

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

MEDICINA HUMANA

MÉDICO: RICALDI

ACIVIDAD:

ALUMNO:

CARLOS MANUEL LAZARO

VICENTE

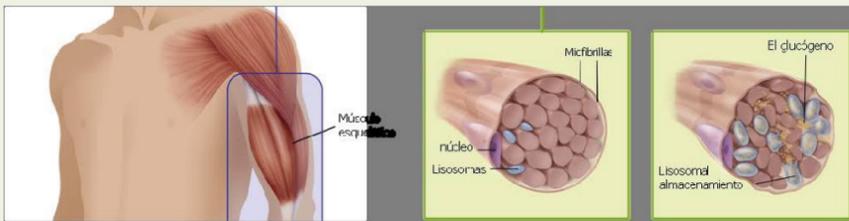
8VO SEMESTRE

A:28/04/2023

# ENFERMEDAD DE POMPE

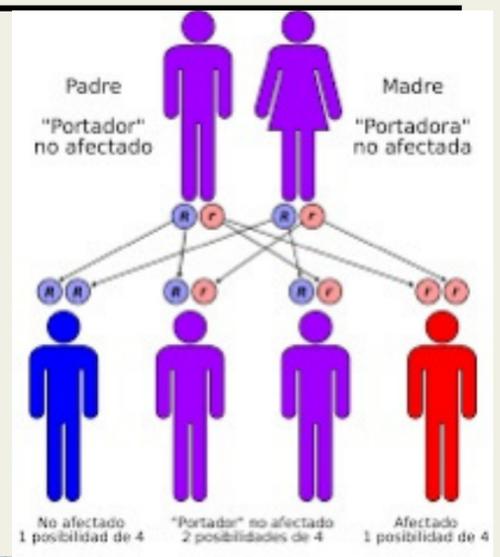
## ¿ENFERMEDAD DE POMPE?

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.



## ¿QUIENES LO CONTRAEN?

QUIÉN CONTRAE LA ENFERMEDAD DE POMPE? 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.



## ¿COMPLICACIONES?

Cuáles son las complicaciones de la enfermedad de Pompe?  
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 cardíacos, y casi todos tienen debilidad en los músculos.

## •SINTOMAS•

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

## Tipo no clásico:

- Retraso de las habilidades motrices (como revolcarse o sentarse)
- Los músculos debilitándose progresivamente
- Corazón anormalmente grande
- Problemas de respiración

## ¿SE DIAGNOSTICA LA ENFERMEDAD DE POMPE?

SE TOMA UNA MUESTRA DE SANGRE Y SE ESTUDIAN Y CUENTAN LAS ENCIMAS 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).

## ¿CÓMO SE TRATA LA ENFERMEDAD DE POMPE?

**LOS SÍNTOMAS SE PUEDEN TRATAR MEDIANTE REEMPLAZO DE ENCIMAS. 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.**

## ¿Sabias que?

LA TERAPIA DE SUSTITUCIÓN ENZIMÁTICA CON GAA COMPENSA EL DÉFICIT DE GAA OBSERVADO EN LA ENFERMEDAD DE POMPE MEDIANTE SU ADMINISTRACIÓN A LOS PACIENTES EN INFUSIONES BISEMANALES.

**LA TERAPIA DE SUSTITUCIÓN ENZIMÁTICA CON GAA COMPENSA EL DÉFICIT DE GAA OBSERVADO EN LA ENFERMEDAD DE POMPE MEDIANTE SU ADMINISTRACIÓN A LOS PACIENTES EN INFUSIONES BISEMANALES.**



### TRATAMIENTO MEDIDAS GENERALES

SI BIEN EXISTE UN TRATAMIENTO ESPECÍFICO DESDE 2006, LAS MEDIDAS GENERALES Y PALIATIVAS SIGUEN SIENDO ESENCIALES:

- VACUNACIÓN COMPLETA, QUE INCLUYE ANTINEUMOCÓCCICA Y ANTIGRIPIAL Y PROFILAXIS DEL VIRUS SINCICIAL RESPIRATORIO. TRATAMIENTO INTENSIVO Y PRECOZ DE LAS AFECCIONES RESPIRATORIAS.