



Neurology perspectives



19100 - Enfermedad de Pompe de inicio tardío: descripción de las características clínicas de una serie de 12 pacientes y de la respuesta al tratamiento en los 8 sintomáticos

Martín Jiménez, P.¹; Bermejo Guerrero, L.¹; Rabasa Pérez, M.²; Hernández Voth, A.³; Hernández Laín, A.⁴; Lucas Gómez, B.¹; Domínguez González, C.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Fuenlabrada; ³Servicio de Neumología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ⁴Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Pompe (EP) es un trastorno recesivo causado por el déficit de alfa-glucosidasa ácida lisosomal que conduce al acúmulo progresivo de glucógeno en los tejidos. Desde el año 2006 está autorizado tratamiento con terapia enzimática sustitutiva (ERT).

Material y métodos: Descripción de las características y evolución clínica de una serie de 12 pacientes con EP de inicio tardío. Todos los pacientes tienen déficit enzimático y diagnóstico genético de confirmación (variantes bialélicas en el gen GAA).

Resultados: 4/12 pacientes son asintomáticos, edad media al diagnóstico 43 años (rango 12-68), 3/4 con hiperCKemia. La duración media de seguimiento de estos pacientes es de 7 años (rango 2-10), ninguno ha requerido iniciar tratamiento. De los 8 pacientes sintomáticos, la edad media de inicio de los síntomas fue 31,8 (rango 5-56) y la duración media de la enfermedad 22 años. La FVC media basal fue 88% (rango 49-118%); 5/8 requieren ventilación mecánica no-invasiva, en 4/5 iniciada después de la ERT. Todos mantienen deambulación autónoma. Media (DE) de 6MWT basal de 557 metros (86). Todos los pacientes sintomáticos están tratados, 7 con alfa-glucosidasa y 1 con cipaglucosidasa + miglustat (duración media del tratamiento 8,25 años). En la última evaluación postratamiento la FVC media fue 79% y el 6MWT 512 metros (80). Todos muestran empeoramiento en alguno de los dos parámetros evaluados, el 75% de los casos en ambos. Ninguno ha tenido efectos secundarios relevantes.

Conclusión: Tras el diagnóstico de EP no todos requieren tratamiento. La ERT actual no consigue detener la evolución de la enfermedad.