

Enfermedad de Pompe en adultos: a propósito de un caso

Correa G, Bocchio Ramazio L, Méndez Signori F, Bonafina V, Amaya N
Hospital Gral. de Agudos Enrique Tornú, CABA, Argentina – namaya.trfsa@gmail.com



Introducción

La enfermedad de Pompe (EP) es una enfermedad genética infrecuente cuya causa se debe a un desorden metabólico autosómico recesivo causado por la disminución o la ausencia de la enzima alfa-glucosidasa ácida (AGA) en tejidos de personas afectadas debido a mutaciones del gen GAA, el cual se encuentra localizado en el brazo largo del cromosoma 17 (17q25.2-q25.3). Se han identificado más de 350 mutaciones que están registradas en el Pompe Center del Erasmus MC de Rotterdam. La mutación más frecuente en pacientes caucásicos es IVS 1 (-13 T>G), que está en uno de los alelos en más del 50% de los casos afectados, mutación hallada en caso clínico expuesto. Conduce a la acumulación de glucógeno en los músculos produciendo alteración en su estructura y función. El presente trabajo presenta un caso clínico de una paciente con EP diagnosticada y tratada en el HGAT.

Objetivos

1- Presentar un caso clínico de EP y analizar su tratamiento y evolución clínica en un hospital público de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires.

2-Visibilizar la importancia del diagnóstico temprano y el seguimiento de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPF).

Materiales y métodos

Obtención de datos clínicos y resultados de estudios.

Presentación del caso: Paciente MAF, de 59 años de sexo femenino. En 2001 (37 años de edad) comenzó a sufrir caídas ante exigencias físicas. Posteriormente notó dificultades en la marcha con aumento de caídas. En el año 2017 consulta con el Servicio de Neurología del hospital. Se efectuaron electromiograma (EMG) y estudio de biología molecular para Enfermedad de Pompe (Duke University Health System, secuenciación para el gen GAA para GSD II, específico para Enfermedad de Pompe), el cual resultó positivo (Sustitución homocigota de un simple nucleótido en el primer intrón del gen GAA; c.-32-13T>G). La paciente no presentó antecedentes familiares de la enfermedad. En 2021 presentaba trastornos de la marcha y debilidad muscular, confirmado en las pruebas de flexión de muslos, de piernas y de pie, además de otras pruebas como incorporarse del suelo o la caminata de 6 minutos y de valores aumentados de la enzima CPK.

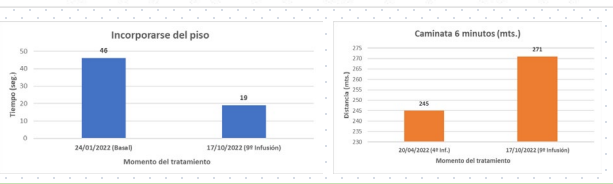
En Marzo de 2022 inicia Terapia de Reemplazo Enzimático (TRE) con alfa glucosidasa en Hospital de Día del Hospital Tornú.

La TRE implica la infusión de 1200 mg de alfa glucosidasa (24 viales de 50 mg cada uno, según presentación de Myozyme™) cada 15 días. Se infunden diluidos en 250 ml de solución fisiológica. Premedicación: Paracetamol 1g, Difenhidramina 100 mg, Hidrocortisona 100 mg.

Resultados

Luego de la 9ª infusión se observó un incremento de la fuerza en los miembros inferiores, constatando mejoras en los valores de los tests para evaluar la fuerza de las piernas, la fuerza de los pies y extensión de los mismos.

	27/12/2021 (basal)	20/04/2022 (4ª Infusión)	06/07/2022 (sin tratamiento) *	17/10/2022 (9ª Infusión.)
Abducción	4	4	4	4
F. de Muslos	2	2	2	2
F. de Piernas	3	4	3	4
F. de Pie Derecho	3	4	4	4
F. de Pie Izquierdo	3	4	4	5
Extensión de Pie Derecho	4	5	sin datos	sin datos
Extensión de Pie Izquierdo	4	5	sin datos	sin datos
F. M.S. Derecho	5	5	5	5
F. M.S. Izquierdo	5	5	5	5



Finalmente, la enzima CPK, enzima de ubicación muscular, presentó un valor al inicio del tratamiento de 313 U/L, para un valor de referencia de 10 U/L a 200 U/L. No se obtuvieron datos posteriores.

Conclusión

La TRE, mejora la calidad de vida. Retarda el progreso hacia la incapacidad de los músculos esqueléticos, respiratorios y cardíacos^{7,8}. Incrementa la fuerza muscular principalmente en pies y piernas. con el progreso del tratamiento. Al tratarse de una EPF es clave la detección precoz, su diagnóstico y tratamiento.

Bibliografía

- Hernández-Morales MJ, et al. Enfermedad de Pompe. Ginecol Obstet Mex. 2020; 88 (7): 484-497.
- Barba-Romero MA, Barot E, et al. Guía Clínica de enfermedad de Pompe de inicio tardío. Rev. Neurol. 2012; 54 (8): 497-507.
- Lemus-Barríos GA, Saldarriaga-Rivera LM. Enfermedad de Pompe del adulto: reporte de un caso como diagnóstico diferencial de la miopatía inflamatoria. Rev. Colomb. Reumatol. 2019; 26(1): 58-62.
- Dubrovsky A, Fulgenzi E, et al. Consenso argentino sobre enfermedad de pompe de inicio tardío. Medicina (Buenos Aires) 2018, vol. 78 (supl. I): 1-23.
- Medical Research Council. Aids to the examination of the peripheral nervous system, Memorandum no. 45, Her Majesty's Stationery Office, London, 1981.
- Marín J, Scaglioni V, et al. Prevalencia de la enfermedad de Pompe entre pacientes con elevación de creatinín-kinasa (CK). Rev. Arg. Reumatol. 2014; 25(4): 24-28.
- Posada Rodríguez I, Gutiérrez-Rivas E, Cabello A. Reperusión cardíaca de las enfermedades neuromusculares. Rev. Esp. Cardiol. 1997; 50: 882-901.
- Torres-Matiz JA y Carvajal-Rivera JJ. Diagnóstico y estudio de cardiopatías infrecuentes: multimodalidad - miocardiopatía hipertrófica. Rev. Colomb. Card. 2019; 26(S1): 46-53.
- Castiglioni C, Bevilacqua J, et al. Enfermedades neuromusculares en el adolescente: síntomas y signos clínicos orientadores al diagnóstico. Rev. Med. Clin. Condes 2014; 26(1): 66-73.