



# Neurology perspectives



## 18255 - ANÁLISIS DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDAD DE POMPE DE INICIO JUVENIL INCLUIDOS EN EL REGISTRO ESPAÑOL DE ENFERMEDAD DE POMPE

Martínez Marín, R.J.<sup>1</sup>; Sánchez Caro, J.M.<sup>1</sup>; Reyes Leiva, D.<sup>2</sup>; Nascimento, A.<sup>3</sup>; Muelas Gómez, N.<sup>4</sup>; Domínguez González, C.<sup>5</sup>; Paradas López, C.<sup>6</sup>; Olivé Plana, M.<sup>2</sup>; Pascual Pascual, S.I.<sup>7</sup>; Grau Junyent, J.M.<sup>8</sup>; Barba Romero, M.Á.<sup>9</sup>; Gómez Caravaca, M.T.<sup>10</sup>; de las Heras Montero, J.<sup>11</sup>; Casquero Subias, P.<sup>12</sup>; Mendoza Grimon, M.D.<sup>13</sup>; de León Hernández, J.C.<sup>14</sup>; Gutiérrez Martínez, A.J.<sup>15</sup>; Morís de la Tassa, G.<sup>16</sup>; Blanco Lago, R.<sup>17</sup>; Ramos Fransi, A.<sup>18</sup>; Pintós Morell, G.<sup>19</sup>; García Antelo, M.J.<sup>20</sup>; Rabasa Pérez, M.<sup>21</sup>; Morgado Linares, Y.<sup>22</sup>; Usón Martín, M.<sup>23</sup>; Miralles Morell, F.J.<sup>24</sup>; Bárcena Llona, J.E.<sup>11</sup>; Gómez Belda, A.B.<sup>25</sup>; Pedraza Hueso, M.I.<sup>26</sup>; Hortelano López, M.<sup>27</sup>; Colomé Argemí, A.<sup>28</sup>; García Martín, G.<sup>29</sup>; López de Munuain Arregui, A.<sup>30</sup>; Jericó Pascual, I.<sup>31</sup>; Galán Dávila, L.<sup>32</sup>; Pardo Fernández, J.<sup>33</sup>; Alonso Pérez, J.<sup>2</sup>; Pla Junca, F.<sup>2</sup>; Segovia Simón, S.<sup>34</sup>; Díaz Manera, J.<sup>34</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>3</sup>Servicio de Neuropediatría. Hospital de Sant Joan de Déu; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>6</sup>Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío; <sup>7</sup>Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario La Paz; <sup>8</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona; <sup>9</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital General de Albacete; <sup>10</sup>Servicio de Neurología. Hospital Reina Sofía; <sup>11</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces; <sup>12</sup>Servicio de Neurología. Hospital Mateu Orfila; <sup>13</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín; <sup>14</sup>Servicio de Neurología. Hospital Nuestra Señora de Candelaria; <sup>15</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Insular de Gran Canaria; <sup>16</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>17</sup>Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>18</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; <sup>19</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>20</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario A Coruña; <sup>21</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Fuenlabrada; <sup>22</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Nuestra Señora de Valme; <sup>23</sup>Servicio de Neurología. Hospital Son Llàtzer; <sup>24</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Son Espases; <sup>25</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Dr. Peset; <sup>26</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Valladolid; <sup>27</sup>Servicio de Pediatría. Hospital General de Segovia; <sup>28</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital de Terrassa; <sup>29</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Carlos Haya; <sup>30</sup>Servicio de Neurología. Hospital Donostia-Donostia Ospitalea; <sup>31</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Navarra; <sup>32</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; <sup>33</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela; <sup>34</sup>John Walton Muscular Dystrophy Research Center.

### Resumen

**Objetivos:** Describir las características de los pacientes con enfermedad de Pompe de inicio juvenil (EPIJ), subgrupo de los pacientes con enfermedad de Pompe de inicio tardío (EPIT), que comienzan con clínica entre los 2 y los 18 años de edad.

**Material y métodos:** Describimos las características demográficas, clínicas y genéticas de todos los pacientes con EPIJ y su progresión (utilizando el test de caminata de 6 Minutos -TC6M-, la capacidad vital forzada - CVF- y los valores de Creatina Kinasa -CK-), en comparación con el resto de pacientes EPIT que se encuentran en el Registro Español de Enfermedad de Pompe (REEP) con 122 pacientes actualmente.

**Resultados:** Identificamos 28 pacientes EPIJ (22,9%) en el REEP con 16 hombres (57%), mediana de edad de inicio de 8,5 años. La mutación más frecuente fue c.32-13T>G en 19 pacientes (68%). La hiperCK fue la razón de diagnóstico más común en 17 pacientes (61%). 19 pacientes (68%) desarrollaron síntomas musculares, siendo la debilidad en miembros inferiores la más frecuente (13). 9 (34,6%) desarrollaron síntomas respiratorios, 2 de ellos antes de los 18 años. Todos los pacientes EPIJ recibieron terapia de reemplazo enzimático (TRE). Los pacientes EPIJ mostraron niveles de CK mayores en comparación con los EPIT, con tendencia a disminuir con el tiempo, sin claras diferencias de CVF o TC6M (test Mann-Whitney).

**Conclusión:** La mayoría de los pacientes EPIJ fueron diagnosticados por hiperCK y debilidad en miembros inferiores antes de los 18 años. No hemos identificado diferencias en la progresión claras entre los pacientes EPIJ y los EPIT.