



19984 - Registro Español de Enfermedad de Pompe: Nuevos datos basados en los 130 pacientes incluidos

Martínez Marín, R.¹; Reyes Leiva, D.²; Domínguez, C.³; Vílchez, J.⁴; Nascimiento, A.⁵; Paradas, C.³; Olivé, M.²; Barba Romero, M.⁶; Muelas, N.²; Pla-Juncá, F.²; Segovia Simón, S.²; Díaz Manera, J.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz; ²Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ⁴Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ⁵Servicio de Neurología. Hospital General del Parc Sanitari Sant Joan de Déu; ⁶Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Pompe es una miopatía genética rara con dos fenotipos clínicos principales: enfermedad de Pompe de inicio infantil (EPI) y enfermedad de Pompe de inicio tardío (EPIT). Se realiza estudio para abordar la repercusión epidemiológica en nuestro territorio.

Material y métodos: Aquí analizamos los datos de los 130 pacientes del Pompe español, incluidos entre 2019 y 2023. Recopilamos información sobre datos demográficos, antecedentes familiares, características clínicas, pruebas auxiliares, resultados funcionales y respuesta a los tratamientos de cada informe clínico individual.

Resultados: 118 pacientes fueron clasificados como LOPD mientras que 12 tenían un fenotipo IOPD. 70 pacientes eran varones (53,85%). La edad media de nuestra población fue de 29,75 años (DE 42,75). 44 tenían antecedentes familiares de Pompe, siendo el lugar de nacimiento más común y el origen de los padres Andalucía, 100 pacientes eran sintomáticos. El síntoma más frecuente referido fue debilidad de miembros inferiores y axial en el 60,7%. Noventa y un pacientes conservaban la capacidad de caminar en su última visita. Cuarenta pacientes precisaron soporte ventilatorio (34 no invasivo). Noventa y tres pacientes presentaban niveles elevados de CK con un valor medio de 716 UI/L (DE 457,99). La mutación más frecuente fue IVS1-13T>G (c.-13-32T>G) en 85 pacientes. 89 fueron tratados con terapia de reemplazo enzimático. Según nuestros datos, la prevalencia de Pompe es de 3/1.000.000 en nuestro país.

Conclusión: El Registro Español de Pompe nos aporta una valiosa información sobre las características demográficas y clínicas de nuestra población de pacientes con esta enfermedad rara arrojándonos una prevalencia inferior a la esperada.