

Carteles Zoquipan 2018

Autor / Co-Autores	Hospital	Teléfonos:	e-mail:
SAYDA HINOJOSA CUIEL	Hospital General de Occidente	9988421787	HICS900820MQRNRY02
DANIEL DURAN GUERRA	Hospital General de Occidente	3314600979	DUGD931006HJCRRN05
CYNTHIA PATRICIA CORONA VAZQUEZ			COVC960101MJCRZY03
ROCIO ALEJANDRA PEÑA JUAREZ	hospital general de occidente	3334534721	PEJR830829MJCXRC01

CASO CLINICO : 2020 / 0006

Titulo:

MIOCARDIOPATÍA POR ENFERMEDAD DE POMPE.

Tipo de trabajo:

CASO CLINICO

Introducción:

Causada por una deficiencia en la actividad de la enzima alfa-glucosidasa ácida (GAA). Presentan hipotonía, debilidad progresiva, hepatomegalia, miocardiopatía. Se estima que de los 2,234,039 nacimientos en México en el 2017 55 niños presentan la enfermedad y de los 148,377 nacimientos en Jalisco en el 2016 3.7 niños presentan la enfermedad.

Objetivos:

Mejorar el reconocimiento temprano de esta enfermedad ya que la terapia oportuna mejora significativamente la clínica y la supervivencia de estos pacientes.

Material y Métodos:

Masculino de 9 años inicia a los 2 años con disminución progresiva de su clase funcional clínicamente con soplo sistólico en foco aórtico, hepatomegalia y Gowers positivo. Laboratorios: Pruebas de función hepática y enzimas musculares elevadas. Radiografía con índice cardiotorácico: 0.58, Electrocardiograma: Bradicardia sinusal con hipertrofia del ventrículo izquierdo, datos de sobre carga y patrón de pre excitación. Ecocardiograma: hipertrofia septal asimétrica de 24 mm, Gradiente máximo de 31 mmHg. Holter: con 2 episodios de taquicardia ventricular no sostenida. Resonancia magnética: reforzamiento tardío con hipertrofia de la pared lateral y del septum. Tamiz para alfa glucosidasa con acarbosa 0.25mmol/ml y estudio molecular con dos alteraciones en gen GAA. Se realiza miectomía septal, implante de desfibrilador automático, tratamiento con betabloqueador y terapia de reemplazo enzimático.

Resultados:

no aplica para caso clinico

Conclusiones:

Existe la necesidad de mejorar el reconocimiento temprano y la terapia para este trastorno, la cual será ayudada por una mejor comprensión de su patogénesis con esto mejorará significativamente el resultado de los pacientes con enfermedad de Pompe.