



## EM-003 - REGISTRO ESPAÑOL DE LA ENFERMEDAD DE POMPE: ANÁLISIS DE LOS 84 PRIMEROS PACIENTES

D. Reyes<sup>1</sup>, C. Domínguez-González<sup>3</sup>, M. Olivé<sup>4</sup>, A. Ramos-Fransi<sup>5</sup>, C. Paradas<sup>6</sup>, D. Moreno-Martínez<sup>7</sup>, Y. Morgado<sup>8</sup> y M.T. Gómez<sup>9</sup>

J. Díaz-Manera, J.E. Barcena Llona, M.A. Barba-Romero, J.M. Grau, G. Pintos-Morell, R. Fernández-Torrón, A. Colomé, N. Muelas y A. Nascimento-Osorio en representación del Grupo de Trabajo Grupo de estudio del Registro Español de la Enfermedad de Pompe

<sup>1</sup>Neurología. Hospital de Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. <sup>3</sup>Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. <sup>4</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitari de Bellvitge. L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona). <sup>5</sup>Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona (Barcelona). <sup>6</sup>Neurología. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla. <sup>7</sup>Unidad de Enfermedades Minoritarias y Metabólicas. Hospital Universitari General Vall d'Hebron. Barcelona. <sup>8</sup>Neurología. Complejo Hospitalario de Especialidades Virgen de Valme. Sevilla. <sup>9</sup>Neurología. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

### Resumen

**Objetivos:** Analizar las características demográficas, clínicas y distribución geográfica de los pacientes españoles con enfermedad de Pompe infantil y del adulto para conocer las regiones de mayor incidencia, fenotipo, tratamiento, y sus necesidades sanitarias.

**Métodos:** Utilizamos los datos del Registro Español de la Enfermedad de Pompe entre los años 2019-2020 de 84 pacientes con enfermedad de Pompe infantil y de inicio en la edad adulta de Hospitales Españoles participantes en el Registro de Enfermedades Raras y de Baja Prevalencia de CIBERER. Se recogieron variables demográficas, antecedentes personales y familiares, características clínicas, pruebas complementarias, escalas funcionales e información del tratamiento enzimático sustitutivo.

**Resultados:** 80 de los casos corresponden a enfermedad de Pompe de inicio en el adulto, siendo 4 de ellos infantil. El 55% son hombres. El 47% tiene antecedentes familiares de la enfermedad. La comunidad autónoma de origen más frecuente fue Andalucía (41%), siendo las comunidades donde más pacientes residen Andalucía (27%) y Cataluña (21%). La media de edad de inicio de síntomas fue 26 años. El síntoma de inicio más frecuente fue la debilidad de EEII (35%). El 72% reciben tratamiento enzimático. El 70% son autónomos para la deambulación, precisando silla de ruedas el 10,5%. El 40% requieren ventilación mecánica no invasiva. El retraso diagnóstico desde el primer síntoma es de 9 años de media siendo el retraso hasta el inicio del tratamiento de 12 años.

**Discusión:** La enfermedad de Pompe es una enfermedad heterogénea. Recogemos los datos de los primeros 84 pacientes con la enfermedad de Pompe tanto del adulto como infantil. Nuestro registro permite la recogida de los datos clínicos de manera longitudinal. La prevalencia estimada en España oscila entre los 400-700 casos.

*Conclusiones:* El registro español de la enfermedad de Pompe es una herramienta útil que nos permite definir una serie de características clínicas y demográficas relevantes para la planificación de medidas sanitarias dirigidas a esta población.

## **Bibliografía**

1. Gutiérrez-Rivas E, Bautista J, Vílchez J, et al. Targeted screening for the detection of Pompe disease in patients with unclassified limb-girdle muscular dystrophy or asymptomatic hyperCKemia using dried blood: A Spanish cohort. *Neuromuscular Disorders*. 2015;25(7):548-53.