

Hoja de acción familiar para la enfermedad de Pompe

Si el resultado de un análisis de sangre de un recién nacido muestra que su bebé podría tener una grave condición llamada enfermedad de Pompe, este resultado no significa que su bebé tenga esta condición, sino que se necesitan más pruebas.

Todos los bebés nacidos en California se someten a un análisis de sangre rutinario poco después de nacer. El objetivo de este examen de recién nacidos es detectar a aquellos que corren el riesgo de padecer afecciones médicas graves. Los bebés pueden tener un aspecto saludable al nacer y aun así tener una de estas afecciones. Los bebés con estas afecciones se benefician de un diagnóstico y tratamiento tempranos.

¿Qué es la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe impide que el cuerpo descomponga los azúcares correctamente. Esto puede afectar a muchas partes del cuerpo y provocar problemas en el corazón, los pulmones y los músculos, así como dificultades para alimentarse y subir de peso.

Hay dos formas principales de la enfermedad de Pompe. La forma más grave de Pompe se presenta en los primeros meses de vida y requiere tratamiento inmediato. La forma menos grave puede presentarse a cualquier edad y es posible que no requiera tratamiento de inmediato.

Pompe es una condición heredada. Esto significa que se transmite de padres a hijos.

¿Existe un tratamiento para la enfermedad de Pompe?

Los bebés con la enfermedad de Pompe se tratan con una terapia de reemplazo enzimático (ERT) para aliviar los síntomas. Otros cuidados de apoyo pueden incluir terapias respiratorias, físicas y nutricionales.

El análisis del recién nacido extrae sangre del talón del recién nacido para detectar condiciones médicas



Siguientes pasos

- 1. El proveedor médico de su bebé le remitirá a especialistas con experiencia en la enfermedad de Pompe.**
Los especialistas se encargarán de realizar más pruebas y evaluaciones. Se necesitan más pruebas para determinar qué tratamiento o control necesitará su bebé.
- 2. Colabore estrechamente con el proveedor médico y el especialista de su bebé y siga sus recomendaciones.**
Es importante que acuda a todas las citas y comience el tratamiento si se le indica.

¿Dónde puedo obtener más información?

El Médico de Cabecera de su bebé o el especialista en Pompe son las personas más indicadas para informarle sobre Pompe. Encuentre más información en estos sitios web:

- **[La Primera Prueba del Bebé](https://www.babysfirsttest.org)** (<https://www.babysfirsttest.org>). Escriba «Pompe» en la Casilla «Encuentre una condición». Siga el enlace. Para español, haga clic en la casilla negra superior derecha marcada «en español»
- **[Administración y Servicios de Recursos de Salud \(HRSA\)](https://newbornscreening.hrsa.gov/conditions/pompe-disease)** (<https://newbornscreening.hrsa.gov/conditions/pompe-disease>)

