

medicina

BUENOS AIRES, VOL. 78, Supl. I - 2018

COMITÉ DE REDACCIÓN

Héctor O. Alonso
Instituto Cardiovascular Rosario, Santa Fe, Argentina

Pablo J. Azurmendi
Instituto de Investigaciones Médicas A. Lanari, UBA, Argentina

Damasia Becú Villalobos
Instituto de Biología y Medicina Experimental-CONICET,
Buenos Aires, Argentina

José H. Casabé
Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular,
Hospital Universitario Fundación Favaloro,
Buenos Aires, Argentina

María Marta de Elizalde de Bracco
IMEX-CONICET-Academia Nacional de Medicina,
Buenos Aires, Argentina

Eduardo L. De Vito
Instituto de Investigaciones Médicas A. Lanari, UBA, Argentina

Guillermo Jaim Etcheverry
Facultad de Medicina, UBA, Argentina

Isabel Narvaiz Kantor
Organización Panamericana de la Salud (OPS/OMS), Argentina

Basilio A. Kotsias
Instituto de Investigaciones Médicas A. Lanari, UBA, Argentina

Gustavo Kusminsky
Hospital Universitario Austral, Buenos Aires, Argentina

Isabel A. Lüthy
Instituto de Biología y Medicina Experimental (IBYME),
Buenos Aires, Argentina

Daniel A. Manigot
Hospital San Juan de Dios, Buenos Aires, Argentina

Jorge A. Manni
Instituto de Investigaciones Médicas A. Lanari, UBA, Argentina

Rodolfo S. Martin
Facultad de Ciencias Biomédicas y
Hospital Universitario Austral, Buenos Aires, Argentina

Guillermo D. Mazzolini
Instituto de Investigaciones en Medicina Traslacional-CONICET,
Hospital Universitario Austral, Buenos Aires, Argentina

Christiane Dosne Pasqualini
Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina

Rodolfo C. Puche
Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de
Rosario, Santa Fe, Argentina

Viviana Ritacco
Instituto Nacional de Enfermedades Infecciosas ANLIS-CONICET,
Buenos Aires, Argentina

Guillermo B. Semeniuk
Instituto de Investigaciones Médicas A. Lanari, UBA, Argentina

La Tapa
Hundirse en la propia noche 2, 2017
Flor Capella

MEDICINA (Buenos Aires) – Revista bimestral – ISSN 0025-7680 (Impresa) – ISSN 1669-9106 (En línea)

REVISTA BIMESTRAL

Registro de la Propiedad Intelectual N° 5350968

Personería Jurídica N° C-7497

Publicación de la Fundación Revista Medicina (Buenos Aires)

Propietario de la publicación: Fundación Revista Medicina

Queda hecho el depósito que establece la Ley 11723

Publicada con el apoyo del Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva.

MEDICINA no tiene propósitos comerciales. El objeto de su creación ha sido propender al adelanto de la medicina argentina.

Los beneficios que pudieran obtenerse serán aplicados exclusivamente a este fin.

Aparece en MEDLINE (PubMed), ISI-THOMSON REUTERS (Journal Citation Report, Current Contents, Biological Abstracts, Biosis, Life Sciences), CABI (Global Health), ELSEVIER (Scopus, Embase, Excerpta Medica), SciELO, LATINDEX, BVS (Biblioteca Virtual en Salud), DOAJ, Google Scholar y Google Books.

Incluida en el Núcleo Básico de Revistas Científicas Argentinas del CONICET.

Directores Responsables:

Basilio A. Kotsias, Damasia Becú Villalobos, Isabel Narvaiz Kantor, Guillermo B. Semeniuk

Secretaría de Redacción: Ethel Di Vita, Instituto de Investigaciones Médicas Alfredo Lanari, Combatientes de Malvinas 3150,
1427 Buenos Aires, Argentina

Tel. 5287-3827 Int. 73919 y 4523-6619

e-mail: revmedbuenosaires@gmail.com – http://: www.medicinabuenosaires.com

Vol. 78, Supl. I, Agosto 2018

Edición realizada por

ESTUDIO SIGMA S.R.L. – José E. Uriburu 1252 – 8° F – Buenos Aires – Tel.: 4824-9431 / 4821-2702

e-mail: estsigma@gmail.com – www.estudiosigma.com.ar

Impreso en el mes de Agosto de 2018

Flor Capella. Hundirse en la propia noche 2, 2017

Acrílico sobre tela. 35.6 × 43.2 cm. Marco madera marupá.

Flor Capella es ilustradora, artista gráfica y docente. Fue seleccionada por *Bologna Children's Book Fair* 2015 y por la *Society of Illustrators* (New York, EE.UU.) en 2016. Sus trabajos participaron en exposiciones en Buenos Aires, Bologna, New York, y varias ciudades de Japón y China. Formó parte de la galería de arte Granada. Es docente (Jefe de Trabajos Prácticos) en la materia Ilustración en la FADU, UBA, y dicta un curso de Ilustración en el posgrado de Diseño en la UNSAM. Lleva actualmente adelante el proyecto "Archivo de Ilustración Argentina" que comenzó con una Beca Grupal del Fondo Nacional de las Artes en el año 2014. Desde 2008 trabaja como ilustradora independiente para diversos clientes y en proyectos propios. Colabora regularmente para la agencia *LGTBI Presentes* y en las revistas *Todavía*, *Pensamiento Argentino* y *Latinoamericano*, *Sophía*, *Cuisine & Vins*, entre otras. Realizó la ilustración y diseño de los proyectos gastronómicos *878 bar*, *Café Los Galgos*, *La Fuerza Bar* y *Vermú*. Ha publicado libros con Editoriales Planeta, Rey Naranja y Cará Catá. La obra de la tapa formó parte de la exhibición "Ese río anda suelto" en Home Hotel, Buenos Aires, noviembre 2017 a marzo 2018.

Fuente: www.florenciacapella.com.ar

CONSENSO ARGENTINO SOBRE ENFERMEDAD DE POMPE DE INICIO TARDÍO

EDITORES RESPONSABLES

**Alberto Dubrovsky
Eduardo L. De Vito
Ernesto Fulgenzi**

ARGENTINE CONSENSUS ON LATE-ONSET POMPE DISEASE

RESPONSIBLE EDITORS
Alberto Dubrovsky
Eduardo L. De Vito
Ernesto Fulgenzi

CONTENIDO

- 1 **Resumen**
- 2 **Fisiopatología**
- 3 **Enfermedad de Pompe de inicio tardío**
- 3 **Compromiso respiratorio**
- 4 **Evaluación clínica respiratoria**
- 5 **Evaluación funcional respiratoria**
- 5 **Trastornos respiratorios del sueño**
- 6 **Insuficiencia respiratoria**
 - Vacunación
 - Manejo de las secreciones
 - Fármacos
 - Asistencia ventilatoria
- 7 **Métodos de diagnóstico**
- 8 **Diagnóstico de sujetos en riesgo**
- 8 **Análisis de la actividad enzimática**
- 8 **Biopsia muscular**
- 8 **Estudios moleculares (ADN)**
- 9 **Resonancia magnética por imágenes**
- 10 **Otros exámenes complementarios**
 - Enzimas musculares
 - Electromiograma
- 13 **Tratamiento**
- 13 **Manejo de los trastornos musculoesqueléticos**
- 14 **Escoliosis**
- 15 **Osteopenia/osteoporosis**
- 15 **Manejo nutricional, alimentario y gastrointestinal**
- 15 **Terapia de reemplazo enzimático**
- 16 **Recomendaciones para el inicio de la terapia de reemplazo enzimático**
 - Individuos asintomáticos sin signos clínicos objetivos con diagnóstico confirmado por estudios de laboratorio
 - Pacientes asintomáticos con signos objetivos
 - Pacientes sintomáticos
- 17 **Duración de la terapia de reemplazo enzimático**
- 17 **Efectos de la terapia de reemplazo enzimático en el músculo esquelético**
- 17 **Reacciones adversas de la terapia de reemplazo enzimático**
- 17 **Suspensión de la terapia de reemplazo enzimático**
- 18 **Embarazo y terapia enzimática de reemplazo**
- 18 **Evaluación y seguimiento clínico**
 - Escalas de fuerza muscular
 - Escalas de función motora
 - Escalas de calidad de vida
- 18 **Registro Argentino de la Enfermedad de Pompe**
- 19 **Conflicto de intereses**
- 19 **Bibliografía**

CONTENT

1	Abstract
2	Pathophysiology
3	Late onset Pompe disease
3	Respiratory involvement
4	Respiratory clinical assesment
5	Clinical assessment of respiratory function
5	Respiratory sleep disorders
6	Respiratory insufficiency
	Vaccination
	Management of respiratory secretions
	Drugs
	Ventilatory support
7	Diagnostic methods
8	Diagnosis of subjects at risk
8	Analysis of enzymatic activity
8	Muscle biopsy
8	Molecular studies (DNA)
9	Magnetic resonance imaging
10	Other diagnostic tests
	Muscular enzymes
	Electromyography
13	Treatment
13	Management of musculoskeletal disorders
14	Scoliosis
15	Osteopenia/osteoporosis
15	Nutritional, alimentary and gastrointestinal management
15	Enzyme replacement therapy
16	Recommendations for the initiation of enzyme replacement therapy
	Asymptomatic individuals without objective clinical signs with diagnosis confirmed by laboratory studies
	Asymptomatic patients with objective signs
	Symptomatic patients
17	Enzyme replacement therapy duration
17	Effects of enzyme replacement therapy on skeletal muscle
17	Adverse reactions of enzyme replacement therapy
17	Enzyme replacement therapy cessation
18	Pregnancy and enzyme replacement therapy
18	Evaluation and clinical follow-up
	Muscle strength scales
	Motor function scales
	Quality of life scales
18	Argentinian Registry of Pompe Disease
19	Conflict of interest
19	References