

Una vez un bebé o niño con enfermedad de Pompe presenta síntomas, es importante iniciar la ERT tan pronto como sea posible. La ERT ha tenido éxito al detener el avance de la enfermedad y, en muchos casos, se ha logrado que los síntomas disminuyan o desaparezcan por completo. En el caso de bebés que se ha identificado que tienen la enfermedad de Pompe, pero que no presentan síntomas, no es necesario empezar el tratamiento de inmediato. El genetista metabólico hablará con usted para determinar el momento correcto para iniciar la ERT.

Nadie más en mi familia tiene la enfermedad de Pompe. ¿Es posible que mi bebé tenga la afección?

Sí. La enfermedad de Pompe es una enfermedad genética recesiva, por lo tanto no suele haber antecedentes familiares de la misma.

Se determinó que mi bebé tiene un alelo pseudodeficiente. ¿Qué significa?

Un alelo pseudodeficiente es un cambio en la secuencia genética que da como resultado la actividad de la enzima GAA baja, pero no lo suficiente como para provocar la enfermedad de Pompe. Los bebés que tienen solo un alelo pseudodeficiente no tienen la enfermedad de Pompe. Los bebés con un alelo pseudodeficiente y una mutación del gen de GAA muy probablemente tampoco tienen la enfermedad de Pompe, pero aún tienen que someterse a evaluaciones adicionales con un genetista metabólico para determinarlo con certeza.

A quién puedo llamar si tengo preguntas adicionales sobre la prueba de detección de la enfermedad de Pompe en recién nacidos?

El médico de su bebé o Programa de Detección de Enfermedades del Recién Nacido del Estado de New York (NYS Newborn Screening Program) son recursos de información adicional sobre las pruebas de detección de la enfermedad de Pompe en recién nacidos. Puede comunicarse con el personal de Newborn Screening Program al 518-473-7552, de lunes a viernes, de 8:00 a. m. a 4:45 p.m. o en nbsinfo@health.ny.gov.

Evaluación del recién nacido Para su bebé de Salud



Información para los padres detectar la enfermedad de Pompe



4527

Department of Health

8/14



Department of Health

Wadsworth Center

¿Qué es una prueba de detección de enfermedades del recién nacido?

Cada estado tiene un programa de detección de enfermedades para identificar a los recién nacidos que tienen trastornos raros, que por lo general no se detectan al momento del nacimiento. El diagnóstico y el tratamiento oportuno de estos trastornos a menudo evita problemas graves de salud.

¿Qué es la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe es uno entre más de 40 trastornos distintos que se incluyen en las pruebas de detección en el Estado de New York. Es una afección rara hereditaria causada por la acumulación de un azúcar complejo denominado glucógeno en las células del cuerpo. Por lo general el glucógeno se descompone por medio de una enzima conocida como alfa-glucosidasa (GAA). Cuando actúa la GAA, ayuda a prevenir la acumulación de glucógeno. Las personas que tienen la enfermedad de Pompe no tienen la enzima GAA o no funciona correctamente. Esto ocasiona la acumulación de glucógeno, y el glucógeno adicional provoca que ciertos órganos y tejidos, como los músculos, funcionen anormalmente.

¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de Pompe?

Los síntomas de la enfermedad de Pompe difieren entre una persona a otra y en parte, dependen de la edad en que aparecen los primeros síntomas. La edad del inicio de los síntomas por lo general se relaciona estrechamente con la cantidad de enzima GAA funcional que está presente (es decir, mientras menos activa es la enzima, más pronto aparecen los síntomas y son más graves). Como resultado, hay dos formas principales de enfermedad de Pompe:

- **Inicio temprano:** la enzima GAA está totalmente o casi totalmente ausente. En estos bebés, los síntomas aparecen pronto después del nacimiento e incluyen tono muscular deficiente, corazón agrandado y débil, mala alimentación y crecimiento y dificultad para respirar.
- **Inicio tardío:** la enzima GAA solo está parcialmente ausente. En estas personas, la edad del inicio de los síntomas varía; los síntomas pueden aparecer

tan temprano como en los primeros meses de vida o tan tarde como al final de la edad adulta. El síntoma principal es la debilidad muscular que se agrava con el tiempo y los niños pequeños y bebés pueden experimentar retraso en el desarrollo. En esta forma de la enfermedad de Pompe es menos probable que el corazón se vea afectado.

¿Cómo detecta el Estado de New York la enfermedad de Pompe?

El Estado de New York detecta la enfermedad de Pompe midiendo la cantidad de actividad de la enzima GAA en una muestra de sangre del bebé. Si la cantidad de actividad de la enzima es baja, entonces se realizan pruebas genéticas para detectar mutaciones en el gen de GAA. Las mutaciones de este gen ocasionan una reducción en la actividad de la enzima GAA. Cada persona tiene dos copias de este gen. La enfermedad de Pompe es una condición genética autosómica recesiva, lo cual significa que las personas que tienen la condición tienen una mutación genética en ambas copias del gen GAA.

¿Qué significa ser portador de la enfermedad de Pompe?

Los portadores de la enfermedad de Pompe son personas que tienen una mutación en uno de los dos genes de GAA. Estas personas aún tienen un gen de GAA sin mutación. Los portadores de la enfermedad de Pompe no presentan ninguna señal o síntoma de la condición pero tienen una probabilidad de 1 entre 4 (25 %) de tener un hijo con enfermedad de Pompe si su pareja también es portadora. Casi siempre ambos padres de un niño con enfermedad de Pompe son portadores de la condición.

Mi bebé obtuvo un resultado positivo en la prueba de detección de la enfermedad de Pompe. ¿Significa que mi bebé definitivamente tiene la afección?

Si se determina que su bebé tiene dos mutaciones del gen GAA, entonces es muy probable que tenga la enfermedad de Pompe. Un especialista en genética realizará un examen médico completo a su bebé,

además de pruebas adicionales para determinar la cantidad de actividad de la enzima GAA que está presente y si hay algún síntoma de la enfermedad.

Si se determina que su bebé tiene una mutación en el gen GAA, entonces es posible que tenga la enfermedad de Pompe o que pueda ser portador de la enfermedad.

Un especialista realizará más evaluaciones y pruebas a su bebé para determinar si tiene la enfermedad de Pompe.

Sabemos que dentro del gen GAA hay por lo menos un cambio en la secuencia de genes, lo que da como resultado una actividad de la enzima GAA más baja, pero no lo suficiente como para provocar síntomas de la enfermedad de Pompe. Este cambio en el gen se denomina "alelo pseudodeficiente" y se detecta durante el proceso de pruebas de detección de enfermedades del recién nacido del Estado de New York.

¿Como averiguo si mi bebé tiene la enfermedad de Pompe?

El médico de su bebé le pedirá que lo lleve a consulta con un médico especialista, conocido como genetista metabólico, experto en el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Pompe. El genetista le ordenará pruebas de sangre adicionales para determinar si su bebé tiene la enfermedad de Pompe. Es posible que su bebé también necesite evaluaciones especiales de su corazón, por lo que también se le referirá a un cardiólogo pediátrico. Estas pruebas y evaluaciones son muy importantes. Si se retrasa el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad de Pompe, puede dar lugar a complicaciones graves en la salud de su hijo. En algunos casos estas complicaciones podrían poner en peligro su vida.

¿Cuál es el tratamiento de la enfermedad de Pompe?

Las personas que tienen la enfermedad de Pompe son tratadas con terapia de reemplazo enzimático (enzyme replacement therapy, ERT). Esto implica el reemplazo de la enzima GAA inactiva con alglucosidasa alfa, que es una forma de la enzima fabricada por el hombre. Para ello, administran a la persona infusiones IV de la enzima dos veces al mes.