Recomendaciones de la Red Europea de Referencia en Enfermedades Metabólicas (MetabERN) para la enfermedad de Pompe

Comentario del Autor: Álvaro Hermida

22 de enero de 2025

Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias SOGAMI

El artículo "The European reference network for metabolic diseases (MetabERN) clinical pathway recommendations for Pompe disease (acid maltase deficiency, glycogen storage disease type II)" presenta una serie de recomendaciones clínicas destinadas a estandarizar y mejorar la atención de los pacientes con enfermedad de Pompe en Europa, incidiendo en que el espectro fenotípico de la enfermedad de Pompe es amplio y continuo, y que los síntomas pueden manifestarse a cualquier edad, desde la infancia hasta la edad adulta tardía.

Este documento de consenso de expertos y miembros de MetabERN, incluye también a representantes de grupos de pacientes y resulta de un análisis sistemático de la literatura conforme a los criterios AGREE II y la metodología GRADE. En el documento se abordan tanto aspectos generales (con especial énfasis en el abordaje clínico, evaluación multidisciplinar, terapia y seguimiento) como otros más concretos (embarazo, terapias de soporte, laboratorio o genética).

Este trabajo proporciona una estandarización de los procedimientos diagnósticos que facilita el diagnóstico precoz de la enfermedad de Pompe (crucial para iniciar intervenciones oportunas y mejorar los resultados clínicos). Destacar en particular las recomendaciones muy prácticas de los estudios complementarios y el cronograma de seguimiento para las distintas formas de presentación, que homogeniza la atención clínica en los distintos centros y países del entorno europeo.

También se establecen de forma muy concisa, los criterios de inicio e interrupción del tratamiento enzimático sustitutivo complementando las directrices propuestas recientemente por el Consorcio Europeo de la Enfermedad de Pompe (EPoC), así como los criterios para el cambio a una terapia de segunda generación. Esta claridad de criterios ayuda a los clínicos a tomar decisiones consensuadas, basadas en la evidencia científica más reciente. Por supuesto, aborda aspectos relacionados con la inmunotolerancia de la terapia enzimática y la necesidad de determinar rápidamente el estado

CRIM (*cross-reactive immunologic material*), pero no se decanta por un protocolo específico de inmunomodulación para contrarrestar los anticuerpos neutralizantes contra rhGAA. Por el contrario, profundiza en aspectos menos explorados como la composición dietética y el estatus nutricional, la actitud frente al fracaso respiratorio agudo o la gestación (en este último caso, decantándose claramente por continuar con la terapia de reemplazo enzimático durante el embarazo, así como la terapia de insuflación-exuflación mecánica en domicilio y el período periparto para evitar en lo posible la intubación).

De este modo, este documento se presenta como una herramienta de referencia concisa, actualizada y fácil de usar, facilitando la toma de decisiones clínicas en el día a día y contribuyendo a la formación de nuevos profesionales en el manejo de la enfermedad de Pompe. Además, estandariza los protocolos de atención e implica a todos los especialistas involucrados en el cuidado de estos pacientes, mejorando la coordinación y la eficiencia del tratamiento.

Referencias:

Parenti, G., Fecarotta, S., Alagia, M. et al. The European reference network for metabolic diseases (MetabERN) clinical pathway recommendations for Pompe disease (acid maltase deficiency, glycogen storage disease type II). Orphanet J Rare Dis 19, 408 (2024). https://doi.org/10.1186/s13023-024-03373-w