

PROYECTO identify



LOOKING FOR POMPE



El diagnóstico de la LOPD pediátrica se puede retrasar más de 5,8 años después de la aparición de los primeros síntomas,^{1,2}

un diagnóstico precoz es clave³

ELEVACIÓN DE LAS
TRANSAMINASAS
Y CREATINA KINASA (CK)
EN PACIENTES
ASINTOMÁTICOS

100%

SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO:

- Retraso en el desarrollo motor
- Dificultades al subir escaleras o levantarse desde posición de sentado
- Intolerancia al ejercicio (cansancio y fatiga precoces)
- Lordosis y escoliosis

LOPD PEDIÁTRICA:
PERFIL CLÍNICO
DE LOS PRINCIPALES
SÍNTOMAS



SISTEMA RESPIRATORIO:

- Disnea del esfuerzo
- Cefaleas y somnolencia diurna, por las dificultades para respirar que presentan durante la noche
- Tos débil e infecciones respiratorias frecuentes

DEBILIDAD DE LOS MÚSCULOS
FACIALES:

- Ptosis
- Dificultad para masticar

SI SOSPECHAS

Pídenos **GRATUITAMENTE** el KIT para muestras de sangre en gota seca por e-mail a identify.mtbl.santiago@sergas.es y te lo mandamos a tu consulta.

Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela

LOPD: Enfermedad de Pompe de inicio tardío.

1. van Capelle CI, van der Meijden JC, van den Hout JMP, et al. Childhood Pompe disease: clinical spectrum and genotype in 31 patients. Orphanet J Rare Dis. 2016;11(1):65. 2. Lévesque S, Auray-Blais C, Gravel E, et al. Diagnosis of late-onset Pompe disease and other muscle disorders by next-generation sequencing. Orphanet J Rare Dis. 2016;11:8. 3. Barba-Romero MA, Barot E, Bautista-Lorite E, et al. Guía clínica de la enfermedad de Pompe de inicio tardío. Rev Neurol. 2012;54:497-507.