

# PROYECTO identify



LOOKING FOR POMPE



La enfermedad de Pompe de inicio tardío (LOPD)

es una de las pocas miopatías en la que puede modificarse su evolución natural, por lo que

## un diagnóstico precoz es fundamental<sup>1</sup>

Los síntomas iniciales de la **enfermedad de Pompe de inicio tardío (LOPD)** no son específicos, por lo que se confunden con los de otras enfermedades neuromusculares más frecuentes.<sup>1,2</sup>

Esta circunstancia lleva a una **media del retraso en el diagnóstico de hasta 7 años.**<sup>3-5</sup>

### SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO<sup>1,6</sup>

- Debilidad muscular progresiva
- Marcha basculante (debilidad de cintura pélvica)
- Mialgia y/o calambres
- Hiperlordosis, escoliosis y escápulas aladas
- Elevación de enzimas musculares

### SISTEMA RESPIRATORIO<sup>1,6</sup>

- Disnea de esfuerzos/ortopnea
- Alteraciones durante el sueño
- Infecciones respiratorias frecuentes

### AFECTACIÓN GASTROINTESTINAL<sup>1,7</sup>

- Pérdida de peso

**Ausencia relativa de afectación cardíaca<sup>6</sup>**

## SI SE SOSPECHA

Pídenos **GRATUITAMENTE** el KIT para muestras de sangre en gota seca por e-mail a

[identify.mtbl.santiago@sergas.es](mailto:identify.mtbl.santiago@sergas.es) y te lo mandamos a tu consulta.

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela



Enlaces de interés:

Página web de la Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis: [www.glucogenosis.org](http://www.glucogenosis.org)

Página web de la Asociación Española de Enfermos de Pompe: [www.asociaciondepompe.org](http://www.asociaciondepompe.org)

Página web con información para pacientes, padres y cuidadores: [www.pompe.es](http://www.pompe.es)

Página web de la Federación Española en Enfermedades Neuromusculares: [www.asem-esp.org](http://www.asem-esp.org)

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. Pérez-López J, Selva-O'Callaghan A, Grau-Junyent JM. Delayed diagnosis of late-onset Pompe disease in patients with myopathies of unknown origin and/or hyperCKemia. Mol Genet Metabol. 2015;114(4):580-3. 3. Kishnani PS, 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. 4. 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. 5. 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. 6. Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. Genet Med. 2006;8(5):267-88. 7. American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Diagnostic Criteria for late-onset (childhood and adult) Pompe disease. Muscle Nerve. 2009;40(1):149-60.