



**Nombre del alumno:**

Johana Nazareth Vázquez Flores

**Nombre del profesor:**

Q.C Gladys Elena Gordillo Aguilar

**Nombre del trabajo:**

Enfermedad de Pompe

**Materia:**

Bioquímica

**Grado:**

1ro A

**Comitán de Domínguez Chiapas a 30 de Noviembre del 2020**

## ENFERMEDAD DE POMPE

Es un trastorno genético que provoca debilidad muscular que empeora con el tiempo. Puede afectar principalmente a muchos de los sistemas del cuerpo. Son las siglas en inglés para “enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo II”. Es un trastorno hereditario que afecta a varias partes del cuerpo, especialmente el corazón y los músculos. Las personas que presentan la enfermedad de Pompe tienen problemas para procesar un azúcar llamado glucógeno. La enfermedad de Pompe pertenece a dos grupos de enfermedades: enfermedades de almacenamiento de glucógeno y enfermedades de almacenamiento lisosómico. En la que existe un déficit de la actividad de la enzima  $\alpha$ -glucosidasa ácida de los lisosomas. El gen de la  $\alpha$ -glucosidasa se encuentra en el brazo largo del cromosoma 17

### Enfermedad de almacenamiento de glucógeno

Las enfermedades de almacenamiento de glucógeno (GSD) son un grupo de trastornos hereditarios. Son causadas por enzimas que no funcionan correctamente. Ciertas enzimas del cuerpo están involucradas en la acumulación y descomposición de un azúcar llamado glucógeno. Si estas enzimas están ausentes o no funcionan correctamente, el glucógeno se puede acumular en el cuerpo. La acumulación de glucógeno causa una gran variedad de síntomas.

### Enfermedades de almacenamiento lisosómico

Las enfermedades de almacenamiento lisosómico (LSD) son un grupo de trastornos hereditarios. Son causadas por enzimas que no funcionan correctamente.

La enfermedad de Pompe ocurre debido a una mutación (un cambio) en un gen que ayuda a producir una enzima llamada  $\alpha$ -glucosidasa. Esta enzima descompone un tipo de glucosa llamada glucógeno. Cuando la producción de esta enzima no es adecuada, el glucógeno se acumula en las células del cuerpo. Esto impide que las células (especialmente las de los músculos, incluido el corazón) funcionen como debieran.

Los síntomas pueden comenzar a diferentes edades. Pueden presentarse en la infancia o no aparecer hasta la adultez. Sin tratamiento, los síntomas de la enfermedad de Pompe son a menudo mortales. Es importante recordar que cada niño es diferente, y puede experimentar síntomas de manera distinta.

Existen tres formas de la enfermedad de Pompe:

- Clásica de inicio infantil
- No clásica de inicio infantil
- Inicio tardío

Los signos de la enfermedad de Pompe clásica de inicio infantil generalmente aparecen antes del nacimiento o en los primeros dos meses de vida.

Estos signos y síntomas pueden incluir:

- Cardiomegalia (corazón agrandado)
- Cardiomiopatía hipertrópica (engrosamiento del músculo cardíaco)
- Hipotonía (bajo tono muscular)
- Debilidad muscular general
- Problemas de alimentación, que pueden ser resultado de:
  - Hipotonía facial (bajo tono muscular en el rostro)
  - Macroglosia (lengua grande)
  - Debilidad en la lengua
- Habilidades oro motoras deficientes (dificultad para utilizar los labios, lengua y mandíbula)
- Falta de desarrollo (no aumentar de peso o no crecer a un ritmo saludable)
- Problemas respiratorios
- Problemas de audición
- Hepatomegalia (hígado agrandado)

Sin tratamiento, estos síntomas pueden provocar insuficiencia cardíaca (corazón) y respiratoria (pulmones) mortales durante el primer año de vida.

Los síntomas de la enfermedad de Pompe no clásica de inicio infantil generalmente aparecen durante el primer año de vida.

Estos síntomas pueden incluir:

- Debilidad muscular, que genera problemas respiratorios
- Retraso en las habilidades motoras (como darse vuelta y sentarse)

A diferencia de los síntomas de la enfermedad de Pompe clásica de inicio infantil, en los niños con síntomas de la enfermedad de Pompe no clásica de inicio infantil generalmente no se ve insuficiencia cardíaca.

Sin tratamiento, estos niños habitualmente desarrollan insuficiencia respiratoria mortal en las primeras etapas de la niñez.

La enfermedad de Pompe de inicio tardío a veces se divide en tres categorías: infantil, juvenil o del adulto. Estas categorías se basan en cuándo comienzan los síntomas.

Los síntomas son similares entre las distintas formas de la enfermedad de Pompe de inicio tardío. Sin embargo, comienzan en distintas edades y progresan a diferentes ritmos, según la forma de enfermedad de Pompe de inicio tardío.

Los síntomas incluyen:

- Debilidad muscular que empeora
- Problemas respiratorios, que pueden llevar a insuficiencia respiratoria mortal
- Dificultad para realizar actividad física
- Hepatomegalia (hígado agrandado)
- Dificultad para masticar o tragar

Generalmente, mientras más tarde comienzan los síntomas, más lento será su progreso. Las personas con enfermedad de Pompe de inicio tardío pueden desarrollar insuficiencia respiratoria potencialmente mortal. La mejora de la persona depende básicamente de qué tan afectados están los músculos respiratorios.

Los tratamientos de soporte son importantes, tales como potenciar la función muscular con fisioterapia y evitar o minimizar el deterioro musculo-esquelético con ayudas y correcciones, e incluso medidas ortésicas o quirúrgicas si son necesarias. Se debe optimizar la nutrición del paciente con un contenido elevado de proteínas (25-30% del total de calorías) y reducir la ingesta de hidratos de carbono, añadiendo suplementos de vitaminas y minerales. Para tratar la disfagia se deben realizar ejercicios y utilizar espesantes para mejorar la deglución.

Es difícil estimar la incidencia real de la enfermedad de Pompe debido a su rareza. Si nos basamos en los datos disponibles, los investigadores han calculado que la enfermedad afecta aproximadamente a 1 de cada 40.000 nacimientos vivos mundialmente. Al aplicar esta incidencia a la población mundial, se puede calcular que en un tiempo determinado el número de personas que presentan este trastorno fluctúa entre las 5.000 y las 10.000.

Consecuentemente, la enfermedad de Pompe se considera una enfermedad huérfana, una denominación para trastornos raros con una prevalencia de menos de 200.000 personas en Estados Unidos y no más de 10.000 personas en Europa. Actualmente, la enfermedad de Pompe se considera panétnica.

Para finalizar mi investigación la enfermedad de Pompe es una enfermedad bastante completa ya que afecta a todos los órganos, como se explico tiene una prevalencia baja aunque a cualquier edad se puede padecer, las personas que la padecen llevan una calidad de vida no tan buena ya que por el padecimiento que el mismo atrofia músculos y llega a impedir que las personas realicen ciertas actividades y esto mismo les impide llevar al cien por ciento la calidad de vida.

## Referencia bibliográfica

Elana Pearl Ben-Joseph (s/f). ENFERMEDAD DE POMPE. [Fecha de consulta 30 de Noviembre 2020]. Disponible en: <https://kidshealth.org/es/parents/pompe-disease-esp.html#:~:text=La%20enfermedad%20de%20Pompe%20ocurre.en%20las%20c%C3%A9lulas%20del%20cuerpo.>

(s/f). POMPE2. [Fecha de consulta 30 de Noviembre 2020]. Disponible en: <https://www.newbornscreening.info/pompe/>

(s/f). Diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Pompe. [Fecha de consulta 30 de Noviembre 2020]. Disponible en: <https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/ecm/enfermedad-pompe/info/diagnostico-tratamiento-enfermedad-pompe>

Marián Carretero Colomer (2007). Enfermedad de POMPE. Nuevas perspectivas terapéuticas. [Fecha de consulta 30 de Noviembre 2020]. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-offarm-4-articulo-enfermedad-pompe-nuevas-perspectivas-terapeuticas-13114087#:~:text=Es%20dif%C3%ADcil%20estimar%20la%20incidencia.cada%2040.000%20nacimientos%20vivos%20mundialmente.>