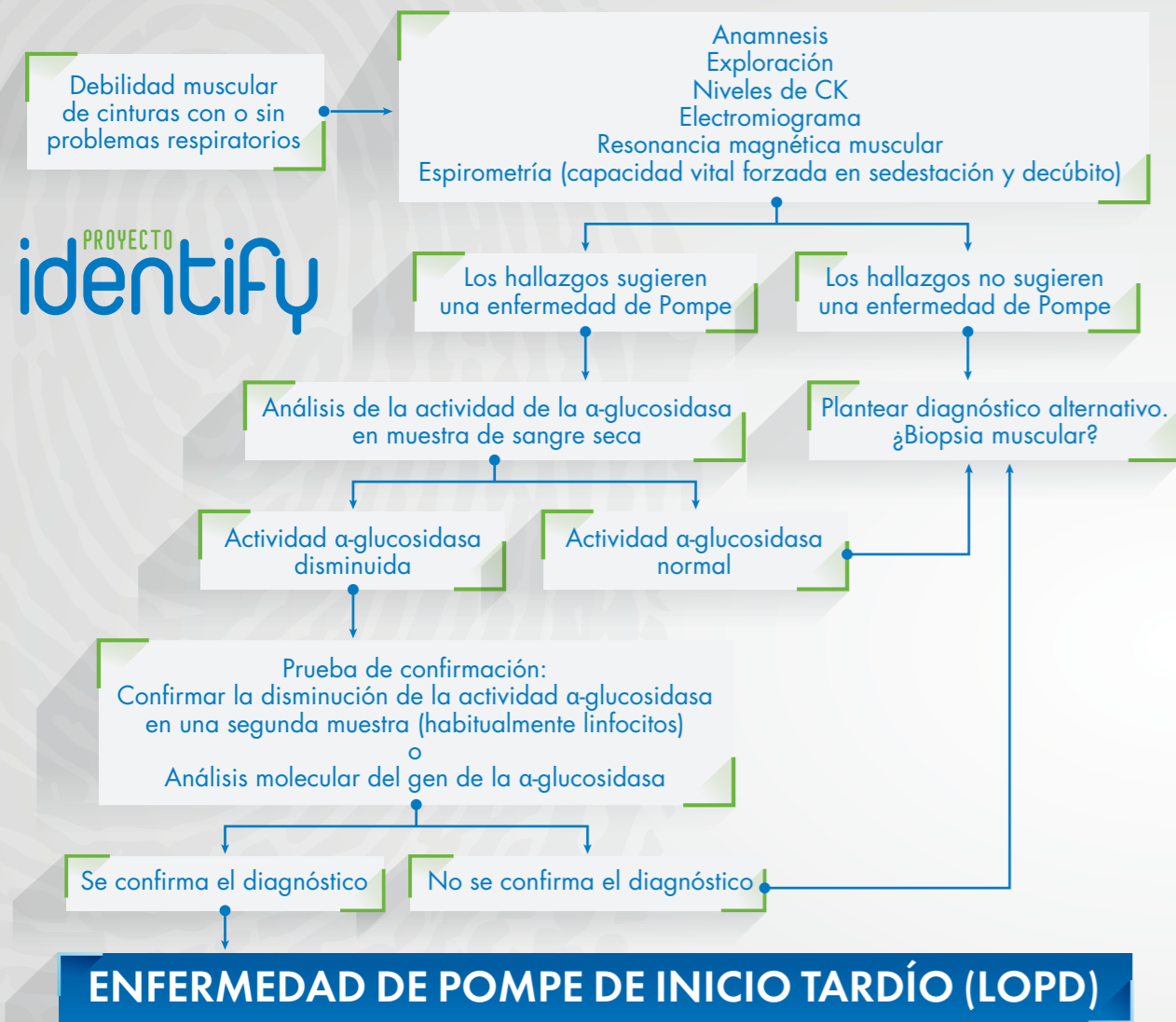


La importancia del diagnóstico precoz



Hasta **7 AÑOS** de media de retraso en el diagnóstico definitivo de la LOPD^{2,4}

+8% de necesidad de soporte respiratorio cada año de retraso en el tratamiento¹

+13% de necesidad de silla de ruedas cada año de retraso en el tratamiento¹



PROYECTO identify



LOOKING FOR POMPE



Enlaces de interés:

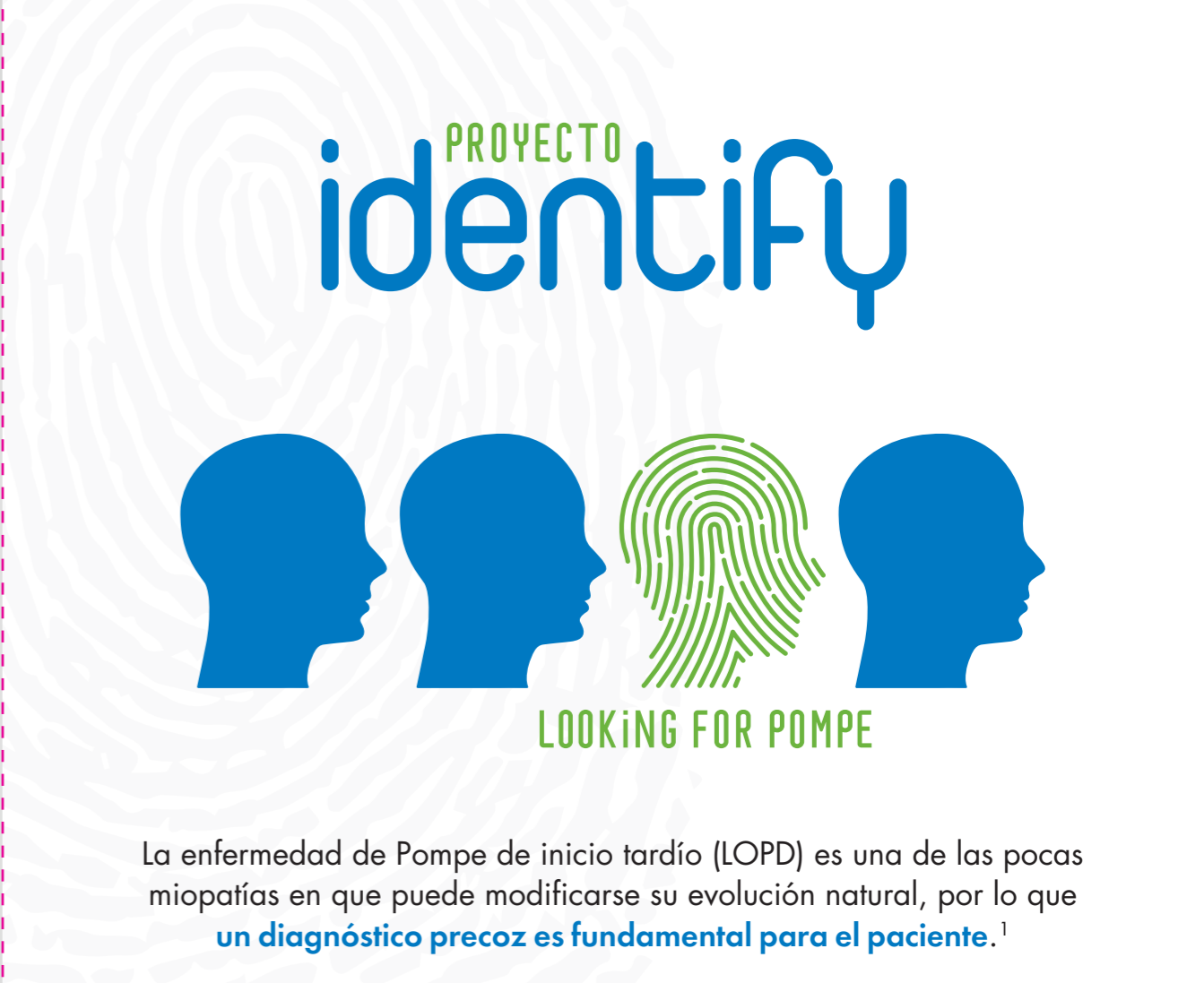
Página web de la Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis: www.glucogenosis.org
 Página web de la Asociación Española de Enfermos de Pompe: www.asociaciondepompe.org
 Página web con información para pacientes, padres y cuidadores: www.pompe.es

Con la colaboración de:

Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de las enfermedades congénitas del metabolismo.
 Departamento de Pediatría. IDIS: Fundación Ramón Domínguez. Hospital Clínico Universitario de Santiago.
 Universidad de Santiago de Compostela y Servizo Galego de Saúde.

1. Barba-Romero MA, Barrot E, Bautista-Lorite E, et al. Guía clínica de la enfermedad de Pompe de inicio tardío. Rev Neurol. 2012;54:497-507. 2. Kishnani PSS, Amartino HM, Lindberg C, et al. Timing of diagnosis of patients with Pompe disease: data from the Pompe registry. Am J Med Genet A. 2013;161A(10):2431-43. 3. Winkel LP, Hagemans ML, van Doorn PA, et al. The natural course of non-classic Pompe's disease; a review of 225 published cases. J Neurol. 2005;252(8):875-84. 4. Toscano A, Montagnese F, Musumeci O, et al. Early is better? A new algorithm for early diagnosis in late onset Pompe disease (LOPD). Acta Myol. 2013;32(2):78-81. 5. Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. Genet Med. 2006;8(5):267-88. 6. American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Diagnostic Criteria for late-onset (childhood and adult) Pompe disease. Muscle Nerve. 2009;40(1):149-60. 7. Winchester B, Bali D, Bodamer OA, et al. Methods for a prompt and reliable laboratory diagnosis of Pompe disease: report from an international consensus meeting. Mol Genet Metab. 2008;93(3):275-81.

La importancia del diagnóstico precoz



Hasta **7 AÑOS** de media de retraso en el diagnóstico definitivo de la LOPD^{2,4}

+8% de necesidad de soporte respiratorio cada año de retraso en el tratamiento¹

+13% de necesidad de silla de ruedas cada año de retraso en el tratamiento¹



SINTOMATOLOGÍA GENERAL DE LA LOPD

SÍNTOMAS MUSCULOESQUELÉTICOS^{1,5}

- Debilidad muscular proximal progresiva, especialmente en las cinturas pelviana y escapulohumeral
- Mialgias y calambres
- Dificultades para andar y subir escaleras, con caídas frecuentes
- Cansancio y fatiga precoces no explicables
- Escápula alada (niños) y lordosis
- Retraso en el desarrollo motor (niños)
- Niveles elevados de creatina kinasa (CK) (aproximadamente en el 95% de pacientes)

SÍNTOMAS RESPIRATORIOS^{1,5}

- Insuficiencia respiratoria en forma de ortopnea o disnea de esfuerzo
- Alteraciones respiratorias durante el sueño (síndrome de apnea/hipopnea del sueño)
- Somnolencia diurna y cefaleas matutinas
- Infecciones respiratorias frecuentes

El fallo respiratorio es la principal causa de morbilidad y mortalidad en la LOPD

SÍNTOMAS GASTROESOFÁGICOS^{1,6}

- Dificultad para masticar y tragar (fatiga en los músculos de la mandíbula y la lengua)
- Reflujo gastroesofágico

En la LOPD pueden aparecer síntomas cerebrovasculares, y hay una **ausencia relativa de afectación cardíaca**.¹

Los **síntomas característicos de otras enfermedades neuromusculares frecuentes** son **similares** a los de la LOPD, y **pueden contribuir al retraso en el diagnóstico**.¹



Los médicos deben sospechar de la **posibilidad de LOPD** en casos con **fatiga muscular inexplicable, debilidad de cinturas** (sobre todo la pelviana), **torpeza motora, dificultad respiratoria o elevación de las enzimas musculares**, y en ocasiones, elevación de las transaminasas sin justificación aparente.¹

El diagnóstico de la LOPD se puede hacer con una gota de sangre seca⁷



El diagnóstico precoz es fundamental

Contenido de las fichas:

1. Consentimiento informado del paciente (EJEMPLAR PARA EL MÉDICO SOLICITANTE)
2. Solicitud de servicios de diagnóstico (EJEMPLAR PARA ENVIAR AL LABORATORIO)
3. Guía para la obtención de muestras de sangre en gota seca para el diagnóstico de la enfermedad de Pompe (EJEMPLAR PARA EL MÉDICO SOLICITANTE)

PROYECTO
identify



LOOKING FOR POMPE