



PASIÓN POR EDUCAR

**Nombre del alumno: Juan Bernardo
Hernández López**

**Nombre del profesor: Gladys Elena
Gordillo Aguilar**

**Nombre del trabajo: Generalidades de
la enfermedad de pompe**

Materia: Bioquímica

PASIÓN POR EDUCAR

Grado: 1 Semestre Grupo: "B"

ENFERMEDAD DE POMPE

¿Qué es?

La enfermedad de Pompe es una enfermedad genética que ocurre cuando no hay suficiente o ninguna encima llamada glucosidasa-alfa. Una encima 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
- Enfermedad de Pompe

Actualmente, la enfermedad de Pompe se considera panétnica, lo que significa que afecta a todos los grupos étnicos. Sin embargo, en algunos de estos grupos la enfermedad de Pompe presenta índices más altos.

La enfermedad de Pompe está clasificada como una enfermedad muscular metabólica, una enfermedad por depósito lisosomal (LSD) y una enfermedad por depósito de glucógeno (GSD).

La enfermedad de Pompe es hereditaria como un rasgo genético autonómico recesivo.

Los síntomas de la enfermedad de Pompe

Los síntomas de la enfermedad de Pompe varían según cada persona. 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.

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

Tratamiento

Las personas con la enfermedad de Pompe deberían ser tratadas por un equipo de especialistas que estén familiarizados con este trastorno.

Por lo general, se recomiendan los siguientes tratamientos y manejo de la enfermedad para los niños con la enfermedad de Pompe:

- Asistencia respiratoria
- Cuidados cardíacos
- Rehabilitación física
- Apoyo psicosocial
- Atención médica general
- Terapia de reemplazo de enzimas (ERT)

Conclusión

Por el momento no se puede prevenir esta enfermedad, esta enfermedad es una enfermedad donde se almacena el glucógeno, es un trastorno hereditario, que afecta áreas muy importantes del cuerpo en especial en 2 (corazón y músculo) aquellas personas que tienen dicha enfermedad tienen problemas para procesar el glucógeno, esta acumulación causa graves consecuencias de células cardíacas, esqueléticas, respiratorias y del músculo liso.

Existen muchos pacientes que llegan a presentar la enfermedad en una edad temprana.

Bibliografía

<https://www.elsevier.es/es-revista-offarm-4-articulo-enfermedad-pompe-nuevas-perspectivas-terapeuticas-13114087>

<http://www.clevelandclinic.org/health/shic/html/s15808.asp?index=15808>

<https://www.newbornscreening.info/>

<https://kidshealth.org/es/parents/pompe-disease-esp.html>