



## 22034 - EVALUACIÓN DE LA EFICACIA Y SEGURIDAD DEL CAMBIO DE TRATAMIENTO DE REEMPLAZO ENZIMÁTICO EN SIETE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE POMPE

*Martín Jiménez, P.<sup>1</sup>; Bermejo Guerrero, L.<sup>1</sup>; Hernández Voth, A.<sup>2</sup>; Arteche López, A.<sup>3</sup>; Hernández Laín, A.<sup>4</sup>; Rabasa, M.<sup>5</sup>; Domínguez González, C.<sup>1</sup>*

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Servicio de Neumología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>3</sup>Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>4</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Fuenlabrada.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Pompe (EP) es un trastorno lisosómico causado por el déficit de la enzima alfa-glucosidasa ácida (GAA), tratado tradicionalmente con terapia de reemplazo enzimático (TRE). Recientemente se han aprobado dos nuevas TRE: avalglucosidasa-alfa y la combinación de cipaglucosidasa-alfa con miglustat.

**Material y métodos:** Evaluación de la eficacia y seguridad del cambio de tratamiento en 7 pacientes con EP.

**Resultados:** Cinco eran varones (72%) y la edad media de inicio de los síntomas fue de 32 años, con diagnóstico medio a los 46. Todos recibieron alglucosidasa-alfa durante un promedio de 8,25 años. Cuatro pacientes presentaban insuficiencia respiratoria con uso de ventilación mecánica no invasiva (media de 6,9 años). Los parámetros basales medios antes del cambio de TRE incluyeron: capacidad vital forzada (77,5%), escala MRC (3,22), escala North Star Ambulatory Assessment (23,67), prueba de la marcha de 6 minutos (491 metros), niveles de CK (529 U/l) y creatinina (0,53 mg/dl). Además, se midió GLG4 en orina en 4/7 (3,59 mmol/mol de creatinina). Todos los pacientes cambiaron de tratamiento por progresión clínica y/o radiológica. Seis pasaron a avalglucosidasa-alfa y uno a cipaglucosidasa-alfa más miglustat, sin eventos adversos ni reacciones agudas a la infusión. A los 4 meses de seguimiento promedio, todos mostraron leve mejoría clínica o analítica en al menos un parámetro.

**Conclusión:** Tras años de TRE clásica, los pacientes con EP pueden empeorar. El cambio a nuevas TRE es seguro y se asoció a mejorías tempranas. Se necesita monitorización continua para valorar eficacia y seguridad a largo plazo.