Gamarra I. AJRPT. 2025;7(3):p59-63
http://www.ajrpt.com
DOI: https://doi.org/10.58172/ajrpt.v7i3.370

AJRPT
ARGENTINIAN JOURNAL OF RESPIRATORY AND PHYSICAL THERAPY

REPORTE DE CASO

# Abordaje kinésico respiratorio en un paciente con enfermedad de Pompe de inicio tardío y dificultad en el destete prolongado: reporte de un caso

## *[Respiratory physiotherapy management in a patient with late-onset Pompe disease and difficulty in prolonged weaning: a case report]*

Isidro Gamarra[1,2*], Pablo Bellón[1,3], Paula Uldani[1,4], María Amelia Matesa[1,5], Julieta Russo[1], Mauro Bosso[1,3,6]

**Resumen**

**Introducción:** La enfermedad de Pompe de inicio tardío (EPIT) es un trastorno infrecuente producido por la deficiencia de la enzima lisosomal alfa-glucosidasa ácida, que puede afectar los músculos respiratorios.

**Presentación del caso:** Paciente de 72 años con diagnóstico de EPIT, traqueostomizada, con ventilación mecánica invasiva (VMI) y presiones estáticas máximas de -20 $cmH_20$ y 20 $cmH_20$. Dos meses después de su ingreso, comenzó la terapia con alfa-glucosidasa ácida humana (20 mg/kg cada 14 días). Cuatro meses más tarde, alcanzó una presión inspiratoria máxima de -44 $cmH_2O$ y una capacidad vital (CV) de 28,7 ml/kg, pero sin tolerancia a la ventilación espontánea por hipoventilación alveolar. Luego, se instauró ventilación con pieza bucal durante el día y VMI para el descanso nocturno. Al momento del alta, su obra social no le proveyó un equipo que le permitiera dicha ventilación, por lo que se implementó la ventilación a fuga como alternativa segura destinada a brindar calidad de vida.

**Conclusión:** La mejoría funcional ventilatoria en una paciente con EPIT se observó tres meses después de iniciada la terapia de reemplazo enzimático. A pesar de alcanzar valores aceptables de CV, no logró superar la prueba de ventilación espontánea. Es fundamental establecer estrategias ventilatorias que permitan un retorno seguro al domicilio.

**Palabras clave:** enfermedad de Pompe; enfermedades neuromusculares; ventilación no invasiva; desconexión del ventilador; enfermedad crónica; ventilación mecánica.

* **Correspondencia:** ichigamarra@gmail.com
[1] Santa Catalina Neurorehabilitación Clínica, Sede REMEO, Pilar, Buenos Aires, Argentina.
[2] Hospital de Trauma Federico Abete, Malvinas Argentinas, Buenos Aires, Argentina.
[3] Hospital Gral. De Agudos Dr. Ignacio Pirovano, CABA, Argentina.
[4] Hospital Municipal Comodoro Meisner, Pilar, Buenos Aires, Argentina.
[5] Instituto de Rehabilitación Psicofísica, CABA, Argentina.
[6] Universidad Abierta Interamericana, Facultad de Ciencias Médicas y de la Salud, CABA, Argentina.

## Abstract

**Introduction:** Late-onset Pompe disease (LOPD) is a rare disorder caused by a deficiency of the lysosomal enzyme acid alpha-glucosidase, which can affect the respiratory muscles.

**Case presentation:** A 72-year-old female patient with a diagnosis of LOPD was admitted to the institution. She had a tracheostomy, was on invasive mechanical ventilation (IMV), and presented maximal static pressures of -20 $cmH_20$ and 20 $cmH_20$. Two months after admission, therapy with human acid alpha-glucosidase (20 mg/kg every 14 days) was initiated. Four months later, the patient reached a maximal inspiratory pressure of -44 $cmH_2O$ and a vital capacity (VC) of 28.7 ml/kg, but she did not tolerate spontaneous ventilation due to alveolar hypoventilation. Then, mouthpiece ventilation was implemented during the day and IMV was maintained for nocturnal rest. At discharge, her health insurance provider did not supply the equipment required for this type of ventilation, so leak ventilation was instituted as a safe alternative aimed at ensuring quality of life.

**Conclusion:** Functional ventilatory improvement in a patient with LOPD was observed three months after starting enzyme replacement therapy. Despite reaching acceptable VC values, she was unable to pass the spontaneous breathing trial. It is essential to develop ventilatory strategies that allow a safe return home.

**Keywords:** Pompe disease; neuromuscular diseases; noninvasive ventilation; ventilator weaning; chronic disease; mechanical ventilation.

## Introducción

La enfermedad de Pompe (EP), conocida también como glucogenosis tipo II o deficiencia de maltasa ácida, es un trastorno metabólico autosómico recesivo infrecuente, producido por la ausencia o deficiencia de la enzima lisosomal alfa-glucosidasa ácida en los tejidos de individuos mayores a un año de edad al comienzo de los síntomas. Presenta un amplio espectro de fenotipos, síntomas y edad de inicio, con manifestación en la niñez (enfermedad de Pompe infantil), juventud o edad avanzada (enfermedad de pompe de inicio tardío [EPIT]), y variaciones en la progresión y el impacto sobre diferentes órganos. Por lo tanto, constituye un grupo heterogéneo de individuos, con mayor afectación del músculo esquelético y, en menor medida, del músculo cardíaco.[1,2,3,4,5]

Si bien la incidencia global de la EP es variable, se estima en 1:40 000 según el cálculo de incidencia/prevalencia de mutaciones en la población general. Sin embargo, estudios prospectivos estiman que podría ser tan elevada como 1:9000. Teniendo en cuenta la incidencia esperada, la EP es una entidad subdiagnosticada.[1]

El patrón de afectación muscular se asocia a la aparición de debilidad en diferentes grupos musculares, lo cual suele ser el motivo de consulta inicial en el 30 % de los pacientes. La debilidad muscular respiratoria puede manifestarse como ortopnea, disnea de esfuerzo, disnea de reposo o disnea en inmersión en agua hasta la apófisis xifoides. También se puede desarrollar un patrón paradojal ventilatorio, como indicio de paresia o parálisis diafragmática. La presencia de infecciones respiratorias altas y bajas, como traqueobronquitis y neumonías a repetición, son manifestaciones frecuentes y precoces del compromiso respiratorio, sumadas a trastornos de la deglución, la tos y los músculos espiratorios.[1]

La evaluación funcional respiratoria tiene como objetivo determinar la gravedad del trastorno restrictivo y de la disfunción diafragmática, así como valorar la eficacia de la tos, la presencia de hipoventilación alveolar y los trastornos del sueño. Por otra parte, es importante valorar la respuesta del centro respiratorio, ya que se ha descripto una respuesta reducida a la hipercapnia.[6]

Debido a las particularidades de la patología y la escasa literatura sobre el tema, se reporta el siguiente caso clínico de una paciente con EPIT, internada en un centro de desvinculación de ventilación mecánica y rehabilitación (CDVMR), junto con su abordaje kinésico respiratorio.

## Presentación del caso

Paciente de sexo fenotípico femenino, de 72 años, con una altura de 1,53 m, peso real de 47 kg y peso predicho de 46 kg. Presentaba antecedentes de hipotiroidismo, estaba medicada con levotiroxina y había tenido diagnóstico de polimiositis en 2006, en tratamiento con metatrexato 20 mg/día y metilprednisona 5 mg/día.

En mayo de 2022, presentó un cuadro de insuficiencia ventilatoria aguda que requirió intubación orotraqueal, conexión a ventilación mecánica invasiva (VMI) e internación en unidad de cuidados intensivos (UCI). En la internación, presentó un episodio de extubación fallida debido a hipoventilación, por lo cual

se le realizó una traqueostomía (TQT) percutánea por ventilación mecánica prolongada. Durante su permanencia en UCI, se descartaron, mediante los estudios correspondientes, alteraciones cardiológicas y trastornos del sueño. Desde ese momento, aunque lograba ventilar espontáneamente sin asistencia durante algunas horas, comenzó a disminuir su tolerancia.

En el centro de agudos se evaluó la oclusión de la cánula de TQT con válvula fonatoria (VF) durante los períodos de ventilación espontánea y se realizó la prueba de colorante azul (BDT, por sus siglas en inglés), cuyo resultado fue negativo. Debido a sus antecedentes personales y a la evolución de su cuadro de insuficiencia ventilatoria, un mes después de su ingreso a UCI se inició la evaluación del diagnóstico de EPIT con la solicitud de POMPE lisosomal (Ac FAN – JO 1).

El 29 de agosto de 2022, ingresó al CDVMR. Al ingreso, se encontraba lúcida, ventilando por TQT con VMI continua. Se realizó la medición de las presiones estáticas máximas, tanto presión inspiratoria máxima (PiMáx: -20 $cmH_20$) como presión espiratoria máxima (PeMáx: 20 $cmH_20$). Para el entrenamiento de los músculos ventilatorios, se utilizó el modo PC-CSV, con presiones suficientes para lograr una frecuencia respiratoria entre 22 y 25 por minuto, ya que la paciente no toleraba la ventilación espontánea sin asistencia. Al mejorar la tolerancia, la paciente pudo adquirir la fonación con ventilación a fuga como medio de entrenamiento.

Debido a problemas administrativos de su cobertura de salud, recién comenzó a recibir su tratamiento para la EP dos meses y medio después del ingreso al centro de rehabilitación. Se le administró terapia de reemplazo enzimático con alfa-glucosidasa ácida humana (MYOZYME) en una dosis de 20 mg/kg cada 14 días. A partir de entonces, se pudo observar una mejoría en los valores de la paciente.[7]

Transcurridos tres meses desde el inicio del tratamiento con la medicación, la puntuación de la fuerza muscular periférica según la escala del Consejo de Investigación Médica (MRC, por sus siglas en inglés) aumentó de 25 a 45 puntos, y la medida de independencia funcional (FIM, por sus siglas en inglés) aumentó de 26 a 51 puntos. A su vez, comenzó a evidenciar cambios superiores al 20 % con respecto a la PiMáx (-28 $cmH_2O$) y logró realizar una espirometría con una maniobra adecuada, la cual indicó una capacidad vital (CV) de 730 ml (15,8 ml/kg).

La paciente estaba ventilada con un equipo Trilogy 100 (Philips Respironics), que ofrece la posibilidad de proporcionar ventilación con pieza bucal (MPV, por sus siglas en inglés), ya que puede compensar las fugas alrededor de la pieza bucal y detectar los esfuerzos respiratorios de forma sincrónica. Ese algoritmo de funcionamiento, conocido como *KISS trigger*, detecta cuándo un sujeto se coloca o retira la pieza bucal, lo que permite administrar una ventilación a demanda. Por ello, se le ofreció a la paciente comenzar a utilizar este tipo de ventilación. Al principio, la tolerancia era de pocas horas, pero luego fue de 12 horas, con una pausa durante la siesta en la que se conectaba a VMI.

En abril de 2023, presentó un cuadro de traqueobronquitis, por lo que se discontinuó el trabajo con cánula ocluida y balón desinflado hasta que su cuadro evolucionó positivamente. Debido a esta intercurrencia, se suspendió la administración de su tratamiento farmacológico por una semana.

A mediados de ese mes, su puntaje en la escala MRC aumentó a 50 puntos y pudo comenzar a impulsar su propia silla de ruedas sin asistencia. La PiMáx alcanzó los -30 $cmH_20$ y su CV aumentó a 1120 ml (24 ml/kg). Pasados cuatro meses desde el inicio del tratamiento farmacológico (siete meses desde el ingreso al CVDMR), alcanzó sus mejores valores del funcional respiratorio, con una PiMáx de -44 $cmH_2O$ y una CV de 1320 ml (28,7 ml/kg). Sin embargo, la tolerancia a la ventilación espontánea sin asistencia no superaba los 15 minutos. Posteriormente, comenzó a presentar episodios de hipoxemia y reconexión a VMI. Se le realizó la medición de la CV en decúbito dorsal (1220 ml) y sedestación (880 ml), lo que evidenció una diferencia del 38 %, sugestiva de disfunción diafragmática grave. Por lo tanto, continuó con MPV diurna a demanda y se movilizaba de manera autónoma por la institución con su silla de ruedas. Se evaluó la posibilidad de que realizara ventilación no invasiva (VNI) con máscara nasal y oronasal durante la siesta y el descanso nocturno, pero la paciente no logró adaptarse.

Finalmente, al momento de planificar el alta domiciliaria, la obra social de la paciente le proveyó un equipo Puritan Bennet 560 (Covidien Medtronic), que no cuenta con MPV. Por ello, en conjunto con la paciente y su familia, se decidió modificar la estrategia para que fuera segura en su hogar. Se entrenó a la paciente para realizar fonación durante el día, configurada para ventilación a fuga con balón de neumotaponamiento desinflado, mientras que, para el descanso nocturno, se inflaba el balón y dormía en un modo asistido-controlado limitado por volumen. Casi quince meses posteriores al ingreso al CDVMR, la paciente logró el alta a su domicilio (Figura 1).

Los datos presentes cumplen con lo establecido por la Ley Nacional de Derechos del Paciente N.° 26 529.

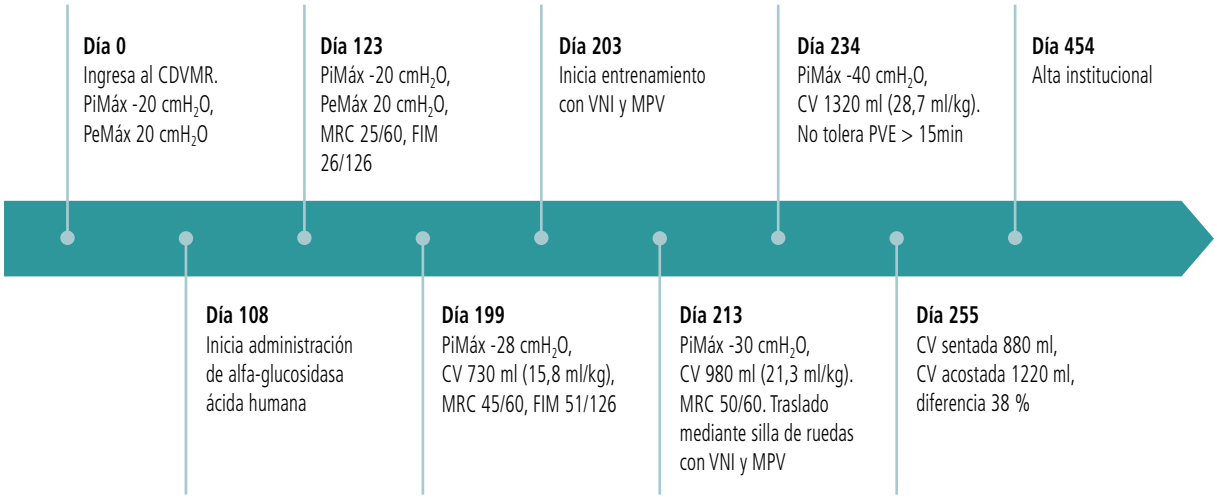


**Figura 1.** Línea de tiempo.

**CDVMR:** centro de desvinculación de la ventilación mecánica y rehabilitación; **PiMáx:** presión inspiratoria máxima; **PeMáx:** presión espiratoria máxima; **MRC:** siglas en inglés de «Consejo de Investigación Médica»; **FIM:** siglas en inglés de «medida de independencia funcional»; **CV:** capacidad vital; **VNI:** ventilación no invasiva; **MPV:** siglas en inglés de «ventilación con pieza bucal»; **PVE:** prueba de ventilación espontánea.

La paciente otorgó su consentimiento para el uso de sus datos y el 12 de diciembre de 2022 se obtuvo la aprobación del Comité de Ética en Investigación de la institución (Clínica Santa Catalina, #9357) para el desarrollo del reporte de caso.

El estudio es reportado de conformidad con las directrices CARE (acrónimo de reporte de caso en inglés) (**Material complementario 1**).[8]

## Discusión

La EP del adulto es infrecuente y presenta características propias en el manejo ventilatorio de las patologías neuromusculares. La evolución de la paciente estuvo marcada por un antes y un después a partir del comienzo de la administración de la medicación para el reemplazo enzimático, la cual se demoró por factores burocráticos frecuentes en nuestro país.

Aunque los avances en lo motor se comenzaron a evidenciar poco tiempo después de la administración, la mejoría del funcional ventilatorio no se observó hasta pasados tres meses. A partir de ese momento, la evolución fue continua hasta alcanzar una meseta con valores aceptables (CV 1320; 28,7 ml/kg) para lograr la ventilación espontánea sin asistencia.[9] Sin embargo, esta nunca fue posible debido a episodios de hipoventilación, constatados clínicamente por la presencia de desaturación a los minutos de la desconexión de la VMI, sin aumento del esfuerzo ventilatorio ni de la frecuencia respiratoria, similar a lo que se reporta en estudios previos.[10,11] Esto podría deberse a una afección del centro respiratorio que genere una respuesta central deprimida a la hipoventilación, posiblemente debido a que la alfa-glucosidasa ácida humana no penetra en el sistema nervioso central.[12] Lamentablemente, en nuestra institución no contamos con dispositivos que nos permitan valorar la respuesta de la presión de oclusión del primer milisegundo frente a la hipercapnia (pendiente $P_{0,1}$/ $PCO_2$) u otra variable que nos permita constatar o descartar esta afección.[13]

En el inicio tardío de esta enfermedad, las primeras manifestaciones son usualmente la debilidad muscular progresiva y/o el deterioro de la función respiratoria. Independientemente del inicio, la disfunción ventilatoria se desarrolla en el 70 % de los pacientes, con una reducción de la CV que varía entre el 0,9 % y el 4,5 %. La falla respiratoria es, generalmente, una causa significativa de morbimortalidad, y la probabilidad de requerir ventilación mecánica se incrementa en promedio un 8 % cada año posterior al diagnóstico.[3]

Aunque la paciente logró desenvolverse de manera autónoma con VNI y MPV diurna, junto con silla de ruedas, y se conectaba de manera invasiva por TQT durante el sueño, la dificultad para lograr que su obra social proveyese un equipo de ventilación mecánica con las características

solicitadas nos llevó a cambiar la estrategia ventilatoria para que pudiera hablar durante el día sin episodios de hipoventilación alveolar. Esto permitió cumplir con el deseo de la paciente de volver a su domicilio con su familia.

## Conclusión

La mejoría funcional ventilatoria de la paciente con EPIT recién pudo observarse luego de tres meses de iniciada la terapia de reemplazo enzimático. Si bien alcanzó valores aceptables de CV, no logró superar la prueba de ventilación espontánea. Es fundamental evaluar el potencial del paciente para establecer estrategias ventilatorias que busquen mejorar la calidad de vida y permitan un retorno seguro al domicilio.

### Agradecimientos

Al Dr. Federico Sarrazín, al Dr. Bruno Leone y a los servicios de Kinesiología Respiratoria, Kinesiología Motora, Fonoaudiología, Terapia Ocupacional, Fisiatría, Enfermería y al equipo Médico de la sede Remeo de Santa Catalina Neurorehabilitación Clínica.

Para obtener el material complementario de este estudio enviar un correo electrónico a **info@ajrpt.com**

### Fuente de financiamiento

Sin financiamiento.

### Conflicto de intereses

Las autoras y los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

### Contribuciones autorales

Conceptualización, curación de datos: IG, PU; análisis formal: IG, PU, PB, JR, MB; investigación: IG, PU; metodología, administración del proyecto: IG, PU, PB, JR, MB; recursos, supervisión: IG, PU; validación; visualización: IG, PU, PB, JR, MB; redacción - borrador original, redacción - revisión y edición: IG, PU, PB, JR, MB, AM.

**Recibido:** 7 de marzo de 2025. **Aceptado:** 24 de julio de 2025.

### Editor responsable

Darío Villalba

### Referencias

1. Dubrovsky A, Fulgenzi E, De Vito EL, Barroso F, Berardo A, Bettini M, et al. Consenso argentino sobre enfermedad de Pompe de inicio tardío. Medicina (B Aires). 2018;78(1):1-23. doi: 10.1016/j.neuarg.2014.01.006
2. Lemus-Barrios GA, Saldarriaga-Rivera LM. Enfermedad de Pompe del adulto: reporte de un caso como diagnóstico diferencial de una miopatía inflamatoria. Rev Colomb Reumatol. 2019;26(1):58-62. doi: 10.1016/j.rcreu.2017.10.005
3. Ambrosino N, Confalonieri M, Crescimanno G, Vianello A, Vitacca M. The role of respiratory management of Pompe disease. Respir Med. 2013;107(8):1124-32. doi: 10.1016/j.rmed.2013.03.004
4. Bay LB, Denzler I, Durand C, Eiroa H, Frabasil J, Fainboim A, et al. Infantile-onset Pompe disease: diagnosis and management. Arch Argent Pediatr. 2019;117(4):271-8. doi: 10.5546/aap.2019.eng.271
5. Labella B, Cotti Piccinelli S, Risi B, Caria F, Damioli S, Bertella E, et al. A comprehensive update on late-onset Pompe disease. Biomolecules. 2023;13(9):1279. doi: 10.3390/biom13091279
6. De Vito EL, Monteiro SG, Aruj PK. Blunted Hypercapnic Respiratory Drive Response in Subjects With Late-Onset Pompe Disease. Respir Care. 2016 Jul;61(7):930-5. doi: 10.4187/respcare.03940
7. Dalmia S, Sharma R, Ramaswami U, Hughes D, Jahnke N, Cole D, et al. Enzyme replacement therapy for late-onset Pompe disease. Cochrane Database Syst Rev. 2023 Dec 12;12(12):CD012993. doi: 10.1002/14651858.CD012993.pub2
8. Riley DS, Barber MS, Kienle GS, Aronson JK, von Schoen-Angerer T, Tugwell P, et al. CARE guidelines for case reports: explanation and elaboration document. J Clin Epidemiol. 2017 Sep;89:218-235. doi: 10.1016/j.jclinepi.2017.04.026
9. American Thoracic Society; European Respiratory Society. ATS/ERS statement on respiratory muscle testing. Am J Respir Crit Care Med. 2002;166(4):518-624. doi: 10.1164/rccm.166.4.518
10. Rosenow EC 3rd, Engel AG. Acid maltase deficiency in adults presenting as respiratory failure. Am J Med. 1978;64:485-91. doi: 10.1016/0002-9343(78)90235-8
11. Braun NM, Arora NS, Rochester DF. Respiratory muscle and pulmonary function in polymyositis and other proximal myopathies. Thorax. 1983;38:616-23. doi: 10.1136/thx.38.8.616
12. De Vito EL, Arce SC, Monteiro SG, Vaca Ruiz GA. Central drive and ventilatory failure in late-onset Pompe disease: At the gates of a new phenotype. Neuromuscul Disord. 2019 Jun;29(6):444-447. doi: 10.1016/j.nmd.2019.03.008
13. Monteiro SG, De Vito EL. Blunted respiratory drive response in late onset Pompe disease. Neuromuscul Disord. 2017;27(2):201-2. doi: 10.1016/j.nmd.2016.12.015

Argentinian Journal of Respiratory and Physical Therapy by AJRPT is licensed under a **Creative Commons Reconocimiento-CompartirIgual 4.0 Internacional License**. Creado a partir de la obra en **www.ajrpt.com**. Puede hallar permisos más allá de los concedidos con esta licencia en **www.ajrpt.com**

**Citar este artículo como:** Gamarra I, Bellón P, Uldani P, Matesa MA, Russo J, Bosso M. **Abordaje kinésico respiratorio en un paciente con enfermedad de Pompe de inicio tardío y dificultad en el destete prolongado: reporte de un caso.** AJRPT. 2025;7(3):59-63. doi: 10.58172/ajrpt.v7i3.370