



# Neurology perspectives



## 19984 - Registro Español de Enfermedad de Pompe: Nuevos datos basados en los 130 pacientes incluidos

Martínez Marín, R.<sup>1</sup>; Reyes Leiva, D.<sup>2</sup>; Domínguez, C.<sup>3</sup>; Vílchez, J.<sup>4</sup>; Nacimiento, A.<sup>5</sup>; Paradas, C.<sup>3</sup>; Olivé, M.<sup>2</sup>; Barba Romero, M.<sup>6</sup>; Muelas, N.<sup>2</sup>; Pla-Juncá, F.<sup>2</sup>; Segovia Simón, S.<sup>2</sup>; Díaz Manera, J.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Hospital General del Parc Sanitari Sant Joan de Déu; <sup>6</sup>Servicio de Neurología. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Pompe es una miopatía genética rara con dos fenotipos clínicos principales: enfermedad de Pompe de inicio infantil (EPI) y enfermedad de Pompe de inicio tardío (EPIT). Se realiza estudio para abordar la repercusión epidemiológica en nuestro territorio.

**Material y métodos:** Aquí analizamos los datos de los 130 pacientes del Pompe español, incluidos entre 2019 y 2023. Recopilamos información sobre datos demográficos, antecedentes familiares, características clínicas, pruebas auxiliares, resultados funcionales y respuesta a los tratamientos de cada informe clínico individual.

**Resultados:** 118 pacientes fueron clasificados como LOPD mientras que 12 tenían un fenotipo IOPD. 70 pacientes eran varones (53,85%). La edad media de nuestra población fue de 29,75 años (DE 42,75). 44 tenían antecedentes familiares de Pompe, siendo el lugar de nacimiento más común y el origen de los padres Andalucía, 100 pacientes eran sintomáticos. El síntoma más frecuente referido fue debilidad de miembros inferiores y axial en el 60,7%. Noventa y un pacientes conservaban la capacidad de caminar en su última visita. Cuarenta pacientes precisaron soporte ventilatorio (34 no invasivo). Noventa y tres pacientes presentaban niveles elevados de CK con un valor medio de 716 UI/L (DE 457,99). La mutación más frecuente fue IVS1-13T>G (c.-13-32T>G) en 85 pacientes. 89 fueron tratados con terapia de reemplazo enzimático. Según nuestros datos, la prevalencia de Pompe es de 3/1.000.000 en nuestro país.

**Conclusión:** El Registro Español de Pompe nos aporta una valiosa información sobre las características demográficas y clínicas de nuestra población de pacientes con esta enfermedad rara arrojándonos una prevalencia inferior a la esperada.