Rev Clin Esp. 2024;224(Supl 1):S89

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

1160 - CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS INICIALES DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDAD DE POMPE DE INICIO TARDÍO EN ESPAÑA

Sofía Viñola Hernández, Sofía Salavert Pamblanco, Elena Resa Ruiz, María Civera Barrachina, María Edo Alegre, Mar Fernández Garcés, Ana Gómez Belda y Arturo Artero Mora

Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia, España.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Pompe (EP) es una enfermedad lisosomal de herencia autosómica recesiva, en la que existe un déficit de la enzima ácido alfa-galactosidasa. El tejido muscular es el principal órgano afectado. Se distinguen una forma de inicio precoz y otra de inicio tardía, que es la que aquí nos compete. Esta última se caracteriza por miopatía de predominio proximal e insuficiencia respiratoria. Se trata de una enfermedad de baja prevalencia de la que todavía nos queda mucho por aprender. Con este trabajo nuestro objetivo es conocer las principales características clínicas iniciales de los pacientes con EP de inicio tardío en nuestro país.

Métodos: Estudio descriptivo basado en datos recogidos en el registro español de EP. Este registro constituye un proyecto multicéntrico y observacional en el que participan cerca de 40 centros españoles. Se recogieron datos demográficos, genéticos y clínicos de pacientes diagnosticados con EP en nuestro país, tanto de inicio precoz como tardío, desde 2013 hasta 2023.

Resultados: En el registro se incluyen 145 pacientes, de los cuales 131 (90,3%) debutaron como EP de inicio tardío. La prevalencia de EP de inicio tardío se sitúa en 2,7 casos por cada millón de habitantes. No se observa diferencia entre sexos (53,4% hombres y 46,6% mujeres). La edad de inicio de los síntomas fue desde los 0 a los 63 años, con una media de 29,72 ± 16,39 años. Por otra parte, la edad al diagnóstico varió desde el primer año de vida hasta los 74 años, con una media de 37,81 ± 19,44 años. La media de retraso diagnóstico se situó en los 10 ± 11,12 años, variando desde menos de un año hasta 38 años. En la tabla se incluyen las manifestaciones clínicas iniciales y su frecuencia de presentación.

Tipo de manifestación	Nº pacientes y porcentaje
Elevación de CK	72 pacientes (54,9%)
Debilidad en miembros superiores	47 pacientes (35,8%)
Intolerancia al ejercicio	31 pacientes (26,7%)

Debilidad axial	19 pacientes (14,5%)
Insuficiencia respiratoria	9 pacientes (6,9%)
Debilidad en miembros inferiores	7 pacientes (5,3%)
Hipotonía	3 pacientes (2,3%)
Disfagia	2 pacientes (1,5%)
Cardiomiopatía	2 pacientes (1,5%)

Discusión: La EP es una enfermedad de baja prevalencia pero que dispone de terapia de reemplazo enzimático, cuya administración precoz mejora el pronóstico de estos pacientes. Coincidiendo con lo previamente descrito, vemos cómo en su forma tardía los primeros síntomas aparecen en un amplio rango de edad, desde el primer año de vida hasta pasados los 60 años. La expresividad fenotípica es muy variable, siendo los hallazgos iniciales más frecuentes la debilidad en miembros superiores, la intolerancia al ejercicio y la elevación de CK. La insuficiencia respiratoria, tan característica, afortunadamente es menos frecuente al diagnóstico. Su diagnóstico continúa siendo un reto, con un retraso diagnóstico que en España se sitúa en una media de 10 años, datos similares a los observados en registros de otros países. Un mayor conocimiento sobre esta patología y su forma de presentación permitiría disminuir este retraso diagnóstico.

Conclusiones: Los pacientes con EP de inicio tardío en nuestro país debutan a edades muy variables, desde el primer año de vida hasta pasada la sexta década. Las manifestaciones de inicio más frecuentes son la debilidad en miembros superiores y la intolerancia al ejercicio; acompañándose de elevación de CPK en aproximadamente la mitad de los casos.

0014-2565 / © 2024, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.