



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES  
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**  
ratser.andalucia@hotmail.com

## **FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA**

### **ENFERMEDAD DE POMPE (Glucogenosis tipo II)**

**DESCRIPCIÓN:** Con la Glucogenosis tipo **II (Pompe)**, se hereda la deficiencia de una enzima conocida como alfa-glucosidasa ácida (GAA). Las enzimas, son moléculas de proteína y existen dentro de las células, una de sus funciones es la de facilita las reacciones bioquímicas en el cuerpo. Es la variedad más grave y, genera una acumulación de glucógeno en los lisosomas que produce una debilidad muscular generalizada. En el caso de los recién nacidos, esa debilidad es muy evidente al poco de nacer y, además, conlleva afectación de corazón. En este momento, hay un tratamiento comercializado (Myozyme) para esta enfermedad. Los resultados del mismo dependen mucho del grado de afectación del paciente en el momento de comenzar. Es un tratamiento por vía intravenosa cada 15 días.

**SÍNTOMAS:** Por lo general, el corazón, el hígado y la lengua se agrandan, debido a la acumulación severa de glucógeno en sus tejidos. En la variante infantil, no se alcanzan ciertas metas de desarrollo como sentarse solos, gatear o caminar, aunque no se vea afectado el desarrollo mental. La mayoría de los menores afectados necesitará eventualmente la ayuda de ventilación mecánica para poder respirar. En la variante juvenil o tardía adulta, la enfermedad de Pompe se puede manifestar con una gran diversidad de síntomas. En muchos casos las primeras manifestaciones pueden ser la dificultad para caminar o subir escalera debido a la debilidad muscular progresiva, que afecta principalmente al tronco y las piernas. Los síntomas de esta variante pueden parecerse a varios tipos de distrofias musculares como Atrofia Muscular Espinal, Enfermedad de Danon, Duchenne, etc., por lo que el diagnóstico diferencial es esencial. No existe tratamiento curativo pero el tratamiento con enzima recombinante es prometedor. En las formas más leves suele ser útil una dieta rica en proteínas y medidas de mantenimiento ventilatorio nocturno.

#### **CONTACTO PARA AFECTADOS:**

Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis  
www.glucogenosis.org  
Teléfono 675629685 / correo-e: [amherman@ual.es](mailto:amherman@ual.es)