

Hoja informativa sobre la enfermedad de Pompe para padres (enfermedad de Pompe de inicio en la infancia)

A todos los bebés nacidos en Carolina del Norte se los examina al nacer para identificar ciertas afecciones médicas que pueden tratarse para prevenir graves enfermedades. Esto se llama detección para recién nacidos. El resultado del cribado neonatal de su bebé fue positivo para **la enfermedad de Pompe de inicio en la infancia (infantile-onset Pompe disease, IOPD)**. Esto también se conoce como glucogenosis tipo II.

Los signos de la enfermedad de Pompe pueden no ser evidentes al nacer. En algunos casos, la enfermedad de Pompe puede agravarse rápidamente si no se trata. Su bebé necesita más pruebas tan pronto como sea posible para confirmar el diagnóstico.

¿Qué sucede después?

En su primera cita genética, el médico tomará una muestra de sangre y orina de su bebé para realizar más pruebas para confirmar si su bebé tiene la enfermedad de Pompe. Alguien lo llamará para comunicarle los resultados de la prueba. La persona que llame le dirá cómo proceder.

Por ahora, lleve a su bebé a casa y cuídalo como de costumbre. Comuníquese con el médico de cabecera de su bebé (pediatra) si tiene alguna inquietud sobre la salud de su bebé.

¿Cómo se trata la IOPD?

La IOPD se puede tratar con terapia de reemplazo enzimático (enzyme replacement therapy, ERT). Este medicamento se administra una vez por semana o una vez cada dos semanas por vía intravenosa. Si se necesita ERT, usted deberá regresar a su proveedor de genética lo antes posible.

Su bebé también puede necesitar otros tipos de tratamiento para mantenerse saludable. Esto puede incluir fisioterapia o terapia de alimentación. Es posible que su bebé también necesite ver a algunos médicos especialistas. El equipo de genética de su bebé lo derivará a los médicos que necesite.

¿A dónde puedo ir para obtener más información?

Use la cámara de su teléfono para escanear los códigos QR.



[Genética Pediátrica de Duke](#)



[Acid Maltase Deficiency Association](#)



[Primera prueba del bebé](#)

¿Qué es la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe es una afección médica poco frecuente pero tratable que perjudica principalmente a los músculos del bebé. Las personas con enfermedad de Pompe no pueden descomponer un cierto tipo de azúcar, llamado glucógeno, porque no producen suficiente cantidad de una enzima llamada alfa glucosidasa ácida (acid alpha-glucosidase, GAA). Como consecuencia, el glucógeno se acumula en el organismo y causa problemas de salud.

¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de Pompe?

Hay dos tipos de enfermedad de Pompe:

- Enfermedad de Pompe de inicio en la infancia (IOPD): Las personas con este tipo tienen niveles bajos de GAA o no tienen GAA. Los síntomas generalmente comienzan poco después del nacimiento y generalmente son más graves que la enfermedad de Pompe de inicio tardío.
- Enfermedad de Pompe de inicio tardío: Las personas con este tipo tienen alguna enzima GAA. Los síntomas pueden comenzar durante el primer año de vida o más tarde en la infancia o la adolescencia.

Los bebés con IOPD pueden tener un corazón agrandado, músculos débiles y problemas de alimentación. Los síntomas pueden poner en peligro la vida del bebé si el tratamiento no comienza tan pronto sea posible.



NC DEPARTMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES

División de Salud Pública del Departamento de Salud y Servicios Humanos del Estado de Carolina del Norte
www.ncdhhs.gov
<http://slph.ncpublichealth.com>
El NC DHHS es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades.

Esta hoja informativa es patrocinada por los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) del Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS) de los Estados Unidos como parte de una subvención financiera por un total de \$423 900, financiado en su totalidad por los CDC/HHS. El contenido pertenece a los autores y no representa necesariamente los puntos de vista oficiales, ni cuentan con la aprobación plena de los CDC/HHS o el gobierno de los Estados Unidos.