

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

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 de la detección para recién nacidos de su bebé fue positivo para **la enfermedad de Pompe de inicio tardío (late-onset Pompe disease, LOPD)**. 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 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 tardío (LOPD): 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.
- Enfermedad de Pompe de inicio en la infancia: 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 LOPD.

Los síntomas de la LOPD pueden incluir debilidad muscular y retraso en las habilidades motoras. Los bebés con LOPD pueden tener problemas para sentarse y caminar y tener síntomas más leves que los bebés con el otro tipo de enfermedad de Pompe. Los bebés con LOPD **no** tienen un corazón agrandado o músculos débiles al nacer, como los bebés con enfermedad de Pompe de inicio en la infancia.

¿Qué sucede después?

En su primera cita genética, el médico tomará una muestra de sangre y orina de su bebé para confirmar si 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 cuídelo 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 LOPD?

La LOPD 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.

Por lo general, el tratamiento para la LOPD **no** se administra de inmediato. Esto es diferente al tratamiento para la enfermedad de Pompe de inicio en la infancia. Su bebé será visto por un equipo de genética especializado en la enfermedad de Pompe. El equipo de genética de su bebé decidirá cuándo es el momento de comenzar el tratamiento. Esto puede ser diferente para cada niño con LOPD.

Su bebé también puede necesitar otros tipos de atención para mantener sus músculos sanos, como fisioterapia. Es posible que su bebé también necesite ver a otros médicos especialistas. El equipo de genética de su bebé hablará con usted sobre esto y derivará a su bebé a los médicos que necesite.

¿A dónde puedo ir para obtener más información?

Use la cámara de su teléfono para escanear el código QR a continuación.



[Genética Pediátrica de Duke](#)



[Acid Maltase Deficiency Association](#)



[Primera prueba del bebé](#)



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.