



## 815 - CRIBADO DE ENFERMEDAD DE POMPE DE INICIO TARDÍO POR GOTA DE SANGRE SECA EN UN SERVICIO DE MEDICINA INTERNA

J. Rey García, M. Peña Rodríguez, M.P. Iranzo Alcolea, C. Suárez Carantoña, A. González García, J.L. Patier de la Peña, C. Arévalo Cañas y M. López Rodríguez

Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

### Resumen

**Objetivos:** Diagnosticar y determinar la prevalencia de la enfermedad de Pompe (EP) de inicio tardío entre los pacientes atendidos en Medicina Interna.

**Métodos:** Se reclutaron consecutivamente pacientes del Servicio de Medicina Interna que cumplieran alguno de los siguientes criterios de inclusión: sospecha de polimiositis o cualquier miopatía con diagnóstico no concluyente, síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS) e índice de masa corporal (IMC)  $\leq 30 \text{ kg/m}^2$ , elevación de creatinquinasa (CK) asintomática o paucisintomática o elevación de CK en tratamiento con estatinas. Se evaluó en todos ellos la actividad de la  $\alpha$ -glucosidasa ácida (GAA) en una gota de sangre seca.

**Resultados:** Un total de 38 pacientes (86,8% varones) fueron incluidos en nuestro centro. La media de edad fue de 49 años. El motivo de inclusión más frecuente fue la hiper-CK-emia asintomática o paucisintomática (83,3%), seguida de elevación de CK en tratamiento con estatinas (7,1%) y sospecha de miopatía con un diagnóstico no concluyente (7,1%). El motivo menos frecuente fue el SAOS con IMC  $\leq 30 \text{ kg/m}^2$  (2,4%). El 67% de los pacientes incluidos presentaban un IMC  $> 25 \text{ kg/m}^2$ . El análisis de la actividad de gota seca fue negativo para EP.

**Conclusiones:** La EP o enfermedad por almacenamiento de glucógeno de tipo II, es una enfermedad metabólica poco frecuente causada por una deficiencia hereditaria parcial o completa en la actividad de la GAA. Este déficit provoca una acumulación progresiva de glucógeno en los tejidos, que puede llevar a un aumento de la debilidad, insuficiencia orgánica y, finalmente, la muerte. La gravedad varía según la edad de inicio, el ritmo de progresión de la enfermedad y el grado de afectación orgánica. Los dos subtipos más frecuentes son la forma infantil y la de inicio tardío. En España, se ha estimado la prevalencia en 548 casos, la mayoría de inicio tardío (85%). Se han diagnosticado 127 casos; por tanto, aproximadamente 339 siguen sin identificar. A pesar del infradiagnóstico, era de esperar que en una muestra de 38 pacientes no se hallaran casos positivos. Sin embargo, este estudio está reclutando también pacientes en otros 13 centros de España, por lo que es esperable que puedan ser identificados algunos casos. Se debe incluir la EP de inicio tardío en el diagnóstico diferencial de las miopatías y de las hiper-CK-emias. Uno de los criterios de inclusión que no ha sido explorado previamente, es el grupo de pacientes con SAOS e IMC  $\leq 30 \text{ kg/m}^2$ , un fenotipo más infrecuente en el que la obstrucción de la vía aérea es consecuencia de la afectación de la

musculatura orofaríngea y no en el contexto de obesidad. Teniendo en cuenta la importancia de una detección precoz y siendo la EP un trastorno multisistémico, es de suma importancia considerar la EP de inicio tardío en poblaciones de alto riesgo y realizar pruebas de cribado apropiadas para detectar los casos que quedan sin identificar, y poder ofrecer un tratamiento específico a estos pacientes.

## **Bibliografía**

1. Barba-Romero MA, Barrot E, Lorite JB, et al. Clinical guidelines for late-onset Pompe disease. *Rev Neurol.* 2012;54(8):497-507.