

PROYECTO identify



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 fundamental¹

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.^{1,2}

Esta circunstancia lleva a una **media del retraso en el diagnóstico de hasta 7 años.**³⁻⁵

SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO^{1,6}

- Polimiositis
- Debilidad muscular proximal progresiva
- Mialgias, calambres y cansancio
- Dificultades para andar y subir escaleras
- Niveles elevados de creatina kinasa

SISTEMA RESPIRATORIO^{1,6}

- Ortopnea o disnea de esfuerzo
- SAOS con IMC < 30⁷
- Infecciones respiratorias frecuentes

AFECTACIÓN GASTROINTESTINAL^{1,8}

- Dificultad para masticar y disfagia
- Pérdida de peso

Ausencia relativa de afectación cardíaca⁶

SI SE SOSPECHA

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



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
- Página web de la Federación Española en Enfermedades Neuromusculares: www.asem-esp.org

1. Barba-Romero MA, Barrot E, Bautista-Larite 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. Copley E J, Berger KI, Leshner RT, et al.; AANEM Consensus Committee on late-onset Pompe disease. Consensus treatment recommendations for late-set Pompe disease. Muscle Nerve. 2012;45(3):319-33. 8. American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Diagnostic Criteria for late-onset (childhood and adult) Pompe disease. Muscle Nerve. 2009;40(1):149-60.