



18190 - REGISTRO ESPAÑOL DE ENFERMEDAD DE POMPE: ACTUALIZACIÓN DE LOS PRIMEROS 122 PACIENTES INCLUIDOS

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

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

Resumen

Objetivos: Definición de la epidemiología, características clínicas, genéticas, clínicas y respuesta a tratamiento de los pacientes con enfermedad de Pompe de Inicio Infantil (EPII) o Tardía (EPIT) en España.

Material y métodos: Desarrollo del Registro Español de Enfermedad de Pompe (REEP), iniciativa del Grupo de Estudio Español de Pompe (GEEP), con un gestor de datos dedicado a la recogida de datos de pacientes, previa firma de un consentimiento informado. Se analizaron datos de 122 pacientes incluidos entre 2019 y 2022 de 29 lugares en España.

Resultados: 113 pacientes fueron clasificados EPIT y 9 pacientes como EPII. 6 pacientes EPII eran varones (66,7%), con edad media de diagnóstico (EMd) 0,42 años. 60 pacientes EPIT fueron varones (55,6%), con EMD 38,0 (DE 22,5). El lugar de nacimiento más común fue Andalucía (24 pacientes). El origen de la familia (obtenido en 71 pacientes) fue Andalucía (42 progenitores). 94 EPIT eran sintomáticos siendo el síntoma más frecuente debilidad de miembros inferiores axial en el 61,5% de los pacientes. 40 pacientes requirieron ventilación, siendo invasiva 6. 107 pacientes tenían hiperCK, (media de 749,48 UI/L, DE 536,46). La mutación más común fue IVS1-13T>G (c.-13-32T>G), no presente en los EPII. 81 (71,6%) pacientes EPIT y todos los EPII recibieron reemplazo enzimático con Myozyme™. 5 pacientes suspendieron

tratamiento.

Conclusión: El Registro Español de Enfermedad de Pompe da información valorable acerca de la demografía y las características de los pacientes con esta enfermedad rara. Hay un predominio de los pacientes EPIT con respecto a los EPI. Existe una mayor prevalencia en el Sur del país.