



**Nombre del alumno: BRISSA DEL MAR  
ANTONIO SANTOS**

**Nombre del profesor: GORDILLO AGUILAR  
GLADYS ELENA**

**Nombre del trabajo: ENFERMEDAD DE  
POMPE**

**Materia: BIOQUIMICA**

**Grado: 1 "B"**

## ENFERMEDAD DE POMPE

### Generalidades

Esta es una rara enfermedad de almacenamiento lisosómica hereditaria autosómica recesiva, causada por una disfunción de la enzima Glucosil Transfesara a (1—4) acida lisosómica, también denominada maltasa ácida la cual provoca acumulación de glucógeno en el lisosoma que afecta al tejido muscular. En niños esto es conocido por producir insuficiencia cardíaca al acumularse en el musculo cardiaco, causado cardiomegalia

es un error congénito del metabolismo del glucógeno que afecta al gen encargado de dar la orden de síntesis de la enzima alfa-(1,4)-glucosidasa en los lisosomas. Dicho gen (GAA) se encuentra localizado en el brazo largo del cromosoma 17. Dependiendo del tipo de mutación en el gen, existirá una deficiencia total o parcial de la actividad de la enzima en todas las células del organismo. Esta deficiencia puede tener consecuencias sobre diferentes tejidos, aunque el efecto más notable se produce en las células musculares, pues en ellas se acumula gran cantidad de glucógeno residual que es absorbido por los lisosomas para su transformación en glucosa. El depósito creciente de glucógeno en los lisosomas interfiere con la función celular y causa daños en las células

### Estadística

Se estima que podría haber entre 5.000 y 10.000 personas en todo el mundo que tienen la enfermedad de Pompe.<sup>3,4</sup> Como con todas las enfermedades raras, es difícil saber exactamente cuántas personas están afectadas en realidad. Según estudios realizados en la población holandesa y americana, se calcula que la enfermedad de Pompe podría presentarse en 1 de cada 40.000 recién nacidos en todo el mundo.<sup>3,4</sup> Afecta a hombres y mujeres por igual. Aunque la enfermedad se observa en todos los grupos étnicos, en bebés la enfermedad es más frecuente en la población afroamericana y las personas del sur de China y Taiwán<sup>1</sup>, mientras que en adultos es más frecuente en los Países Bajos

### LA ENFERMEDAD DE POMPE EN BEBÉS

Cuando la enfermedad afecta a bebés, los signos y síntomas normalmente aparecen durante los primeros meses de vida, a veces incluso inmediatamente después del nacimiento. Al principio, los padres pueden notar debilidad muscular general en el bebé y dificultad

### SIGNOS Y SÍNTOMAS MUSCULARES

Se produce una debilidad muscular grave que causa: Un aspecto “flácido” generalizado debido a un tono muscular bajo. Retraso en el control de la cabeza con el cuello y la columna vertebral, que hace que la cabeza del bebé se caiga hacia atrás debido a que los músculos del cuello y otros músculos son demasiado débiles para soportar su peso. Las piernas se inclinan hacia fuera, como en posición “de rana” debido a la debilidad de los músculos. Dificultad para succionar, tragar y/o alimentarse en general debido a la debilidad de la boca, la lengua y los músculos faciales. Incapacidad para superar hitos del desarrollo como darse la vuelta, sentarse, gatear y andar o pérdida de habilidades ya adquiridas.

## **SIGNOS Y SÍNTOMAS CARDÍACOS**

Un corazón de gran tamaño, debido al exceso de glucógeno acumulado en las células musculares del corazón, que provoca su agrandamiento. Variación del ritmo cardíaco debido a la debilidad de músculo cardíaco que no puede funcionar adecuadamente. Insuficiencia cardíaca que a menudo produce una muerte prematura.

## **SIGNOS Y SÍNTOMAS RESPIRATORIOS**

Dificultad para respirar, debido a la debilidad del diafragma y los músculos que lo rodean, que en ocasiones causa problemas de sueño. Tendencia a desarrollar infecciones respiratorias, ya que los músculos debilitados impiden respirar profundamente y toser adecuadamente para eliminar la mucosa de los pulmones. Insuficiencia respiratoria, cuando el cuerpo deja de respirar por sí mismo, lo que puede causar una muerte prematura. Los bebés con la enfermedad de Pompe acaban necesitando respiradores, una máquina especial que les ayuda a respirar cuando ya no pueden hacerlo por ellos mismos.

## **SIGNOS Y SÍNTOMAS GASTROINTESTINALES Y NUTRICIONALES**

Una lengua agrandada y a veces prominente que puede interferir en la alimentación. Dificultades digestivas que provocan vómitos y regurgitaciones. Desarrollo o aumento de peso inferior al de otros bebés de la misma edad debido a las dificultades de alimentación. Un ligero agrandamiento del hígado. En los bebés con peso muy bajo puede ser necesaria la alimentación intravenosa para proporcionar nutrientes líquidos directamente al sistema digestivo

## **LA ENFERMEDAD DE POMPE EN NIÑOS Y ADULTOS**

Los primeros signos de la enfermedad de Pompe pueden variar en función de la edad del paciente cuando aparecen por primera vez. Los niños más pequeños es posible que no aprendan a andar, correr o saltar a la misma edad que sus compañeros, o que puedan perder habilidades ya adquiridas. Otros pueden tropezarse o caer con frecuencia al moverse. Los adultos a menudo experimentan dificultades al subir escaleras o levantarse desde la posición de sentado. Tras las dificultades de movilidad suelen aparecer síntomas asociados a la respiración, aunque a veces éstos se dan en primer lugar. A menudo se presentan como falta de aliento después de un esfuerzo físico o como dolores de cabeza matutinos y somnolencia durante el día, que son el resultado de las dificultades para respirar que presentan durante la noche.

## **SIGNOS Y SÍNTOMAS MUSCULARES**

Debilidad muscular progresiva, especialmente en las piernas, las caderas y el torso, que puede causar: Caminar con cierto tambaleo. Dificultad para subir escaleras, levantarse de una silla o permanecer de pie. Frecuentes tropezones o caídas por pérdida del equilibrio. Desarrollo de escoliosis (curvatura de la columna vertebral) y/o dolor en la región lumbar. Incapacidad en los niños para superar hitos del desarrollo como andar, correr o saltar, o pérdida de aquellos ya adquiridos. Posible incapacidad para andar por sí mismo y necesidad del uso de sillas de ruedas u otros dispositivos de soporte.

