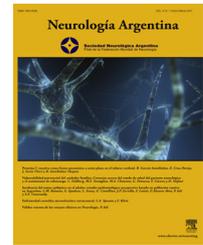




# Neurología Argentina

[www.elsevier.es/neurolarg](http://www.elsevier.es/neurolarg)



## Artículo especial

# Consenso argentino para el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de la enfermedad de Pompe



Alberto Dubrovsky<sup>a,t</sup>, Ernesto Fulgenzi<sup>b,t,\*</sup>, Hernán Amartino<sup>c</sup>, Daniel Carlés<sup>d</sup>, José Corderi<sup>a</sup>, Eduardo de Vito<sup>e,f</sup>, Alejandro Fainboim<sup>g</sup>, Nélica Ferradás<sup>h</sup>, Norberto Guelbert<sup>i</sup>, Fabiana Lubieniecki<sup>j</sup>, Claudio Mazia<sup>k</sup>, Lilia Mesa<sup>a</sup>, Soledad Monges<sup>l</sup>, Joao Pesquero<sup>m</sup>, Ricardo Reisin<sup>n</sup>, Marcelo Rugiero<sup>o</sup>, Andrea Schenone<sup>p</sup>, Marina Szlago<sup>p</sup>, Ana Lia Taratuto<sup>q</sup> y Marisa Zgaga<sup>r,s</sup>

<sup>a</sup> Instituto de Neurociencias, Fundación Favaloro, Buenos Aires, Argentina

<sup>b</sup> Servicio de Neurología, Unidad Asistencial Dr. César Milstein, Buenos Aires, Argentina

<sup>c</sup> Servicio de Neurología Infantil, Hospital Universitario Austral, Buenos Aires, Argentina

<sup>d</sup> Servicio de Neumonología, Hospital Perrando, Resistencia, Chaco, Argentina

<sup>e</sup> Instituto de Investigaciones Médicas Alfredo Lanari, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina

<sup>f</sup> Centro del Parque, Cuidados Respiratorios, Buenos Aires, Argentina

<sup>g</sup> Hospital de Día Polivalente, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina

<sup>h</sup> International Life Sciences Institute (ILSI), Buenos Aires, Argentina

<sup>i</sup> Sección de Enfermedades Metabólicas, Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba, Argentina

<sup>j</sup> Servicio de Patología, Hospital Nacional de Pediatría Dr. Prof. J. P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina

<sup>k</sup> División Neurología, Instituto de Investigaciones Médicas Alfredo Lanari, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina

<sup>l</sup> Servicio de Neurología Infantil, Hospital Garrahan, Buenos Aires, Argentina

<sup>m</sup> Departamento de Biofísica, Escola Paulista de Medicina, Universidade Federal da São Paulo, São Paulo, Brasil

<sup>n</sup> Servicio de Neurología, Hospital Británico, Buenos Aires, Argentina

<sup>o</sup> Sección de Enfermedades Neuromusculares, Servicio de Neurología de Adultos, Hospital Italiano, Buenos Aires, Argentina

<sup>p</sup> Laboratorio de Neuroquímica Dr. N.A. Chamoles, FESEN, Fundación para el estudio de enfermedades neurometabólicas, Buenos Aires, Argentina

<sup>q</sup> Departamento de Neuropatología, Instituto de Investigaciones Neurológicas-FLENI, Buenos Aires, Argentina

<sup>r</sup> Servicio de Rehabilitación Hospital Escuela Eva Perón, Granadero Baigorria, Rosario, Santa Fe, Argentina

<sup>s</sup> Instituto de Lucha Antipoliomielítica y Rehabilitación del Lisiado (ILAR), Rosario, Santa Fe, Argentina

<sup>t</sup> Coordinador

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [efulgenzi@intramed.net](mailto:efulgenzi@intramed.net) (E. Fulgenzi).

## INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

*Historia del artículo:*

Recibido el 29 de noviembre de 2013

Aceptado el 9 de enero de 2014

On-line el 19 de febrero de 2014

*Palabras clave:*

Alfa-glucosidasa ácida

Consenso

Deficiencia de maltasa ácida

lisosomal

Enfermedad de Pompe

Glucogenosis tipo II

Terapia de reemplazo enzimático

## RESUMEN

**Introducción:** La enfermedad de Pompe (EP) es un desorden metabólico autosómico recesivo infrecuente que se produce por ausencia o deficiencia de la enzima lisosomal alfa-glucosidasa ácida en los tejidos de los individuos afectados.

**Objetivo:** El objetivo del presente consenso es revisar las pautas actuales y brindar recomendaciones para un correcto diagnóstico, evaluación, manejo y tratamiento de los pacientes con EP.

**Métodos:** Se organizó un consenso que reunió profesionales nacionales y un invitado extranjero con experiencia en la EP en las áreas de clínica médica, clínica pediátrica, diagnóstico de laboratorio, neuropatología, neumonología, nutrición, neurología, enfermedades metabólicas, enfermedades neuromusculares (ENM) y rehabilitación de pacientes con ENM. Se realizó una revisión bibliográfica de las publicaciones y los artículos relevantes sobre EP existentes hasta la fecha, en forma individual y en reuniones en pequeños grupos, organizados según el área de trabajo y la especialidad. Los términos finales del documento fueron consensuados por todo el grupo de trabajo. Cada participante proporcionó su declaración de conflicto de intereses.

**Conclusiones:** Se elaboró el Consenso Argentino para la Enfermedad de Pompe, considerando aspectos de la fisiopatología, la clínica, el diagnóstico y el tratamiento de esta enfermedad. Tratándose de una afección infrecuente, en la que los datos disponibles son limitados, las presentes recomendaciones deben ser consideradas como opinión de expertos.

© 2013 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

### Argentine consensus on the diagnosis, monitoring and treatment of Pompe disease

## RESUMEN

**Introduction:** Pompe disease (PD) is a rare autosomal recessive metabolic disorder which is caused by the absence or deficiency of the acid alpha-glucosidase lysosomal enzyme in the tissues of affected individuals.

**Objective:** The objective of this consensus is to review the current guidelines and provide recommendations for a correct diagnosis, evaluation, management, and treatment of patients with PD.

**Methods:** We organized a consensus with a foreign guest and national professionals experienced in PD in the areas of clinic, pediatric clinic, laboratory diagnosis, neuropathology, pneumonology, nutrition, neurology, metabolic diseases, neuromuscular diseases (NMD) and rehabilitation of patients with MND. We conducted a literature review of the existing publications and articles relevant to EP up to date, individually and in small group meetings organized by field of work and specialty. The final terms of the document were agreed upon by the entire working group. Each participant provided their declaration of conflict of interests.

**Conclusions:** The Argentine Consensus for Pompe disease was developed, considering aspects of the pathophysiology, clinical manifestations, diagnosis and treatment of this disease. Being a rare condition for which the available data are limited, these recommendations should be considered as expert opinion.

© 2013 Sociedad Neurológica Argentina. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

*Keywords:*

Acid alpha-glucosidase

Consensus

Lysosomal acid maltase deficiency

Pompe disease

Glycogen storage disease type II

Enzyme replacement therapy

El presente Consenso Argentino para la Enfermedad de Pompe fue desarrollado con el auspicio de la Sociedad Neurológica Argentina y con la participación de miembros del grupo de trabajo en enfermedades del Sistema Nervioso Periférico. El mismo no pretende incluir todos los posibles procedimientos existentes, sino solo aquellos que se consideraron de mayor relevancia. Tratándose de una enfermedad poco frecuente, los datos disponibles sobre la misma son limitados, por lo

que estas recomendaciones deben ser consideradas como una opinión de expertos.

Vale la pena destacar que el seguimiento de este consenso no garantiza un resultado médico exitoso, debiendo el médico tratante guiarse por su juicio y experiencia personal a la hora de escoger los procedimientos diagnósticos y terapéuticos más oportunos en cada paciente en particular.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3076836>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3076836>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)