



AEEPOMPE

Asociación Española de Enfermos de Pompe

Asociación Española de
Pacientes, Familiares y
Amigos de afectados por la
ENFERMEDAD DE POMPE

La AEEP

El principal objetivo de la AEEP es dar a conocer la Enfermedad de Pompe y ofrecer un **apoyo constante a los afectados por esta patología**, y a sus familiares y amigos contribuyendo con ello a mejorar su calidad de vida. También fomenta la **investigación**, promueve la **sensibilización** de la sociedad y organiza encuentros educativos para facilitar la **puesta al día de los afectados** en todo lo referente a la patología.



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



@AEEPompe



Tfno. de contacto: 943 54 40 38

ENFERMEDAD DE POMPE

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

- La enfermedad de Pompe se produce cuando la enzima alfa-glucosidasa ácida (GAA) tiene una actividad limitada o nula en las células. A su vez el no tener suficiente GAA provoca que se acumule una sustancia llamada glucógeno en los músculos causando debilidad muscular.
- Es una enfermedad genética, lo que significa que se transmite en las familias de padres a hijos.
- Todas las personas con enfermedad de Pompe necesitarán un equipo médico multidisciplinar para dar respuesta a sus necesidades individuales.

CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD DE POMPE

- **Forma infantil clásica:** inicio de los síntomas en los primeros meses de vida. Si no se trata es mortal antes del primer año.
- **Forma de inicio en el adulto:** puede aparecer a cualquier edad después del primer año de vida y suele incluir una miopatía progresiva entre otras causas.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

- El grado de afectación, la aparición y los síntomas de la enfermedad de Pompe varían de una persona a otra.
- **Forma clásica:**
 - Agrandamiento del corazón
 - Falta de fuerza y tono muscular (síndrome del bebé flácido)
 - Dificultad para comer
 - Problemas de crecimiento
 - Dificultad para respirar
- **Forma de inicio en el adulto:**
 - Dificultad para respirar
 - Debilidad en las piernas y caderas
 - 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

DIAGNÓSTICO

Su baja frecuencia y sintomatología común a otras enfermedades, lleva a un retraso en el diagnóstico de la Enfermedad de Pompe.

Ante una sospecha de esta enfermedad se realizará una prueba de gota de sangre seca que mide la cantidad de enzima GAA que hay en la sangre. Tras un análisis de la enzima GAA con un resultado positivo se realizan pruebas genéticas para confirmar el diagnóstico de la enfermedad.

EVOLUCIÓN

Es una enfermedad progresiva. Un inicio precoz del tratamiento puede prevenir potenciales complicaciones incapacitantes e incluso la mortalidad.

TRATAMIENTO

Con el tratamiento enzimático sustitutivo (TES) y una asistencia médica adecuada, la enfermedad de Pompe puede controlarse.

Esta información es solo con fines informativos. Siempre debe solicitar consejo y asesoramiento a los profesionales sanitarios.