



Consejo de Salubridad General
 Identificación de Tratamientos y Medicamentos Asociados a Gastos Catastróficos
PROTOCOLO TÉCNICO

Categoría: V. Rehabilitación a largo plazo.

Enfermedad CIE.10: E74.0 Enfermedades por almacenamiento de glucógeno (Enfermedad de Pompe)

Fase de atención	Tratamientos / intervenciones	Medicamentos	Infraestructura, Equipamiento y Otros insumos
Diagnóstico	<p>Estudios de laboratorio: Generales ante la sospecha diagnóstica:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Creatinin fosfocinasa, aspartato aminotransferasa, alanina aminotransferasa, deshidrogenasa láctica en sangre. <p>Específicos ante la sospecha diagnóstica:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Actividad de alfa glucosidasa ácida en sangre seca depositada en papel filtro ▪ Análisis de vacuolas en leucocitos con tinción con PAS <p>Confirmatorios:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Actividad de alfa glucosidasa ácida en fibroblastos obtenidos biopsia de piel. ▪ Estudio molecular del gen <i>GAA</i> por secuenciación a partir de DNA obtenido de sangre (opcional) <p>Al confirmarse el diagnóstico:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ CRIM (Cross Reactive Immunological Material [Pompe Infantil Clásico]) ▪ Anticuerpos específicos (IgG e IgE) <p>Estudios de Gabinete iniciales ante la sospecha diagnóstica:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Telerradiografía de Tórax ▪ Electrocardiograma (ECG) ▪ Ecocardiograma (ECO) ▪ Electromiografía y velocidad de conducción nerviosa y motora para identificar patrón miopático (opcional). <p>Estudios de Gabinete al confirmarse el diagnóstico:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Polisomnografía (opcional) ▪ Audiometría ó potencial evocados auditivos de tallo y emisiones autoacústicos. ▪ Espirometría (opcional) ▪ Prueba de caminata de 6 min (opcional) ▪ Prueba muscular manual (MMT) 		<ul style="list-style-type: none"> ▪ Laboratorio de análisis clínico ▪ Laboratorio de genética/biología molecular (opcional) ▪ Unidad de radiología ▪ Equipo para espirometría (opcional) ▪ Equipo para Polisomnografía (opcional) ▪ Equipo para audiometría, potenciales evocados auditivos de tallo cerebral y emisiones otoacústicas. (opcional) ▪ Electrocardiógrafo ▪ Ecocardiógrafo ▪ Holter (opcional) ▪ Equipamiento específico de medicina física y rehabilitación (opcional) ▪ Bomba de infusión ▪ Electromiografía y equipo de neuroconducción (opcional)



Consejo de Salubridad General
Identificación de Tratamientos y Medicamentos Asociados a Gastos Catastróficos
PROTOCOLO TÉCNICO

Categoría: V. Rehabilitación a largo plazo.

Enfermedad CIE.10: E74.0 Enfermedades por almacenamiento de glucógeno (Enfermedad de Pompe)

Fase de atención	Tratamientos / intervenciones	Medicamentos	Infraestructura, Equipamiento y Otros insumos
Tratamiento	<p>Evaluación de calidad de vida:</p> <ul style="list-style-type: none">▪ Cuestionario de calidad de vida (SF36v2 (adultos))▪ Fatigue Severity Scale (adultos)▪ Cuestionario de calidad de vida específico para niños. <p>Interconsultas:</p> <ul style="list-style-type: none">▪ Valoración por pediatría, Medicina Interna, neurología, neumología, cardiología, medicina física y rehabilitación, gastroenterología, ortopedia, genética, inmunología, nutrición, psicología y trabajo social médico <p>Tratamiento médico -quirúrgico</p> <ul style="list-style-type: none">▪ Tratamiento enzimático sustitutivo (TES).▪ Rehabilitación pulmonar▪ Gastrostomía (opcional)▪ Terapia física y rehabilitación▪ Evaluación nutricional integral	<p>Tratamiento Enzimático Sustitutivo (TES), esquemas según condición del paciente: (ambulatorio)</p> <ul style="list-style-type: none">▪ Alglucosidasa Alfa: 20 mg /Kg cada 2 semanas	



Categoría: V. Rehabilitación a largo plazo.

Enfermedad CIE.10: E74.0 Enfermedades por almacenamiento de glucógeno (Enfermedad de Pompe)

Fase de atención	Tratamientos / intervenciones	Medicamentos	Infraestructura, Equipamiento y Otros insumos
<p>Seguimiento</p>	<p>Estudios de Laboratorio:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ HEX4 en orina. En pacientes menores de 5 años cada 6 meses y en mayores de 5 años cada 12 meses. ▪ Anticuerpos específicos (IgG e IgE) (por indicación médica) <p>Estudios de valoración cardiaca:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ECG y ECO En pacientes menores de 5 años cada 3 a 6 meses y en mayores a 5 años cada 12 meses • Holter (opcional) <p>Estudios de valoración Pulmonar:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Oximetría de pulso cada 3 meses • Radiografía de torax cada 12 meses • Espirometría cada 12 meses • Polisomnografía (opcional) <p>Estudios de valoración motora:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Prueba manual muscular cada 3 meses ▪ Prueba de marcha de 6 minutos cada 3 meses <p>Estudios de valoración gastroenterológica:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Mecanismo de deglución y Serie Esofago- Gastro- Duodenal(opcional) <p>Estudios de valoración de calidad de vida</p> <ul style="list-style-type: none"> • Cuestionarios de calidad de vida específicos cada 12 meses <p>Otros estudios:</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Audiometría ó potencial evocados auditivos de tallo y emisiones autoacústicos 		<ul style="list-style-type: none"> ▪ Laboratorio de análisis clínico ▪ Unidad de radiología ▪ Equipo para espirometría ▪ Equipo para Polisomnografía ▪ Equipamiento audiológico audiometría, potenciales evocados auditivos tallo cerebral y emisiones autoacústicas. ▪ Electrocardiógrafo ▪ Ecocardiógrafo ▪ Holter ▪ Equipamiento específico de medicina física y rehabilitación (opcional) ▪ Bomba de infusión



Consejo de Salubridad General
Identificación de Tratamientos y Medicamentos Asociados a Gastos Catastróficos
PROTOCOLO TÉCNICO

Categoría: V. Rehabilitación a largo plazo.

Enfermedad CIE.10: E74.0 Enfermedades por almacenamiento de glucógeno (Enfermedad de Pompe)

Fase de atención	Tratamientos / intervenciones	Medicamentos	Infraestructura, Equipamiento y Otros insumos
	<p>Interconsultas médicas:</p> <ul style="list-style-type: none">▪ Valoración por pediatría, médico internista , neurología, neumología, cardiología, medicina física y rehabilitación, gastroenterología, ortopedia, genética, inmunología, nutrición, psicología y trabajo social médico <p>Tratamiento médico – quirúrgico</p> <ul style="list-style-type: none">▪ Tratamiento enzimático sustitutivo (TES).▪ Rehabilitación pulmonar▪ Gastrostomía (opcional)▪ Terapia física y rehabilitación▪ Evaluación nutricional integral	<p>Tratamiento Enzimático Sustitutivo (TES), esquemas según condición del paciente: (ambulatorio)</p> <ul style="list-style-type: none">▪ Alglucosidasa Alfa: 20 mg /Kg cada 2 semanas	