



Detección de Enfermedad de Pompe en pacientes adultos con miopatía de origen no aclarado o hiperCPKemia asintomática

Sr. Luis Gallego Galindo

Dr. Jordi Pérez López

Dr. Albert Selva O'Callaghan

Dr. Josep M^a Grau Junyent

Introducción

- Enfermedad de Pompe o Glucogenosis tipo II.
- Baja incidencia.
- Su clínica es principalmente muscular.
- Enfermedad poco conocida e infradiagnosticada que se suele confundir con otras enfermedades.
 - Polimiositis (25%)
 - Distrofia de cinturas (16%)
 - Otras miopatías (19%)
- Evaluar y diagnosticar la prevalencia de la enfermedad.

Objetivos principales

Diagnosticar y determinar la prevalencia de la Enfermedad de Pompe entre los pacientes.

- Que acuden a una consulta de Medicina Interna para estudio de una miopatía de cinturas.
- Con una hiperCPKemia asintomática.
- Con un diagnóstico previo de polimiositis.
- Con miopatía de causa no aclarada e insuficiencia respiratoria.

Objetivos secundarios

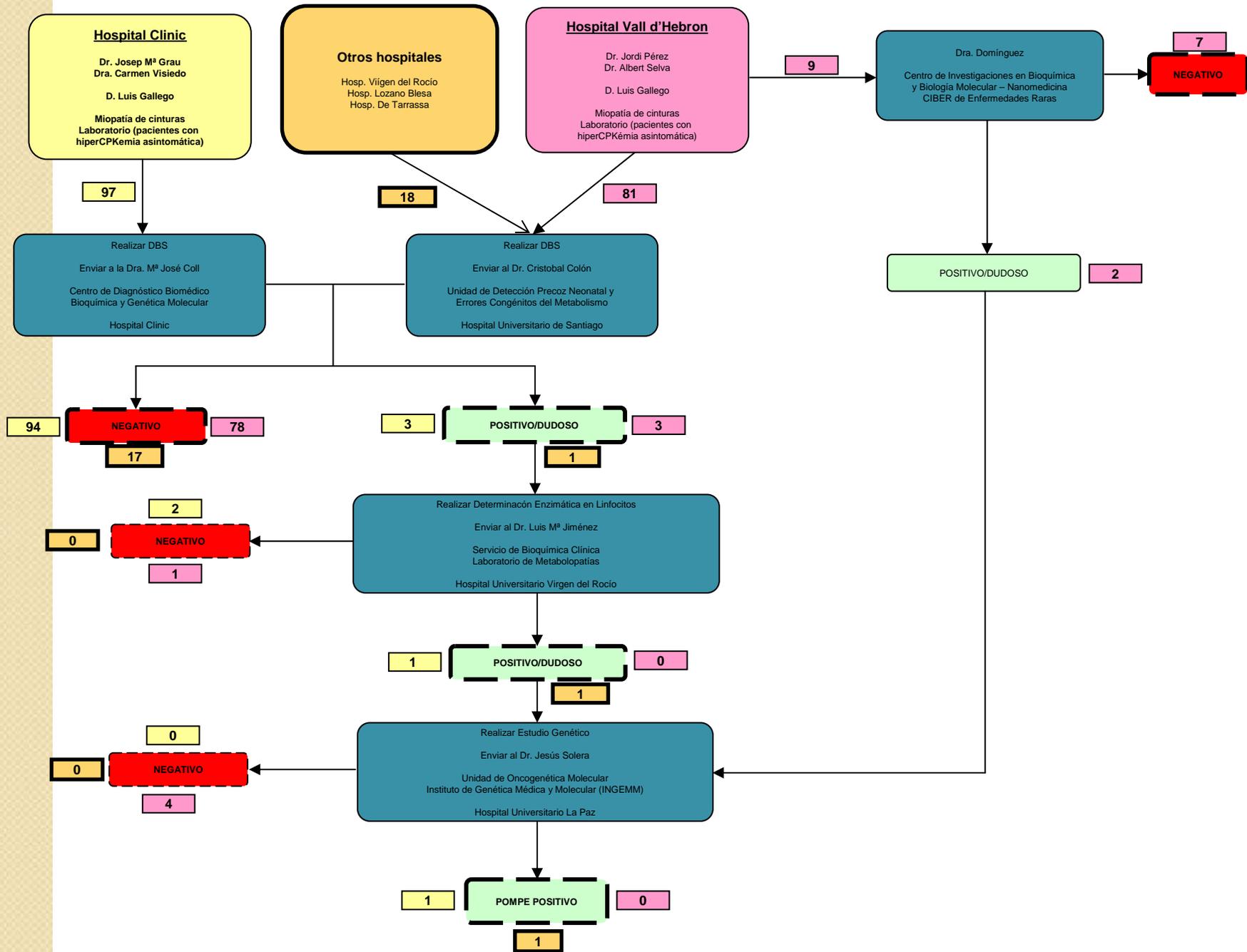
- Valorar el tiempo de demora entre el inicio de la sintomatología y el diagnóstico de la enfermedad de Pompe.

Metodología (1)

- Estudio observacional y multicéntrico.
- Dos años de duración.
- Pacientes que acudan a una consulta de Medicina Interna con:
 - Sospecha de miopatía de cinturas,
 - Hiperckemia asintomática.
 - Polimiositis
 - Miopatía de origen no filiado que cursen con insuficiencia respiratoria.

Metodología (2)

- Todos los pacientes han de firmar el consentimiento informado.
- Determinación de la actividad de la maltasa ácida:
 - En gota seca.
 - Actividad en leucocitos de sangre periférica.
- Determinación confirmatoria en linfocitos.
- Estudio genético en pacientes confirmados.
- Obtención de información clínica relevante.



Metodología (3)

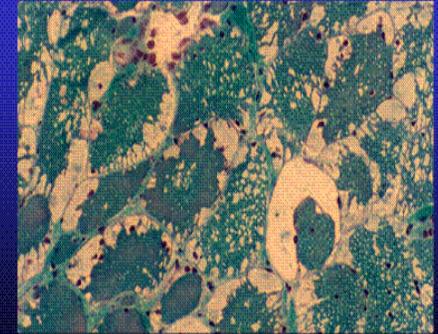
- Pacientes totales incluidos en el estudio: 205
 - HiperCPKemia asintomática: 46 (22.4%)
 - Miopatía de cinturas: 84 (41%)
 - Dermatomiositis/Polimiositis: 52 (25,4%)
 - Otras enfermedades: 23 (11,2%)

Resultados

Caso 1

- Paciente de 63 años.
- Con debilidad de cinturas.
- Diagnóstico inicial de distrofia de cinturas.
- Comienzo de la clínica hace 29 años.
- Exploración física:
 - Debilidad muscular de cinturas.
 - Marcha miopática.
 - Balance muscular de 4/5 en EESS y 3/5 en EEII.
- Exploración complementaria:
 - CPK: 133 UI/L
 - Patrón restrictivo grave.
 - Presiones inspiratorias y expiratorias disminuidas.

DEFICIT DE MALTASA ÁCIDA



Resultados

Caso 2

- Paciente de 61 años.
- Pérdida progresiva de fuerza en EEII.
- Sensación disneica a esfuerzos.
- Comienzo de la clínica hace 12 años.
- Exploración física:
 - Balance muscular de 3/5 en EEII y 4/5 en EESS
- Exploración complementaria:
 - EMG con patrón miopático.
 - CPK: 300 UI/L
 - Analítica con anti-Ro+.
 - Trastorno restrictivo moderado.
 - Presiones inspiratorias y expiratorias disminuidas.

Bibliografía

- Meikle PJ, Hopwood JJ, Clague AE. Prevalence of lysosomal storage disorders. *JAMA* 1999;281:249-254.
- Kishnani PS, Howell RR. Pompe disease in infants and children. *J Pediatr* 2004;144:S35-43.
- Hagemans ML, Winkel CLPF, Van Doorn PA, Hop WJC, Loonen MCB, Reuser AJJ, Van der Ploeg AT. Clinical manifestation and natural course of late-onset Pompe's disease in 54 Dutch patients. *Brain* 2005;128:671-7.
- Wolfgang Muller-Felber, Rita Horvath, Klaus Gempel, Teodor Podskarbi, Yoon Shin, Dieter Pongratz, Maggie C. Walter, Martina Baethmann, Beate Schlotter-Weigel, Hanns Lochmuller, Benedikt Schoer. Late onset Pompe disease: clinical and neurophysiological spectrum of 38 patients including long-term follow-up in 18 patients. *Neuromuscular Disorders* 2007;17:698-706.
- Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, Berger K, Byrne BJ, Case LE, Crowley JF, Downs S, Howell RR, Kravitz RM, Mackey J, Marsden D, Martins AM, Millington DS, Nicolino M, O`Grady G, Patterson MC, Rapaport DM, Slonin A, Spencer CT, Tiff CJ, Watson MS. Pompe disease: diagnosis and management guideline. *Genet Med* 2006;8:267-88.
- Li Y, Scott CR, Chamoles NA, Ghavami A, Pinto BM, Turecek F, Gelb MH. Direct multiplex assay of lysosomal enzymes in dried blood spots for newborn screening. *Clin Chem* 2004;50:1785-96.
- Bembi B, Cerini E, Danesino C, Donati MA, Gasperini S, Morandi L, Musumeci O, Parenti G, Ravaglia S, Seidita F, Toscano A. Management and treatment of glycogenosis type II. *Neurology* 2008;71 (suppl 2):S12-S36.
- Ans T. Van der Ploeg et al. A randomized study of alglucosidasa alfa in late-onset Pompe's disease. *N Engl J Med* 2010;362:1396-1406.