

Revisión de la enfermedad de Pompe. Nuevas estrategias terapéuticas

Laura Díez de la Iglesia. Carlos Andrés Fernández Montaña.

Facultad de Farmacia. Universidad Complutense de Madrid.
ldiez@estumail.ucm.es

Carmen Arce de Obieta

Facultad de Farmacia. Universidad Complutense de Madrid.
arcearm@farm.ucm.es

Resumen: La glucogenosis tipo 2 (enfermedad de Pompe), desorden autosómico recesivo que origina almacenamiento lisosomal de glucógeno, es debido a la deficiencia de la enzima alfa-glucosidasa ácida (maltasa ácida). Esto origina una progresiva acumulación de glucógeno en el lisosoma de múltiples tejidos, especialmente en el músculo cardíaco y esquelético. En los casos más severos, las alteraciones se manifiestan dentro de los dos primeros años produciéndose la muerte. En situaciones menos severas, la sintomatología se manifiesta como debilidad muscular. El gen responsable de la síntesis de esta enzima en los lisosomas se encuentra localizado en el brazo largo del cromosoma 17(17q). Dependiendo de la mutación del gen, la deficiencia de la actividad enzimática será total o parcial. Esta enfermedad pertenece al grupo de las enfermedades “raras”, (prevalencia menor de 5/10.000 habitantes). El tratamiento es sintomático en las complicaciones cardíacas y respiratorias además de una dieta controlada y asesoramiento genético. En 2006 se establece una terapia de reemplazo de la enzima mediante alfa-glucosidasa humana recombinante (rhGAA), procedente de células ováricas de hámsters chinos. Así se prolonga la supervivencia, pero se producen efectos secundarios, no puede aplicarse a todas las formas de la enfermedad y muestra menos efectividad para el músculo esquelético. La autofagia que se origina, podría ser la responsable del escaso efecto de la terapia sustitutiva en el músculo, ya que el daño causado por este mecanismo sería mayor que la propia acumulación de glucógeno. Su prevención puede convertirse en posible diana terapéutica así como en un futuro, la posible terapia génica.

Oral

Recibido: 11 marzo 2012.
Aceptado: 13 abril 2012.