



PASIÓN POR EDUCAR

**Nombre del alumno:**

**Nancy Paulina Arguello Espinosa**

**Nombre del profesor:**

**Q.C Gladys Elena Gordillo Aguilar**

**Nombre del trabajo:**

**Enfermedad de Pompe**

**Materia:**

**Bioquímica**

PASIÓN POR EDUCAR

**Grado:**

**1er Sem, Grupo "A" Medicina Humana**

Comitán de Domínguez Chiapas a 05 de Diciembre del 2020

## Enfermedad de Pompe

El bioquímico belga HG Hers fue el primero en descubrir que la causa de la enfermedad era la deficiencia de alfa glucosidasa en los lisosomas, aunque la enfermedad de Pompe fue identificada y descrita por primera vez en el periodo de entreguerras por el patólogo neerlandés JC Pompe; la explicación de los fundamentos bioquímicos de esta dolencia es, en realidad, mucho más reciente. De hecho, no fue hasta principios de los años sesenta cuando el bioquímico belga HG Hers identificó a la enfermedad de Pompe como una enfermedad lisosomal y descubrió que la causa de la enfermedad de Pompe era la deficiencia de la enzima alfa glucosidasa en los lisosomas.

La enfermedad de Pompe es una enfermedad genética que ocurre cuando no hay suficiente o ninguna enzima llamada glucosidasa-alfa. Una enzima es una proteína que causa un cambio químico específico en el cuerpo. La glucosidasa-alfa rompe los azúcares complejos en el cuerpo. En la gente con la enfermedad de Pompe, el azúcar se acumula en los músculos causando que los músculos se dañen. La enfermedad de Pompe también se conoce por otros nombres. Algunos de estos incluyen: Deficiencia de maltasa ácida (AMD por sus siglas en inglés), Deficiencia de alfa-a, 4 glucosidasa, Deficiencia GAA (por sus siglas en inglés), Glucogenosis tipo II, Enfermedad de almacenamiento del glucógeno tipo II y Enfermedad de Pompe. Hay tres tipos de enfermedad de Pompe. La infantil clásica que aparece a la edad infantil unos meses después de nacer. La infantil no clásica que aparece alrededor de un año de edad. La de comienzo tardío que aparece más tarde en la vida del niño, o incluso en los años de la adolescencia o cuando ya se es un adulto. Como esta es una enfermedad genética, la gente que la contrae la hereda de sus padres. Es normal, sin embargo, que ninguno de los padres muestre ningún síntoma. La enfermedad es muy rara. De hecho, en los EEUU, solo 1 persona de 40,000 se ve afectada por la enfermedad de Pompe.

Los síntomas pueden ser un poco diferentes, dependiendo de cuando se presenta la enfermedad. En los bebés, los síntomas incluyen; Tipo clásico (Debilidad muscular,

Tono muscular pobre, Hígado agrandado Insuficiencia en ganar peso y de crecimiento al ritmo esperado (insuficiencia de crecimiento), Problemas para respirar, Problemas de alimentación, Infecciones en el sistema respiratorio, Problemas de oído). Tipo no clásico (Retraso de las habilidades motrices (como revolcarse o sentarse), Los músculos debilitándose progresivamente, Corazón anormalmente grande, Problemas de respiración). Tipo de comienzo tardío, que incluye la que comienza a la edad adulta: (Las piernas y el tronco se debilitan progresivamente, Problemas respiratorios, Corazón agrandado, Dificultad progresiva para andar, Dolor muscular en una zona grande, Pérdida de la capacidad de hacer ejercicio, Caerse a menudo, Infecciones pulmonares frecuentes, Falta de aliento cuando haces ejercicio esforzándote, Dolores de cabeza a las mañanas, Cansarse durante el día, Pérdida de peso, No puedes tragar tan fácilmente como antes, Ritmo cardíaco irregular, Aumento de la dificultad para oír, Niveles más altos de creatina quinasa (CK por sus siglas en inglés), una encima que ayuda a que las funciones del cuerpo funcionen y suministran energía a las células).

Las personas con la enfermedad de Pompe deberían ser tratadas por un equipo de especialistas que estén familiarizados con este trastorno. Qué especialistas se necesitarán dependerá de los síntomas de la persona. Todas las personas con la enfermedad de Pompe deben ser tratadas por un especialista en genética metabólica. El equipo también debe incluir un cardiólogo (médico especialista en corazón), un neumonólogo (médico especialista en el sistema respiratorio), un neurólogo (médico especialista en cerebro), un especialista neuromuscular (médico especialista en músculos), un ortopedista (médico especialista en huesos), un especialista en rehabilitación (como fisioterapeuta o terapeuta del habla) y un asesor genético. Este equipo puede brindar apoyo a la familia y ayudar a manejar los síntomas de la enfermedad de Pompe. Las personas con la enfermedad de Pompe generalmente deben realizarse una evaluación cardíaca, respiratoria, musculoesquelética, neurológica y de salud en general cada seis meses, como mínimo, a menos que presenten una enfermedad leve con progreso muy lento. Ciertos tratamientos pueden ser recomendables para algunos niños pero no para otros.

Sin tratamiento ninguno los bebés con la enfermedad de Pompe se morirían. Mucha de la gente que sufre de la enfermedad de Pompe tiene problemas respiratorios, problemas cardiacos, y casi todos tienen debilidad en los músculos. La mayoría de los afectados tendrán que usar oxígeno y sillas de ruedas en algún momento. Para diagnosticar se toma una muestra de sangre y se estudian y cuentan las enzimas en la sangre. También hay pruebas como estudios del sueño, pruebas respiratorias para medir la capacidad pulmonar, y electromiografías (una prueba que mide cómo de bien funcionan los músculos). Los síntomas se pueden tratar mediante reemplazo de enzimas. La fisioterapia ayudará a desarrollar y mantener la capacidad de movilidad y la fortaleza de los movimientos. Una máquina CPAP ayuda con la respiración porque mantiene las vías respiratorias del niño abiertas. Una máquina BiPAP ayuda al niño con la inhalación. También necesitará una dieta especial. Además, se puede usar un medicamento llamado alglucosidasa alfa Lumizyme © para tratar la enfermedad de Pompe en adultos, y la alglucosidasa alfa (Myozyme©) se ha aprobado para el uso en bebés y niños. Los pacientes con los dos tipos de enfermedad de Pompe que comienza a la edad infantil pueden prologar sus vidas si se detecta y se trata pronto. Sin embargo, ambos tipos de enfermedad de Pompe a menudo son mortales. Los pacientes con el tipo clásico raramente viven más de un año. Los pacientes con el tipo no clásico pueden vivir durante la infancia temprana. Cuando la enfermedad de Pompe comienza más tarde los pacientes pueden vivir más tiempo y la enfermedad progresa más lentamente.

### **Conclusión:**

En muchas ocasiones no comprendemos la magnitud que pueden llegar a tener pequeñas cosas como el trabajo de las enzimas o los genes, sin embargo es muy importante conocer acerca de estas, y el trabajo fundamental que tienen para el correcto funcionamiento del organismo, la enfermedad que elegí fue la de Pompe, esta enfermedad se trata de un padecimiento autosómico recesivo causado por la deficiencia de la enzima lisosomal alfa glucosidasa ácida, dicha deficiencia ocasiona acumulación lisosomal del glucógeno lo que resulta en diferentes fenotipos clínicos, es una enfermedad poco común pero esto no quita a ningún humano el riesgo de

padecerla, en estudios realizados se observan que en los EEUU, solo 1 persona de 40,000 se ve afectada por la enfermedad de Pompe, esta enfermedad puede afectar a cualquier persona, sin distinción de sexo, etnia o edad, los síntomas de esta enfermedad pueden aparecer en la infancia, la niñez o la vida adulta, los rasgos más importantes al tener en cuenta son debilidad muscular, tono muscular pobre, hígado agrandado, insuficiencia en ganar peso y de crecimiento al ritmo esperado (insuficiencia de crecimiento, problemas para respirar, problemas de alimentación, infecciones en el sistema respiratorio, problemas de oído. Como mencione en un principio es importante saber que nuestro organismo está funcionando de la manera correcta, en la actualidad las nuevas tecnologías y los métodos más avanzados nos ayudan a conseguir un diagnóstico temprano y así poder aportar un tratamiento oportuno a cada paciente que lo requiera.

## Referencias

*Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis (AEEG)*. (s.f.). Obtenido de La verdadera historia de la e. de Pompe. El bioquímico belga HG Hers fue el primero en descubrir que la causa de la enfermedad era la deficiencia de alfa glucosidasa en los lisosomas: Disponible en: <http://www.glucogenosis.org/2018/09/20/la-verdadera-historia-de-la-e-de-pompe-el-bioquimico-belga-hg-hers-fue-el-primero-en-descubrir-que-la-causa-de-la-enfermedad-era-la-deficiencia-de-alfa-glucosidasa-en-los-lisosomas/>

*Cleveland Clinic*. (09/11/2015). Obtenido de Enfermedad de Pompe: Disponible en: <http://www.clevelandclinic.org/health/shic/html/s15808.asp?index=15808>

*NEWBORNSCREENING.INFO*. (23/02/2017). Obtenido de Enfermedad de Pompe, GSD II : Disponible en: <https://www.newbornscreening.info/pompe/>