



UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE TERAPIA FÍSICA Y DEPORTIVA

TÍTULO:

**INTERVENCIÓN FISIOTERAPÉUTICA EN NIÑOS CON LA
ENFERMEDAD DE POMPE.**

Trabajo de Titulación para optar al título de Licenciada en Ciencias
de la Salud en Terapia Física y Deportiva

AUTOR:

Melany Anais Peralta Bautista

TUTOR:

MSc. Bárbara Leyanis Núñez Sánchez

Riobamba – Ecuador

2022

DERECHO DE AUTORÍA

Yo, **MELANY ANAIS PERALTA BAUTISTA**, con cédula de ciudadanía **050404167-4**, autora del trabajo de investigación titulado: **INTERVENCIÓN FISIOTERAPÉUTICA EN NIÑOS CON LA ENFERMEDAD DE POMPE**, certifico que la producción, ideas, opiniones, criterios, contenidos y conclusiones expuestas son de mí exclusiva responsabilidad.

Asimismo, cedo a la Universidad Nacional de Chimborazo, en forma no exclusiva, los derechos para su uso, comunicación pública, distribución, divulgación y/o reproducción total o parcial, por medio físico o digital; en esta cesión se entiende que el cesionario no podrá obtener beneficios económicos. La posible reclamación de terceros respecto de los derechos de autoría de la obra referida, será de mi entera responsabilidad; librando a la Universidad Nacional de Chimborazo de posibles obligaciones.

En Riobamba, marzo 2022



Melany Anais Peralta Bautista

C.I: 050404167-4

DICTAMEN FAVORABLE DEL TUTOR Y MIEMBROS DE TRIBUNAL

Quienes suscribimos, catedráticos designados Tutor y Miembros del Tribunal de Grado para la evaluación del trabajo de investigación **INTERVENCIÓN FISIOTERAPÉUTICA EN NIÑOS CON LA ENFERMEDAD DE POMPE** por **MELANY ANAIS PERALTA BAUTISTA**, con cédula de identidad número **050404167-4**, certificamos que recomendamos la APROBACIÓN de este con fines de titulación. Previamente se ha asesorado durante el desarrollo, revisado y evaluado el trabajo de investigación escrito y escuchada la sustentación por parte de su autor; no teniendo más nada que observar.

De conformidad a la normativa aplicable firmamos, en Riobamba 17 de marzo de 2022

Dr. René Yartú Couceiro

PRESIDENTE DEL TRIBUNAL DE GRADO



Firma

MSc. Laura Verónica Guaña Tarco

MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO



Firma

MSc. Sonia Alexandra Álvarez Carrión

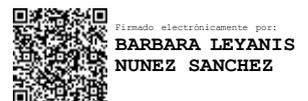
MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO



Firma

MSc. Bárbara Leyanis Núñez Sánchez

TUTOR



Firma



Melany Anais Peralta Bautista

C.I: 050404167-4

CERTIFICADO DE LOS MIEMBROS DEL TRIBUNAL

Quienes suscribimos, catedráticos designados Tutor y Miembros del Tribunal de Grado para la evaluación del trabajo de investigación **INTERVENCIÓN FISIOTERAPÉUTICA EN NIÑOS CON LA ENFERMEDAD DE POMPE**, presentado por **MELANY ANAIS PERALTA BAUTISTA**, con cédula de identidad número **050404167-4**, bajo la tutoría de **MSc. BÁRBARA LEYANIS NÚÑEZ SÁNCHEZ** certificamos que recomendamos la **APROBACIÓN** de este con fines de titulación. Previamente se ha evaluado el trabajo de investigación y escuchada la sustentación por parte de su autor; no teniendo más nada que observar.

De conformidad a la normativa aplicable firmamos, en Riobamba 17 de marzo de 2022

Dr. René Yartú Couceiro

PRESIDENTE DEL TRIBUNAL DE GRADO



Firmado electrónicamente por:
**RENÉ YARTU
CCUCEIRO**

Firma

MSc. Laura Verónica Guaña Tarco

MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO



Firmado electrónicamente por:
**LAURA
VERONICA
GUANA TARC**

Firma

MSc. Sonia Alexandra Álvarez Carrión

MIEMBRO DEL TRIBUNAL DE GRADO



Firmado electrónicamente por:
**SONIA ALEXA DRA
ALVAREZ CAR ION**

Firma



UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
COMISIÓN DE INVESTIGACIÓN Y DESARROLLO CID
Ext. 1133

Riobamba 03 de febrero del 2022
Oficio N° 015-URKUND-CU-CID-TELETRABAJO-2022

Dr. Marcos Vinicio Caiza Ruiz
DIRECTOR CARRERA DE TERAPIA FÍSICA Y DEPORTIVA
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
UNACH
Presente.-

Estimado Profesor:

Luego de expresarle un cordial saludo, en atención al pedido realizado por la **MSc. Bárbara Leyanis Núñez Sánchez**, docente tutor de la carrera que dignamente usted dirige, para que en correspondencia con lo indicado por el señor Decano mediante Oficio N° 1898-D-FCS-TELETRABAJO-2020, realice validación del porcentaje de similitud de coincidencias presentes en el trabajo de investigación con fines de titulación que se detalla a continuación; tengo a bien remitir el resultado obtenido a través del empleo del programa URKUND, lo cual comunico para la continuidad al trámite correspondiente.

No	Documento número	Título del trabajo	Nombres y apellidos del estudiante	% URKUND verificado	Validación	
					Si	No
1	D-120668120	Intervención fisioterapéutica en niños con la enfermedad de Pompe	Peralta Bautista Melany Anais	6	x	

Atentamente,

CARLOS GAFAS GONZALEZ
Firmado digitalmente por CARLOS GAFAS GONZALEZ
Fecha: 2022.02.03 08:44:38 -05'00'

Dr. Carlos Gafas González
Delegado Programa URKUND
FCS / UNACH
C/c Dr. Gonzalo E. Bonilla Pulgar – Decano FCS

Debido a que la respuesta del análisis de validación del porcentaje de similitud se realiza mediante el empleo de la modalidad de Teletrabajo, una vez que concluya la Emergencia Sanitaria por COVID-19 e inicie el trabajo de forma presencial, se procederá a recoger las firmas de recepción del documento en las Secretarías de Carreras y de Decanato.

CERTIFICADO ANTIPLAGIO



Dirección
Académica
VICERRECTORADO ACADÉMICO



CERTIFICACIÓN

Que, **PERALTA BAUTISTA MELANY ANAIS** con CC: **0504041674**, estudiante de la Carrera **TERAPIA FÍSICA Y DEPORTIVA, NO VIGENTE**, Facultad de **FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**; ha trabajado bajo mi tutoría el trabajo de investigación titulado **”INTERVENCIÓN FISIOTERAPÉUTICA EN NIÑOS CON LA ENFERMEDAD DE POMPE”**, cumple con el 6%, de acuerdo al reporte del sistema Anti plagio **URKUND**, porcentaje aceptado de acuerdo a la reglamentación institucional, por consiguiente autorizo continuar con el proceso.

Riobamba, 1 de diciembre de 2021



Firmado electrónicamente por:
**BARBARA LEYANIS
NUNEZ SANCHEZ**

MSc. Bárbara Leyanis Núñez Sánchez

TUTOR (A)

DEDICATORIA

A Dios quien ha sido mi guía, fortaleza y su mano de fidelidad y amor han estado conmigo hasta el día de hoy.

A mis padres César y María quienes con su amor, paciencia y esfuerzo me han permitido llegar a cumplir hoy un sueño más, gracias por inculcar en mí el ejemplo de esfuerzo y valentía, de no temer las adversidades porque Dios está conmigo siempre.

A mi hermano Charly por su cariño y apoyo incondicional, durante todo este proceso, por estar conmigo en todo momento gracias.

A toda mi familia porque con sus oraciones, consejos y palabras de aliento hicieron de mí una mejor persona y de una u otra forma me acompañan en todos mis sueños y metas.

Peralta Bautista Melany A

AGRADECIMIENTO

Quiero expresar mi gratitud a Dios, quien con su bendición llena siempre mi vida de luz, dándome fuerzas y valor para culminar esta etapa de mi vida. Agradezco a la confianza y apoyo brindado por parte de mis padres.

De igual manera las agradezco infinitamente a mi docente tutora MSc. Barbara Núñez por su gran dedicación, disposición y su conocimiento impartido sin egoísmo alguno.

A la Universidad Nacional de Chimborazo, a sus autoridades y docentes, por abrir sus puertas y darme la confianza necesaria para triunfar en la vida y transmitir sabiduría para mi formación profesional.

Peralta Bautista Melany A.

ÍNDICE GENERAL

DERECHO DE AUTORÍA	I
DICTAMEN FAVORABLE DEL TUTOR Y MIEMBROS DE TRIBUNAL	II
CERTIFICADO ANTIPLAGIO	V
DEDICATORIA	VI
AGRADECIMIENTO	VII
RESUMEN	X
ABSTRACT	XI
CAPÍTULO 1. INTRODUCCIÓN	1
CAPÍTULO II. MARCO TEÓRICO	4
Enfermedad de Pompe.....	4
Etiología.....	4
Manifestaciones clínicas	4
Tipos	5
Síntomas	6
Complicaciones	6
Diagnóstico	6
Intervenciones Terapéuticas.....	6
Fisioterapia para tratar la debilidad muscular	6
Fisioterapia para mejorar la capacidad respiratoria.	7
CAPÍTULO III. METODOLOGÍA	8
Criterios de Inclusión:	9
Criterios de Exclusión:	9
Estrategias de búsqueda.....	9
Criterios de selección y extracción.....	10
Valoración de la calidad del estudio.....	12
CAPÍTULO IV: RESULTADOS Y DISCUSIÓN	18
RESULTADOS	18
DISCUSIÓN	34
CAPÍTULO V: CONCLUSIONES Y PROPUESTA	37
CONCLUSIONES	37
PROPUESTA	38

BIBLIOGRAFÍA	40
ANEXOS	45

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1. Diagrama de flujo de elección de artículos científicos	11
---	----

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Porcentaje de Base de Datos	10
Tabla 2. Porcentajes de identificación con operadores booleanos.....	10
Tabla 3. Artículos recolectados en el tema de investigación “Intervención fisioterapéutica en niños con la Enfermedad de Pompe	13
Tabla 4. Artículos científicos publicados en revistas de alto impacto	16
Tabla 5. Enfermedad de Pompe infantil: Diagnóstico y tratamiento.....	18
Tabla 6. Entrenamiento de los músculos respiratorios.....	22
Tabla 7. Terapia de reemplazo enzimático en la enfermedad de Pompe	26
Tabla 8. Entrenamiento y rehabilitación en niños con Enfermedad de Pompe	31

ÍNDICE DE ANEXOS

Anexo 1. Tabla de valoración de la escala de PEDro	45
---	----

RESUMEN

El proyecto investigativo fue desarrollado en tipo de revisión bibliográfica, consistió en la recopilación de documentos científicos de gran magnitud referente al tema de Intervención fisioterapéutica en niños con la Enfermedad de Pompe, basándose principalmente en el ejercicio la cual incluye una serie de entrenamiento para los músculos respiratorios, ejercicios para fortalecer miembros inferiores y la terapia de reemplazo enzimático la cual combinada con el ejercicio demuestra grandes resultados en los niños.

Se llevó a cabo mediante el análisis de evidencia científica, cuya población fueron pacientes que tienen la Enfermedad de Pompe, la recopilación de la información se realizó en las siguientes bases de datos Scielo, PubMed, Science Direct, Elsevier, Springer link, PeDro y Google académico obteniendo 87 artículos científicos de los cuales se estimó 28 artículos, de los cuales 21 se utilizó para los resultados y discusión y 7 para el desarrollo de la introducción de la investigación, puesto que estos cumplieron con los criterios de exclusión e inclusión y tuvieron puntuaciones de 6 o mayor a esta en la escala de PEDro, los artículos se encuentran en idiomas como inglés y español.

Concluida la investigación de los diferentes se logró el objetivo planteado, recopilar información actualizada mediante una búsqueda bibliográfica donde se pueda evaluar la intervención fisioterapéutica en niños con la Enfermedad de Pompe, ya que los programas de ejercicios y la terapia de reemplazo enzimático mejoran considerablemente la calidad de vida del paciente aliviando los síntomas relacionados con la enfermedad enfocándose en las necesidades de cada individuo diagnosticado.

Palabras clave: Enfermedad de Pompe, Fisioterapia, Debilidad muscular, Entrenamiento muscular, Terapia de reemplazo enzimático.

ABSTRACT

The research project was developed in the type of bibliographic review, it consisted in the compilation of scientific documents of great magnitude regarding the subject of physiotherapeutic intervention in children with Pompe disease, based mainly on exercise which includes a series of training for the respiratory muscles, exercises to strengthen lower limbs and enzyme replacement therapy which combined with exercise shows great results in children.

It was carried out through the analysis of scientific evidence, whose population were patients with Pompe disease, the information was collected in the following databases: Scielo, PubMed, Science Direct, Elsevier, Springer link, PeDro and Google academic obtaining 87 scientific articles of which 28 articles were estimated, of which 21 were used for the results and discussion and 7 for the development of the introduction of the research, since these met the exclusion and inclusion criteria and had scores 6 or higher than this on the PEDro scale, the articles are in languages such as English and Spanish.

After the investigation of the different ones has been concluded, the stated objective will be improved, to collect updated information through a bibliographic search where the physiotherapeutic intervention in children with Pompe disease was achieved, since exercise programs and enzyme replacement therapy considerably improve the quality of life of the patient by relieving symptoms related to the disease focusing on the needs of each individual diagnosed.

Keywords: Pompe disease, Physiotherapy, Muscle weakness, Muscle training, Enzyme replacement therapy.



Firmado electrónicamente por:

MARLENE DE
LACARIDAD
MENA
VIAMONTE

Reviewed by:

Lic. Marlene de la Caridad Mena

Viamonte ENGLISH PROFESSOR

C.C. 1758391393

CAPÍTULO 1. INTRODUCCIÓN

La investigación es orientada a una indagación, elección y un análisis bibliográfico sobre estudios realizados de la intervención fisioterapéutica en niños que presentan la Enfermedad de Pompe. La información fue recolectada de diferentes artículos científicos con rigor académico permitiendo obtener datos específicos sobre la etiología, epidemiología, factores de riesgo, sintomatología y complicaciones que pueden ocasionar esta patología si no es tratada adecuadamente, además de los efectos que proporciona la intervención fisioterapéutica, la cual incluirá el ejercicio y la terapia de reemplazo enzimático ayudando al niño a tener un mejor estilo de vida.

La enfermedad de Pompe es una anomalía en un gen del cromosoma 17 lo que da lugar a una alteración de la enzima alfa-glucosidasa ácida (GAA) la cual impide que el cuerpo metabolice el glucógeno, ya que es un tipo de azúcar que es almacenado en las células musculares, esta patología afecta a niños y adultos, ocasionándoles debilidad muscular progresiva, y dificultades respiratorias. Su prevalencia es de 3000 y 5000 personas en el mundo. (Cuadra, 2015)

Según Figeroa-Bonaparte y otros la enfermedad de Pompe es un trastorno genético causado por mutaciones en el gen *GAA* que conduce a una deficiencia de la enzima ácida α -glucosidasa, esta enzima degrada el glucógeno dentro de los lisosomas, por lo que el glucógeno se acumula en los músculos esqueléticos de los pacientes lo que conlleva a una serie de cambios patológicos que producen debilidad muscular. (Figeroa-Bonaparte, y otros, 2016)

A nivel mundial muestra que la prevalencia combinada de todas las formas de enfermedad de Pompe (GSD II) varía según el grupo étnico y la ubicación geográfica. Se estima que hay una frecuencia de 1 en 40.000 nacimientos en USA. La incidencia combinada de esta enfermedad en Taiwán y el sur de China es de 1 por 50,000 habitantes en la población. Entre los individuos de ascendencia europea, la incidencia de la enfermedad de aparición tardía es de uno por cada 60,000 habitantes. En América Latina según Genzyme Corporation (Cambridge, MA, EE. UU.), el Registro de la enfermedad de Pompe hasta el año 2011, demostró a 53 personas con la enfermedad, que representan el 7% del total, la mitad de ellos eran menores de 18 años. (Salinas, González-Andrade, & Aguinaga-Romero, 2020).

De acuerdo a Iolascon y otros, la enfermedad de Pompe puede presentar diferentes manifestaciones clínicas entre las más frecuentes son debilidad progresiva en miembros inferiores y tronco, hipotonía grave, dificultad en la deglución, hipo o arreflexia, debilidad de los músculos faciales y miocardiopatía progresiva, el deterioro de los músculos respiratorios, la principal causa de morbilidad y mortalidad en pacientes, también es común e involucra a los músculos esqueléticos inspiratorios como a los espiratorios. (Iolascon, y otros, 2018).

Bay y otros, manifiestan que la enfermedad de Pompe va a presentar diferentes manifestaciones entre las cuales son neuromusculares donde presentan hipotonía desde el nacimiento con hipo- o arreflexia y debilidad en los músculos de la cara, del tronco y de las extremidades. La mayor afectación es de los músculos proximales de las extremidades inferiores. Aparecen patrones de movimiento compensatorios por la gran debilidad y la escasa movilidad que causan deformidades y retracciones articulares, la debilidad en los músculos flexores del cuello, lo que dificulta levantar la cabeza desde la posición supina y la debilidad proximal en los miembros causa caídas frecuentes, dificultad para subir escaleras, para correr y practicar deportes, Respiratorias presentan debilidad de los músculos respiratorios y trastorno respiratorio del sueño que se manifiesta con letargia, irritabilidad, ronquidos nocturnos o apneas (Bay, y otros, 2019).

Pascual-Pascual y otros da a conocer que las manifestaciones cardiacas presentan la hipertrofia ventricular la cual suele ser de evolución rápida y progresiva, la afectación masiva del miocardio puede producir isquemia subendocárdica y perfusión coronaria inadecuada, lo que puede causar arritmias ventriculares graves y riesgo de muerte súbita, Gastrointestinales y nutricionales en los lactantes puede observarse hepatomegalia, esplenomegalia, macroglosia y debilidad motora, la debilidad muscular puede provocar disfagia, reflujo gastroesofágico, gastroparesia y estreñimiento, provocando un retraso en el desarrollo o una ganancia insuficiente de peso (Pascual-Pascual, y otros, 2016).

Para Bravo-Oro y otros, la terapia de reemplazo enzimático aumenta la supervivencia global de los que padecen la enfermedad de Pompe por lo que la aplicación de dicha terapia indica una gran mejora en la función cardíaca, respiratoria y el funcionamiento físico como motoras, otorgándole al niño una mejor calidad de vida o un poco más de vida por padecer dicha patología. (Bravo-Oro, y otros, 2016).

Jones y otros, manifiestan que el entrenamiento de los músculos respiratorios en la enfermedad de Pompe de 12 semanas da como resultado el aumento de la fuerza de los músculos inspiratorios y espiratorios, por lo que el aumento de la fuerza respiratoria es relativamente duradero después de tres meses de desentrenamiento, la RMT es el mejor tratamiento complementario para la debilidad respiratoria. (Jones, y otros, 2016).

Varios estudios indican que la atrofia por desuso y la debilidad muscular son universales en la enfermedad de Pompe y pueden tener un impacto significativo en la función muscular y la calidad de vida, por lo que el ejercicio de resistencia personalizado y el entrenamiento de resistencia progresiva, con o sin ERT, pueden mejorar la capacidad aeróbica y normalizar la fuerza muscular, la función motora y la masa magra en los pacientes que presentan debilidad muscular. (Tarnopolsky, y otros, 2016).

El desarrollo de esta investigación es la respuesta a la necesidad de brindar información clara y precisa sobre la intervención fisioterapéutica en niños con la enfermedad de Pompe, debido a que los fisioterapeutas son quienes juegan un papel importante en la recuperación de la capacidad funcional y motora de los pacientes que presentan dicha patología; por lo que es fundamental mantener una actualización constantemente sobre la fisioterapia que se emplea en la enfermedad de Pompe.

Por consiguiente, el objetivo de esta revisión bibliográfica es recopilar información actualizada mediante una búsqueda bibliográfica donde se pueda evaluar la intervención fisioterapéutica en niños con la Enfermedad de Pompe

Palabras clave: Enfermedad de Pompe, Fisioterapia, Debilidad muscular, Entrenamiento muscular, Terapia de reemplazo enzimático.

CAPÍTULO II. MARCO TEÓRICO

Enfermedad de Pompe

La enfermedad de Pompe es una anomalía en un gen del cromosoma 17 lo que da lugar a una alteración de la enzima alfa-glucosidasa ácida (GAA) que es la encargada de degradar el glucógeno, el defecto genético que origina la enfermedad de Pompe impide que el cuerpo metabolice el glucógeno, un tipo de azúcar que es almacenado en las células musculares. Como consecuencia de ello, una cantidad excesiva del mismo se acumula en las células, lo que debilita la musculatura implicada en el equilibrio, en la movilidad, o en la libertad del movimiento. (Blanco, 2016)

Etiología

Es un trastorno genético causado por mutaciones en el gen *GAA* que conducen a una deficiencia de la enzima ácida α -glucosidasa. Esta enzima degrada el glucógeno dentro de los lisosomas. El glucógeno se acumula en los músculos esqueléticos de los pacientes con la enfermedad de Pompe, lo que lleva a una serie de cambios patológicos que producen debilidad muscular. (Figueroa-Bonaparte, 2016)

Manifestaciones clínicas

La enfermedad de Pompe puede presentarse diferentes manifestaciones clínicas más frecuentes son debilidad progresiva en miembros inferiores y tronco, hipotonía grave, dificultad en la deglución, hipo o arreflexia, debilidad de los músculos faciales y miocardiopatía progresiva, el deterioro de los músculos respiratorios, la principal causa de morbilidad y mortalidad en pacientes, también es común e involucra a los músculos esqueléticos inspiratorios como a los espiratorios. (Iolascon V. C., 2018)

Manifestaciones neuromusculares: presentan hipotonía desde el nacimiento con hipo- o arreflexia y debilidad en los músculos de la cara, del tronco y de las extremidades. La mayor afectación es de los músculos proximales de las extremidades inferiores. Aparecen patrones de movimiento compensatorios por la gran debilidad y la escasa movilidad que causan deformidades y retracciones articulares. La debilidad de la musculatura orolingual y diafragmática afecta precozmente las funciones deglutoria y respiratoria. Los músculos flexores del cuello, lo que dificulta levantar la cabeza desde la posición supina y la

debilidad proximal en los miembros causa caídas frecuentes, dificultad para subir escaleras, para correr y practicar deportes. (Bay, 2019)

Manifestaciones respiratorias: la debilidad de los músculos respiratorios, la alteración del mecanismo de la tos y de la deglución provocan infecciones respiratorias de las vías altas y neumonías repetidas. El trastorno respiratorio del sueño se manifiesta con letargia, irritabilidad, ronquidos nocturnos o apneas. (Bay, 2019)

Manifestaciones Cardiacas: La hipertrofia ventricular suele ser de evolución rápida y progresiva, y puede derivar en una miocardiopatía dilatada con deterioro grave e insuficiencia cardíaca terminal. Asimismo, el depósito de glucógeno puede provocar trastornos de conducción. Por otra parte, la afectación masiva del miocardio puede producir isquemia subendocárdica y perfusión coronaria inadecuada, lo que puede causar arritmias ventriculares graves y riesgo de muerte súbita. (Pascual-Pascual, y otros, Guía clínica de la enfermedad de Pompe infantil, 2016)

Manifestaciones gastrointestinales y nutricionales: En los lactantes puede observarse hepatomegalia, esplenomegalia, macroglosia y debilidad motora oral con facies miopática. La debilidad muscular puede provocar disfagia, reflujo gastroesofágico, gastroparesia y estreñimiento. Las alteraciones gastrointestinales y nutricionales provocan un retraso en el desarrollo o una ganancia insuficiente de peso. (Pascual-Pascual, y otros, Guía clínica de la enfermedad de Pompe infantil, 2016)

Tipos

- **Temprana o clásica:** se manifiesta de forma grave debido a que inicia en los primeros meses de vida con dificultad para la alimentación, infecciones respiratorias recurrentes, poca movilidad e hipotonía. La afección cardíaca es severa y en la mayoría de las ocasiones provoca la muerte. Cada vez se reconocen más pacientes con EP temprana atípica con predominio de manifestaciones musculares sin miocardiopatía. (Bravo-Oro, Fuente-Cortez, Molina-García, Romero-Díaz, & Rodríguez-Leyva, 2016)
- **Tardía:** se inicia después del año de vida. Se caracteriza por debilidad proximal de los miembros inferiores y de los músculos paraespinales, afección diafragmática y de los músculos accesorios respiratorios, lo cual provoca apnea

obstructiva del sueño progresiva y falla respiratoria crónica. (Bravo-Oro, Fuente-Cortez, Molina-García, Romero-Díaz, & Rodríguez-Leyva, 2016)

Síntomas

- Hipotonía
- Debilidad proximal progresivas
- Arreflexia
- Insuficiencia respiratoria
- Compromiso respiratorio
- Debilidad muscular
- Hipoacusia
- Cardiomegalia
- Disnea
- Dificultades en la alimentación (Bay, y otros, 2019)

Complicaciones

- Problemas respiratorios
- Problemas cardiacos
- Debilidad en los músculos (Chisari, 2019)

Diagnóstico

Se toma una muestra de sangre y se estudia y cuentan las enzimas en la sangre que es útil para la detección rápida en neonatos, lactantes y niños. También hay pruebas como estudios del sueño, pruebas respiratorias para medir la capacidad pulmonar, radiografía de tórax, ecocardiograma y electromiografías (una prueba que mide cómo de bien funcionan los músculos). (León-Ojeda, 2016)

Intervenciones Terapéuticas

Fisioterapia para tratar la debilidad muscular

La rehabilitación funcional musculoesquelética de la enfermedad de Pompe se basa en las siguientes pautas que incluyen: monitoreo del estado cardiorrespiratorio, detección de osteopenia / osteoporosis, evaluación de deficiencias musculoesqueléticas, déficits funcionales, niveles de discapacidad y participación social, mejora de la función

muscular, prevención de alteraciones musculoesqueléticas secundarias, educación del paciente y la familia sobre el curso natural de la enfermedad, ejercicio submáximo funcional y aeróbico, evitar el ejercicio excesivo de resistencia y excéntrico, evitar la debilidad por exceso de trabajo y evitar la atrofia por desuso. (Iolascon V. C., 2018)

Fisioterapia para mejorar la capacidad respiratoria.

La rehabilitación respiratoria en pacientes con EP incluye mejorar la ventilación restrictiva (tórax hipo expansible), tos ineficaz, alteración de los gases en sangre (por hipoventilación), alteración de la fuerza de los músculos respiratorios, alteración del patrón respiratorio (relación entre la frecuencia respiratoria y el volumen actual), alteración del patrón de sueño y disnea en las AVD. (Jones, y otros, 2014)

La estimulación de las secreciones por medio de la terapia respiratoria manual, entrenamiento de los músculos respiratorios, aplicación de oxigenoterapia por medio de ventilación mecánica no invasiva con BIPAP para la hipoventilación nocturna, BIPAP o traqueotomía con ventilación mecánica para hipoventilación diurna y nocturna. (Pascual-Pascual, 2016)

CAPÍTULO III. METODOLOGÍA

La investigación se llevó a cabo mediante la revisión bibliográfica, por lo que se considera una investigación de tipo documental, su desarrollo se llevó a cabo mediante una revisión de artículos de revistas indexadas, los cuales contenían información sobre la patología como tal, donde se obtuvo la información necesaria de las variables de intervención fisioterapéutica en la enfermedad de Pompe para el desarrollo de la investigación.

El método que se aplicó fue inductivo ya que se denotó de la patología específica sus diferentes opciones fisioterapéuticas para tratar al paciente con esta enfermedad que tiene baja prevalencia, aportando valiosa información para la aplicación del mismo como parte del tratamiento fisioterapéutico.

El enfoque de investigación es cualitativo ya que permitió determinar las características del tratamiento rehabilitador, desde el punto de vista fisioterapéutico. En cuanto al diseño es de tipo documental ya que la investigación se basó en evidencia científica de diferentes bibliografías, documentos, artículos, revistas, entre otros; lo que permitió realizar una comparación de los mismos.

El estudio es de carácter retrospectivo, ya que se recopiló información que ya fue estudiada años atrás por diferentes autores interesados en comprobar los efectos de la intervención fisioterapéutica como una medida de tratamiento en niños que presentan la enfermedad de Pompe, presentando resultados verídicos aptos para su interpretación.

El nivel de la investigación fue analítico-descriptivo ya que se revisó los acervos bibliográficos obtenidos de varios autores que han utilizado y aplicado diferentes técnicas fisioterapéuticas y que comprueban si esta da un aporte positivo o no en el tratamiento fisioterapéutico del paciente.

La información recopilada de la investigación fue a partir de la búsqueda de bases de datos tales como: Scielo, PubMed, Science Direct, Elsevier, Springer link, PeDro, Google académico. Por lo que dichas bases de datos presentan un alto porcentaje de información tanto en datos de investigaciones como en artículos científicos y estos buscadores son de acceso gratuito.

Como parte de la metodología cualitativa, la técnica usada fue la observación indirecta, por cuanto se conoció el proceso investigativo, manipulación de sujetos y los resultados

encontrados a través de la lectura científica de los artículos incluidos. Inicialmente se obtuvieron 78 artículos, a los cuales se les realizó una selección minuciosa para incluir 28 artículos en la investigación, con una población de 1458 pacientes, además de calificar su calidad metodológica a través de la escala Physiotherapy Evidence Database (PEDro). (ANEXO1)

Criterios de inclusión y exclusión

Criterios de Inclusión:

- Artículos que contengan información sobre la intervención fisioterapéutica en niños con la enfermedad de Pompe
- Artículos que contengan información sobre la enfermedad de Pompe en niños y su respectivo tratamiento
- Artículos científicos que fueron publicados a partir del año 2011.
- Artículos científicos publicados en idioma español e inglés
- Artículos que supere o sea igual la valoración 7 en la escala PEDro.
- Artículos con información sobre la intervención en niños.

Criterios de Exclusión:

- Artículos y libros publicados antes del año 2011.
- Artículos científicos que no brindan una información completa que apoye a la temática investigada.
- Artículos valorados con poco impacto en la publicación.
- Artículos que no contengan implicaciones éticas
- Artículos que en la escala PEDro tengan valoración inferior a 6.

Estrategias de búsqueda

La estrategia de búsqueda de la investigación fue elaborada mediante la recolección, clasificación, análisis y evaluación de artículos que contengan información sobre la intervención fisioterapéutica en niños con la enfermedad de Pompe. La recolección de información fue obtenida de diferentes bases de datos como: PubMed, ELSEVIER,

Scielo, Springer link, de las cuales la mayoría de documentos utilizados en el análisis se obtuvo de PubMed con un 61% (Tabla 1).

Tabla 1. Porcentaje de Base de Datos

BASE DE DATOS	CANTIDAD	PORCENTAJE
PubMed	17	61%
SciELO	1	4%
Springer link	4	14%
Elsevier	6	21%
TOTAL	28	100%

Los diferentes operadores Booleanos utilizados para la investigación fueron “AND”, “OR”, “NOT”, siendo el operador “AND” el más utilizado para la combinación de términos facilitando así la búsqueda de información necesaria (Tabla 2).

Tabla 2. Porcentajes de identificación con operadores booleanos

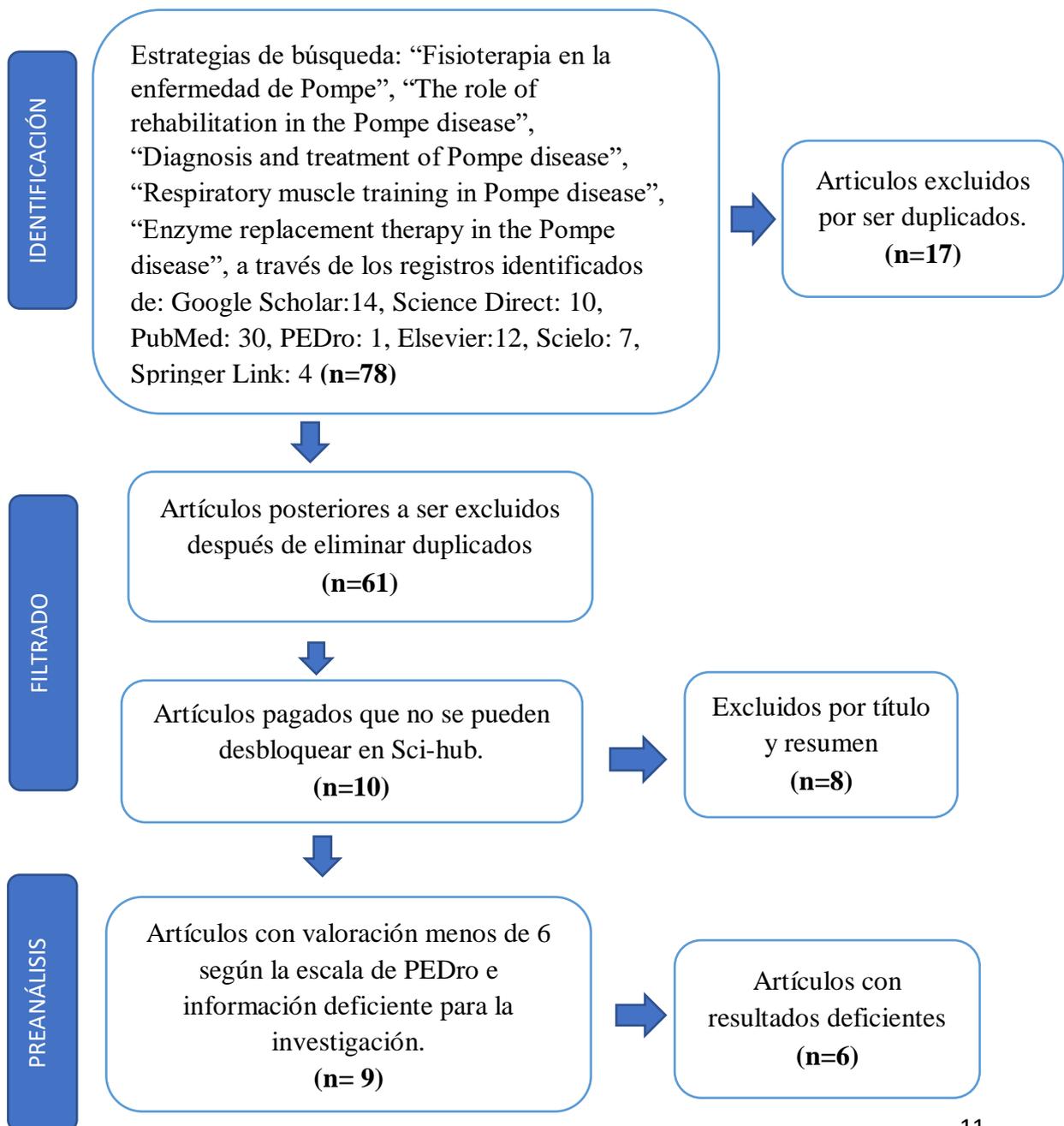
OPERADORES	CANTIDAD	PORCENTAJE
AND	23	82%
OR	5	18%
NOT	0	0%
TOTAL	28	100%

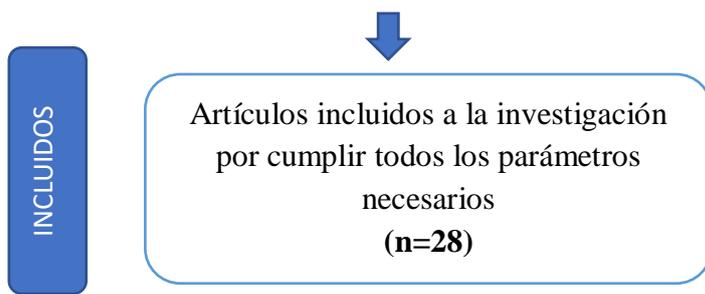
Criterios de selección y extracción

Para la estrategia de selección y extracción de datos se usaron parámetros como son: la **identificación** en la cual se recolectó 78 artículos de diferentes bases de datos como PubMed, SciELO, Elsevier, Springer link, de los cuales se excluyeron 17 por estar duplicados, consiguiendo así 61 artículos. En el **filtrado** se excluyeron 10 artículos

pagados que no se pueden desbloquear en Sci-hub y 8 al revisar el título y resumen por no aportar información para la investigación obteniendo un total de 43 artículos listos para el **pre-análisis**, parámetro en el cual se aplicó la escala de PEDro para la valoración de los artículos excluyendo 9 artículos con valoración menor a 7 y por último 6 artículos por no tener resultados congruentes, contando con un total de 28 artículos listos para incluir en la investigación (Figura 1).

Figura 1. Diagrama de flujo de elección de artículos científicos





Elaborado por: Melany Anais Peralta Bautista

Fuente: Formato de revisión bibliográfica

Valoración de la calidad del estudio

Los 28 artículos recolectados fueron estudiados y analizados de una manera íntegra para que puedan formar parte de esta investigación. Cada artículo fue juzgado según los criterios de la escala de PEDro (Physiotherapy Evidence Database), lo que permitió que consten en la investigación artículos con una buena estadística y un gran impacto. Cada artículo valorado debía obtener una puntuación mayor o igual que 6 para ser considerado dentro de esta investigación. En la siguiente tabla se muestra los artículos que mejor impacto y calificación obtuvieron según la escala de valoración PEDro.(Tabla 3)

Tabla 3. Artículos recolectados en el tema de investigación “Intervención fisioterapéutica en niños con la Enfermedad de Pompe

Nº	Año	Base de datos	Autores	Título en español	Título en inglés	Valoración de PEDro
1	2016	SciELO	(León-Ojeda et al., 2016)	Diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Pompe.	Diagnosis and treatment of Pompe disease.	7
2	2016	PubMed	(Figeroa-Bonaparte et al., 2016)	Los hallazgos de la resonancia magnética muscular en la enfermedad de Pompe de inicio en la niñez y la edad adulta se correlacionan con la función muscular.	Muscle MRI Findings in Childhood/Adult Onset Pompe Disease Correlate with Muscle Function.	8
3	2016	Elsevier	(Jones et al., 2016)	Entrenamiento de los músculos respiratorios (TMR) en la enfermedad de Pompe de inicio tardío (LOPD): efectos del entrenamiento y el desentrenamiento.	Respiratory muscle training (RMT) in late-onset Pompe disease (LOPD): Effects of training and detraining.	7
4	2011	PubMed	(Bereznai et al., 2011)	Manifestaciones clínicas, curso y resultado de la terapia de reemplazo enzimático en pacientes húngaros con enfermedad de Pompe.	Clinical manifestation, disease course and response to enzyme replacement therapy in Hungarian patients with Pompe’s disease.	7
5	2018	PubMed	(Nascimento et al., 2018)	Un nuevo fenotipo de la enfermedad de Pompe de inicio infantil.	A new phenotype of infantile-onset Pompe disease.	8
6	2013	PubMed	(Werneck et al., 2013)	Biopsia muscular en la enfermedad de Pompe.	Muscle biopsy in Pompe disease.	8
7	2015	PubMed	(Llerena et al., 2015)	Directrices para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento clínico de pacientes con enfermedad de Pompe juvenil y adulta.	Guidelines for the diagnosis, treatment and clinical monitoring of	7

					patients with juvenile and adult Pompe disease.	
8	2015	PubMed	(Jevnikar et al., 2015)	El entrenamiento de los músculos respiratorios con terapia de reemplazo enzimático mejora la fuerza muscular en la enfermedad de Pompe de inicio tardío.	Respiratory muscle training with enzyme replacement therapy improves muscle strength in late -onset Pompe disease.	8
9	2016	PubMed	(Smith et al., 2016)	Ejercicio de acondicionamiento de los músculos inspiratorios y terapia génica del diafragma en la enfermedad de Pompe: evidencia clínica de plasticidad respiratoria.	Inspiratory muscle conditioning exercise and diaphragm gene therapy in Pompe disease: Clinical evidence of respiratory plasticity.	8
10	2016	Springer Link	(Aslan et al., 2016)	Entrenamiento de los músculos inspiratorios en la enfermedad de Pompe de inicio tardío: los efectos sobre las pruebas de función pulmonar, la calidad de vida y la calidad del sueño.	Inspiratory Muscle Training in Late-Onset Pompe Disease: The Effects on Pulmonary Function Tests, Quality of Life, and Sleep Quality.	8
11	2011	Elsevier	(Chien et al., 2011)	Enfermedad de Pompe de inicio tardío: detección temprana e inicio temprano del tratamiento facilitado por la detección del recién nacido.	Later-onset Pompe disease: early detection and early treatment initiation enabled by newborn screening.	8
12	2011	Elsevier	(Oda et al., 2011)	Examen de detección de la enfermedad de Pompe en recién nacidos en Japón.	Newborn screening for Pompe disease in Japan.	7
13	2011	Elsevier	(Vries et al., 2011)	Primera experiencia con terapia de reemplazo enzimático durante el embarazo y la lactancia en la enfermedad de Pompe.	First experience with enzyme replacement therapy during pregnancy and lactation in Pompe disease.	7

14	2012	PubMed	(Ebbink et al., 2012)	Resultado cognitivo de pacientes con enfermedad de Pompe infantil clásica que reciben terapia enzimática.	Cognitive outcome of patients with classic infantile Pompe disease receiving enzyme therapy.	8
15	2012	Elsevier	(Spiridigliozzi et al., 2012)	Desarrollo cognitivo temprano en niños con enfermedad de Pompe infantil.	Early cognitive development in children with infantile Pompe disease.	8
16	2020	Elsevier	(Korlimarla et al., 2020)	Funcionamiento conductual, social y escolar en niños con enfermedad de Pompe.	Behavioral, social and school functioning in children with Pompe disease.	7
17	2021	PubMed	(Vácsi et al., 2021)	Daño muscular en respuesta a una sola sesión de ejercicio concéntrico de alta intensidad en pacientes con enfermedad de Pompe.	Muscle damage in response to a single bout of high intensity concentric exercise in patients with Pompe disease.	8
18	2019	PubMed	(Jones et al., 2019)	Entrenamiento de los músculos respiratorios (TMR) en la enfermedad de Pompe de inicio tardío (LOPD): un protocolo para un ensayo clínico controlado simulado.	Respiratory muscle training (RMT) in late-onset Pompe disease (LOPD): A protocol for a sham-controlled clinical trial.	8
19	2020	PubMed	(Sechi et al., 2020)	Ejercicio físico solo o en combinación con una dieta alta en proteínas en pacientes con enfermedad de Pompe de inicio tardío: resultados de un estudio cruzado.	Exercise training alone or in combination with high-protein diet in patients with late onset Pompe disease: results of a cross over study.	8

20	2018	PubMed	(Meijden et al., 2018)	Seguimiento a largo plazo de 17 pacientes con enfermedad de Pompe infantil tratados con terapia de reemplazo enzimático.	Long-term follow-up of 17 patients with childhood Pompe disease treated with enzyme replacement therapy.	8
21	2014	PubMed	(Jones et al., 2014)	Efectos del entrenamiento de los músculos respiratorios (TMR) en niños con enfermedad de Pompe de inicio infantil y debilidad de los músculos respiratorios.	Effects of respiratory muscle training (RMT) in children with infantile-onset Pompe disease and respiratory muscle weakness.	7
22	2019	Springer Link	(Wenninger et al., 2019)	Seguridad y eficacia del entrenamiento de los músculos inspiratorios a corto y largo plazo en la enfermedad de Pompe de inicio tardío (LOPD): un estudio piloto.	Safety and efficacy of short- and long-term inspiratory muscle training in late-onset Pompe disease (LOPD): a pilot study.	7
23	2013	Springer Link	(Vianello et al., 2013)	La terapia de reemplazo enzimático mejora los resultados respiratorios en pacientes con glucogenosis tipo II de inicio tardío y alta dependencia del ventilador.	Enzyme replacement therapy improves respiratory outcomes in patients with late-onset type II glycogenosis and high ventilator dependency.	8

Tabla 4. Artículos científicos publicados en revistas de alto impacto

Nº	Año	Base de datos	Autores	Título en español	Título en inglés	Revista
24	2016	PubMed	(Schoser et al., 2016)	Supervivencia y resultados a largo plazo en la enfermedad de Pompe de inicio tardío después del tratamiento con glucosidasa	Survival and long-term outcomes in late-onset Pompe disease following glucosidase alfa treatment: a	Journal of Neurology

				alfa: una revisión sistemática y un metanálisis.	systematic review and meta-analysis.	
25	2019	PubMed	(Bay et al., 2019)	Enfermedad de Pompe infantil: Diagnóstico y tratamiento.	Infantile-onset Pompe disease: Diagnosis and management.	Arch Argent Pediatr
26	2019	Springer Link	(Iolascon et al., 2019)	Actividad física adaptada y ejercicio terapéutico en la enfermedad de Pompe de inicio tardío (LOPD): un enfoque de rehabilitación en dos pasos.	Adapted physical activity and therapeutic exercise in late-onset Pompe disease (LOPD): a two-step rehabilitative approach.	Neurological Sciences
27	2016	PubMed	(Tarnopolsky et al., 2016)	Enfermedad de Pompe: diagnóstico y tratamiento. Directrices basadas en evidencia de un panel de expertos canadienses.	Pompe Disease: Diagnosis and Management. Evidence-Based Guidelines from a Canadian Expert Panel.	Cambridge University Press
28	2016	PubMed	(Boentert et al., 2016)	Recomendaciones prácticas para el diagnóstico y tratamiento de la debilidad de los músculos respiratorios en la enfermedad de Pompe de inicio tardío.	Practical Recommendations for Diagnosis and Management of Respiratory Muscle Weakness in Late-Onset Pompe Disease.	International Journal of Molecular Sciences.

CAPÍTULO IV: RESULTADOS Y DISCUSIÓN

RESULTADOS

Tabla 5. Enfermedad de Pompe infantil: Diagnóstico y tratamiento

Autor	Tipo de estudio	Población	Intervención	Resultados
(Bay et al., 2019)	Revisión sistemática	<p>1 artículo</p> <p>Nuevo fenotipo en pacientes con enfermedad de Pompe clásica de inicio infantil que reciben terapia de reemplazo enzimático</p> <p>G1: 11 pacientes</p>	Hallazgos clínicos, diagnósticos y manejo con la terapia de reemplazo de enzimas, beneficios y efectos adversos de los tratamientos terapéuticos.	La revisión dio a conocer que el inicio infantil clásico es la forma más conocida de la enfermedad de Pompe, que se presenta con compromiso cardíaco grave e hipotonía clara, mientras que la presentación no clásica ocurre con compromiso motor temprano. La enfermedad de Pompe de inicio tardío se desarrolla en adultos, pero también puede ocurrir durante la infancia o la adolescencia.
(Figeroa-Bonaparte et al., 2016)	Ensayo controlado aleatorio	P1: 34 pacientes	La resonancia magnética muscular como una prueba para la correlación entre la resonancia magnética muscular y la fuerza y función de los	En el ensayo se dio a conocer que la resonancia magnética muscular se correlaciona con la función muscular en pacientes con enfermedad de Pompe y podría ser útil para el diagnóstico y seguimiento de los pacientes

			músculos mediante la utilización de escalas.	presintomáticos y sintomáticos en la clínica diaria con su respectivo tratamiento.
(Werneck et al., 2013)	Estudio retrospectivo	P1: 19 pacientes	Biopsias musculares en pacientes con un diagnóstico de EP confirmado por la deficiencia de la actividad de la enzima GAA.	En en los hallazgos del estudio se muestra el aumento de la actividad de la fosfatasa ácida y las vacuolas, existe atrofia de las fibras de tipo 1 y 2. Se observaron fibras angulares atróficas y la mayoría de las vacuolas estaban llenas de glucógeno y en los adultos existe menos fibras con vacuolas que en la infantil.
(Llerena et al., 2015)	Estudio retrospectivo	P1: 27 pacientes	Protocolo para el diagnóstico, seguimiento, tratamiento, asesoramiento genético y rehabilitación para pacientes con EP.	Los resultados del estudio nos dan a conocer que las alteraciones musculoesqueléticas secundarias se pueden prevenir siguiendo los principios de la biomecánica para contrarrestar las fuerzas deformantes. Esto se hace aplicando una ligera presión, estirando, practicando la corrección de la postura, realizando intervenciones ortopédicas y utilizando sistemas de asiento y apoyo. Además, en estudios recientes muestran que la movilización y utilización de grasas y carbohidratos en los músculos

				esqueléticos durante el ejercicio son normales en la EP. De hecho, la reducción de la capacidad de ejercicio se debe a la debilidad y desgaste muscular y no a una reducción de la glucogenólisis muscular, incluso con la terapia.
(Oda et al., 2011)	Estudio clínico	P1: 496 pacientes G1: 29 pacientes con la enfermedad de Pompe 2 infantiles 14 juveniles 13 adultos G2: 5 pacientes portadores obligados.	Examen de detección de la enfermedad de Pompe	Los resultados de los exámenes dieron a conocer que se encontraron dos casos de falsos positivos (0.3%), la cual sugiere que la NBS para detectar la enfermedad de Pompe es factible en Japón, mediante los estudios realizados en todos los pacientes neonatos.
(Chien et al., 2011)	Ensayo clínico aleatorizado	P1: 13 pacientes	Programa de detección de niños recién nacidos con actividad deficiente de la α -glucosidasa ácida de fibroblastos de la piel y dos mutaciones del gen de la α -glucosidasa ácida	El ensayo clínico demostró que el cribado neonatal facilita la detección temprana de la enfermedad de Pompe de aparición tardía, además los niños presentan hipotonía, debilidad muscular, retraso en los hitos del desarrollo / habilidades motoras o niveles elevados de creatina quinasa, las muestras de biopsia muscular obtenidas de los pacientes

				tratados revelaron un mayor almacenamiento de glucógeno y lípidos.
--	--	--	--	--

En la tabla 4 se realizaron 6 estudios de diferentes autores Bay, Figeroa-Bonaparte, Werneck, Lorenzoni, Kamoi, Llerena, Oda, Chien, entre otros autores, en donde los 6 estudios en las conclusiones y resultados coinciden que la detección temprana de la enfermedad de Pompe mediante un diagnóstico adecuado como puede ser por medio de la resonancia magnética, la biopsia y otros exámenes ayudan de manera rotunda a determinar la condición actual de los pacientes que por lo general presentan debilidad a nivel de sus músculos, ya que con la realización de dichas pruebas se puede detectar un tratamiento adecuado en el paciente y mejor abordaje fisioterapéutico, los estudios fueron realizados en pacientes niños de distintas edades.

Tabla 6. Entrenamiento de los músculos respiratorios

Autor	Tipo de estudio	Población	Intervención	Resultados
(Jones et al., 2016)	Ensayo clínico	P1: 8 pacientes	Programa de entrenamiento de los músculos respiratorios (RMT) de 12 semanas en la enfermedad de Pompe de inicio tardío (LOPD).	En el estudio se mostró que a las 12 semanas existió aumentos de grandes a muy grandes en la fuerza de los músculos inspiratorios y espiratorios, además los aumentos en la fuerza respiratoria parecieron ser relativamente duraderos después de tres meses de desentrenamiento.
(Jones et al., 2019)	Ensayo clínico controlado simulado	P1: 28 pacientes	Programa de entrenamiento de los músculos respiratorios (RMT) de 12 semanas que proporciona una resistencia de umbral de presión calibrada, individualizada y progresiva contra la inspiración y la espiración.	Los resultados del estudio dieron a conocer que el régimen de RMT es seguro, bien tolerado y produce grandes aumentos en la fuerza de los músculos respiratorios, en los resultados exploratorios incluyen medidas cuantitativas de polisomnografía; donde el paciente informó medidas de fatiga, somnolencia diurna y calidad del sueño; y medidas de ultrasonido del espesor del diafragma.

(Jevnikar et al., 2015)	Ensayo clínico	P1: 8 pacientes	Entrenamiento de los músculos respiratorios	En el estudio se demostró que el entrenamiento de los músculos respiratorios con umbral conserva y mejora la fuerza de los músculos inspiratorios en pacientes con LOPD. En este estudio observamos que MIP mejoró significativamente en la población de estudio y la mejora permaneció estable en el período de seguimiento posterior.
(Smith at al., 2016)	Ensayo Clínico	P1: 5 pacientes	Terapia diafragmática para tratar la disfunción neural respiratoria en Pompe de inicio infantil mediante un período de ejercicios de acondicionamiento de los músculos inspiratorios.	El presente estudio mostro que el entrenamiento combinado de AAV1-CMV-GAA y ejercicio confirió beneficios a la función motora dinámica del diafragma. La función motora respiratoria mejoró en algunos niños con enfermedad de Pompe de inicio infantil e insuficiencia ventilatoria después de un año, los ejercicios combinados parecieron contrarrestar la lenta disminución de la independencia ventilatoria típica del fenotipo grave de Pompe. Los datos de LC, MRI y EMG sugirieron que la función motora dinámica del diafragma mejoró después de la terapia génica.

(Aslan et al., 2016)	Ensayo clínico	P1: 8 pacientes	Efecto de un programa de IMT de 8 semanas sobre las pruebas de función pulmonar, la calidad de vida y la calidad del sueño en pacientes con LOPD que estaban recibiendo terapia de reemplazo enzimático (ERT).	El estudio nos da un resultado que, con las mediciones espirométricas en posición sentada y supina, y mediciones de las presiones inspiratoria y espiratoria máximas, el flujo máximo de tos, la calidad de vida y la calidad del sueño, sugieren que el IMT tiene un efecto positivo sobre la presión inspiratoria máxima en sujetos con LOPD que están bajo ERT.
(Jones et al., 2014)	Ensayo clínico	P1: 2 pacientes	Entrenamiento de los músculos respiratorios (TMR)	Los resultados del ensayo demostraron que el RMT intensiva puede ser un tratamiento beneficioso para la debilidad de los músculos respiratorios en los supervivientes pediátricos de la enfermedad de Pompe infantil.
(Wenninger et al., 2019)	Estudio piloto	P1: 11pacientes	Evaluar la seguridad y eficacia del entrenamiento de los músculos inspiratorios (IMT)	El estudio demostró que el GIM frecuente mejora la MIP y, por lo tanto, estabiliza y desacelera la disminución de la fuerza del diafragma. El aumento gradual de la resistencia inspiratoria se tolera bien sin ningún aumento de los efectos secundarios, siempre que el IMT sea supervisado y la resistencia se ajuste individualmente al grado de agotamiento

				percibido por el paciente, el IMT debe aplicarse a todos los pacientes con LOPD, especialmente a aquellos que demuestran una disminución progresiva de la función de los músculos respiratorios o que no pueden recibir ERT.
(Boentert et al., 2016)	Revisión sistemática	P1: 200 pacientes	Diagnóstico y tratamiento de la debilidad de los músculos respiratorios en la enfermedad de Pompe	La revisión demostró que la fisioterapia torácica y la MAC pueden ser suficientes solo para pacientes con debilidad leve de los músculos espiratorios y las técnicas de MAC deben ser implementadas por fisioterapeutas capacitados o terapeutas respiratorios.

En la tabla 5 se realizaron 8 estudios y los autores, Jones, Jevnikar, Smith, Aslan, Huseyinsinoglu, Oflazer, Nilgun, entre otros, mencionan que el entrenamiento de los músculos respiratorios en niños con la Enfermedad de Pompe tiene efectos positivos aumentando la fuerza de los músculos inspiratorios y espiratorios, los estudios deducen que la terapia respiratoria, MAC Y MIP estabiliza y desacelera la disminución de la fuerza del diafragma, por lo que las técnicas deben ser aplicadas adecuadamente dependiendo la edad y la condición del paciente, cada ejercicio debe estar enfocado en su capacidad respiratoria sin sobrepasar sus límites.

Tabla 7. Terapia de reemplazo enzimático en la enfermedad de Pompe

Autor	Tipo de estudio	Población	Intervención	Resultados
(Bereznai et al., 2011)	Ensayo Clínico	P1: 11 pacientes	Terapia de reemplazo enzimático en pacientes húngaros.	El estudio demostró que los pacientes húngaros con enfermedad de Pompe presentaban una amplia variabilidad fenotípica que va desde la forma atípica de la primera infancia con evolución lenta hasta la miopatía de cinturas de extremidades de aparición tardía con evolución variable. La terapia de reemplazo enzimático resultó una mejora significativa de las funciones motoras y respiratorias en la mayoría de los pacientes.
(Vries et al., 2011)	Ensayo clínico	P1: 1 paciente	Terapia de reemplazo enzimático durante el embarazo y la lactancia	Según los resultados del estudio el tratamiento con glucosidasa alfa durante el embarazo y la lactancia ha sido seguro para la madre y el niño. Los niveles de actividad en la leche alcanzaron su punto máximo a las 2,5 h después del final de la infusión; que fue 2 h más tarde que en el plasma, veinticuatro horas después del inicio de la infusión, la actividad

				enzimática en la leche materna volvió al nivel previo a la infusión. En este caso clínico, la continuación del tratamiento con glucosidasa alfa durante el embarazo y la lactancia ha sido seguro para la madre y el niño.
(Ebbink et al., 2012)	Ensayo clínico	P1: 10 pacientes	Evaluación prospectivamente del funcionamiento cognitivo en niños que han sido tratados con ERT.	El resultado del estudio demostró que el desarrollo cognitivo en edad escolar osciló entre normal y levemente retrasado en los supervivientes a largo plazo con enfermedad de Pompe infantil clásica tratados con TRE, donde el mayor tenía 12 años, encontrando que la cognición se subestima fácilmente en niños menores de 5 años con un funcionamiento motor deficiente.
(León-Ojeda et al., 2016)	Ensayo clínico controlado	G1: 4 pacientes	Terapia de reemplazo enzimático	El ensayo demostró que los pacientes con enfermedad de Pompe mediante una evaluación clínica para diagnosticar precozmente la enfermedad y el comienzo de la terapia de reemplazo enzimático contribuyen a mejorar las funciones musculares, motoras y cardiovasculares,

				lo cual impacta en la supervivencia y calidad de vida de estos niños.
(Nascimento et al., 2018)	Caso clínico	P1: 2 pacientes	Aplicación de el tratamiento enzimático sustitutivo (TES)	En estos casos clínicos se demostró que el TES ha aumentado la supervivencia en los pacientes con esta enfermedad, pero, debido a la gravedad de la afectación cardíaca, respiratoria, motora y deglutoria, no siempre mejora significativamente la calidad de vida y la independencia motora, además, se ha observado que los pacientes tratados pueden presentar debilidad residual en algunos grupos motores, dificultades en la deglución y problemas en el manejo de las secreciones.
(Spiridigliozzi et al.,2012)	Ensayo clínico	P1: 17 pacientes	Terapia de reemplazo enzimático (ERT) para evaluar el desarrollo cognitivo.	El ensayo demostró que existen correlaciones positivas entre el desarrollo cognitivo y motor. Estos datos sugieren que la función cognitiva de los bebés de hasta 18 meses de edad con enfermedad de Pompe no se ve afectada por la posible presencia de glucógeno en el sistema nervioso central. También se encontraron correlaciones positivas entre el desarrollo cognitivo y motor. Estos datos sugieren que la función cognitiva de los bebés de

				hasta 18 meses de edad con enfermedad de Pompe no se ve afectada por la posible presencia de glucógeno en el sistema nervioso central.
(Korlimarla et al., 2020)	Ensayo clínico	P1: 21 pacientes	Terapia de reemplazo enzimático a largo plazo para verificar el comportamiento de los pacientes	El ensayo dio a conocer que la mayoría de los niños con Pompe exhibieron un comportamiento y un funcionamiento emocional apropiados para su edad en estas listas de verificación estandarizadas. Sin embargo, los síntomas negativos del estado de ánimo, los problemas de aprendizaje, la disminución de la participación en actividades sociales estructuradas y las dificultades de atención se informaron con mayor frecuencia en los niños con ENI en comparación con sus compañeros de la misma edad.
(Meijden et al., 2018)	Estudio prospectivo	P1: 17 pacientes	Terapia de reemplazo enzimático	El estudio mostro que las puntuaciones de fuerza muscular permanecieron estables. Los resultados sobre la función pulmonar fueron más variables. Los datos individuales de los pacientes muestran que la proporción de pacientes que se estabilizaron o mejoraron durante el

				tratamiento osciló entre el 56 y el 69% para los resultados de la función pulmonar y entre el 71 y el 93% para los resultados de la fuerza muscular y la función muscular.
(Vianello et al., 2013)	Estudio clínico	P1: 8 pacientes	Terapia de reemplazo enzimático	La investigación demostró que la ERT es efectivamente efectiva para reducir el número de horas diarias de HMV (Ventilación mecánica domiciliaria) necesarias y las hospitalizaciones por exacerbaciones respiratorias.

En la tabla 6 los 9 estudios realizados por diferentes autores (Bereznai, Vries, Ebbink, León-Ojeda, Nascimento, Villalobos-Pinto, entre otros concuerdan que la aplicación de la terapia de reemplazo enzimático en pacientes que presentan la Enfermedad de Pompe, contribuyen significativamente a mejorar las funciones musculares, motoras, respiratorias y cardiovasculares, lo cual favorece en la supervivencia y calidad de vida de estos niños, también concluyen que el desarrollo cognitivo de los niños mejora y a la vez reduce el riesgo de hospitalizaciones.

Tabla 8. Entrenamiento y rehabilitación en niños con Enfermedad de Pompe

Autor	Tipo de estudio	Población	Intervención	Resultados
(Sechi et al., 2020)	Estudio aleatorizado cruzado	P1: 13 pacientes	Efecto del entrenamiento físico solo, o asociado con una dieta alta en proteínas, sobre la tolerancia al ejercicio, las funciones musculares y pulmonares y la calidad de vida de los pacientes con LOPD en ERT a largo plazo.	Según el estudio la tolerancia al ejercicio (evaluada por la potencia aeróbica máxima) mostró una tendencia a disminuir en los pacientes con LOPD con TRE a largo plazo. El entrenamiento físico, especialmente si se combina con una dieta rica en proteínas, podría revertir esta disminución y dar como resultado una mejora, que fue acompañada de una mejor calidad de vida. La asociación de las dos intervenciones en el estilo de vida también resultó en una reducción de los niveles de enzimas musculares y una mejor función pulmonar.
(Iolascon et al., 2019)	Revisión sistemática	---	Rehabilitación en el tratamiento de la enfermedad de Pompe de inicio tardío	Los resultados de la revisión dieron a conocer que la LOPD, como en otras enfermedades neuromusculares, que con la ayuda del ejercicio aeróbico submáximo controlado de bajo impacto y el ejercicio de capacidad funcional pueden mejorar el funcionamiento

				general y la calidad de vida, así como la rehabilitación respiratoria.
(Tarnopolsky et al., 2016)	Revisión sistemática	8 artículos	Tratamiento de la enfermedad de Pompe	El ejercicio de resistencia personalizado y el entrenamiento de resistencia progresiva, con o sin ERT, pueden mejorar la capacidad aeróbica y normalizar la fuerza muscular, la función motora y la masa magra.
(Vácsi et al., 2021)	Estudio de cohorte prospectivo	P1: 12 pacientes	Sesión de ejercicio de fuerza mediante 50 flexiones concéntricas de rodilla de esfuerzo máximo en un dinamómetro.	El presente estudio mostro que el ejercicio de fuerza no indujo un déficit agudo de fuerza en los pacientes con la enfermedad de Pompe, más bien, los pacientes aumentaron su fuerza en 24 horas, los cambios en los marcadores séricos se normalizaron a la magnitud de la tensión flexora de la rodilla desarrollada durante el ejercicio, por lo que la respuesta del lactato deshidrogenasa fue mayor en los pacientes.
(Schoser et al., 2016)	Revisión sistemática	P1: 438 pacientes	Tratamiento con glucosidasa alfa	La revisión demostró que la glucosidasa alfa tiene un efecto beneficioso en los pacientes con LOPD, donde existe mejoras en la supervivencia y la

				deambulaci3n mantenidas a lo largo del tiempo, as3 como la prevenci3n del deterioro de la funci3n respiratoria.
--	--	--	--	---

En la tabla 7 se realizaron 5 estudios y los autores, Sechi, Iolascon, V3czi, Tarnopolsky, V3czi, entre otros, mencionan que el entrenamiento f3sico en pacientes con la enfermedad de Pompe tiene efectos sobresalientes a nivel muscular como pulmonar proporcionando una mejor calidad de vida, tambi3n concluyen que el entrenamiento de resistencia progresiva mejora la capacidad aer3bica y normalizar la fuerza muscular, la funci3n motora y la masa magra.

DISCUSIÓN

La enfermedad de Pompe es un trastorno metabólico caracterizado por una acumulación progresiva de glucógeno dentro de los lisosomas de los tejidos, en el sarcoplasma de las fibras musculares desencadena un conjunto de procesos que eventualmente conducen a la muerte de las fibras musculares y al reemplazo por tejido graso y fibrótico, la pérdida de fibras musculares está relacionada con la debilidad muscular de estos pacientes. Actualmente se reconoce que la intervención fisioterapéutica es viable y acertada para los pacientes con la enfermedad de Pompe; el aporte investigativo que pretende esta actualización bibliográfica es demostrar la efectividad de la intervención fisioterapéutica para contrarrestar o mantener las complicaciones a las que el paciente se enfrenta, mediante el estudio de diferentes artículos científicos de los últimos 10 años.

En la tabla 4, se describe la Enfermedad de Pompe infantil diagnóstico y tratamiento en la cual los autores (Bay et al., 2019), (Llerena et al., 2015) concuerdan en sus investigaciones que en el diagnóstico los niños con la enfermedad de Pompe presentan compromiso cardíaco grave e hipotonía clara, alteraciones musculoesqueléticas las cuales son tratadas mediante la intervención fisioterapéutica aplicando una ligera presión, estiramiento, corrección de la postura, intervenciones ortopédicas y sistemas de asiento y apoyo, permitiendo al paciente a tener un mejor estilo de vida.

En la tabla 5, se describe el Entrenamiento de los músculos respiratorios en donde los autores (Jones et al., 2016), (Jones et al., 2019) proponen un programa de entrenamiento de los músculos respiratorios de 12 semanas, el cual demostró aumento de la fuerza de los músculos inspiratorios y espiratorios, además la fuerza respiratoria pareció relativamente duradera después de tres meses de desentrenamiento. Para (Jevnikar et al., 2015) demuestra que el entrenamiento de los músculos respiratorios conserva y mejora la fuerza de los músculos inspiratorios en pacientes con enfermedad de Pompe. (Jones et al., 2014) también aporta que el RMT intensiva es un tratamiento beneficioso para la debilidad de los músculos respiratorios en los supervivientes pediátricos de la enfermedad de Pompe infantil.

(Smith et al., 2016) en un ensayo clínico hace referencia a la Terapia diafragmática para tratar la enfermedad de Pompe infantil mediante un período de ejercicios de acondicionamiento de los músculos inspiratorios, demostrando que la función motora

dinámica del diafragma mejoró después de la aplicación de la misma. Por otro lado (Aslan et al., 2016) en su ensayo clínico hace referencia a un programa de entrenamiento de los músculos respiratorios de 8 semanas, en el cual demuestra que el IMT tiene un efecto positivo sobre la presión inspiratoria máxima en sujetos con la enfermedad de Pompe.

(Wenninger et al., 2019) en su estudio piloto da a conocer que, gracias al entrenamiento de los músculos inspiratorios, existe un aumento gradual de la resistencia inspiratoria que es tolerada sin ningún aumento de los efectos secundarios, por lo que la resistencia se ajusta individualmente al grado de agotamiento percibido por el paciente. Para (Boentert et al., 2016) la debilidad de los músculos respiratorios en la enfermedad de Pompe debe ser tratado por la fisioterapia torácica y la MAC ya que son suficientes para pacientes con debilidad de los músculos espiratorios.

En la tabla 6, se describe la Terapia de reemplazo enzimático en la enfermedad de Pompe por lo que los autores (Bereznai et al., 2011), (Nascimento et al., 2018), (León-Ojeda et al., 2016), concuerdan que la terapia de reemplazo enzimático mejora significativamente las funciones motoras, respiratorias, musculares y cardiovasculares, lo cual impacta en la supervivencia y calidad de vida de estos niños. Para (Ebbink et al., 2012), (Spiridigliozzi et al., 2012), (Korlimarla et al., 2020) confirman que el desarrollo cognitivo osciló entre normal con un comportamiento y un funcionamiento emocional apropiados para su edad.

En un ensayo clínico (Vries et al., 2011) expresa que el tratamiento con glucosidasa alfa durante el embarazo y la lactancia es seguro para la madre y el niño, ya que sus niveles en leche se mantienen estables. (Meijden et al., 2018) y (Vianello et al., 2013) mencionan que la terapia de reemplazo enzimático es efectiva para reducir el número de horas diarias de HMV (Ventilación mecánica domiciliaria) y las hospitalizaciones por exacerbaciones respiratorias.

En la tabla 7, el autor (Sechi et al., 2020) explica el efecto del entrenamiento físico solo, o asociado con una dieta alta en proteínas, por lo que el entrenamiento físico si se combina con una dieta rica en proteínas, puede revertir y dar una mejora, acompañada de una mejor calidad de vida, además existe una mejora en la función pulmonar. (Iolascon et al., 2019) aporta que el ejercicio aeróbico submáximo controlado de bajo impacto y el ejercicio de

capacidad funcional pueden mejorar el funcionamiento general y la calidad de vida, así como la rehabilitación respiratoria en los pacientes con la enfermedad de Pompe.

(Tarnopolsky et al., 2016) también apoyan que el ejercicio de resistencia personalizado y el entrenamiento de resistencia progresiva, mejora la capacidad aeróbica y normaliza la fuerza muscular, la función motora y la masa magra. Para (Váci et al., 2021) en su estudio mostró que el ejercicio de fuerza no indujo un déficit agudo de fuerza en los pacientes con la enfermedad de Pompe, más bien, los pacientes aumentaron su fuerza en 24 horas, al realizar 50 flexiones concéntricas de rodilla de esfuerzo máximo en un dinamómetro. Finalmente (Schoser et al., 2016) indica que el tratamiento con glucosidasa alfa tiene un efecto beneficioso, donde existe mejoras en la supervivencia y la deambulación mantenidas a lo largo del tiempo, así como la prevención del deterioro de la función respiratoria.

CAPÍTULO V: CONCLUSIONES Y PROPUESTA

CONCLUSIONES

Al finalizar esta investigación bibliográfica, se llegó a la conclusión que los pacientes que presenta la Enfermedad de Pompe necesitan un tratamiento constante debido a la debilidad de su musculatura y complicaciones añadidas, por lo cual se los debe manejar mediante un tratamiento que incluye el ejercicio y la fisioterapia que va a estar enfocado en mantener los músculos tan fuertes como sea posibles, además aliviar los dolores musculares, la rigidez e incrementar la flexibilidad y la movilidad, también ayuda a mantenerlos más activos durante más tiempo. La fisioterapia respiratoria también ayuda a la recuperación de estos pacientes ya que algunos presentan debilidad a nivel de los músculos espiratorios e inspiratorios, es decir se les debe aplicar un plan de tratamiento enfocado en el entrenamiento de los músculos respiratorios, el cual aumentara la fuerza respiratoria y la función dinámica del diafragma; de esta manera por medio de la intervención fisioterapéutica el plan de tratamiento de los pacientes con la enfermedad de Pompe logra aumentar las funciones corporales, mejorar la fuerza muscular, disminuye los días de ventilación mecánica y de estancia hospitalaria.

En base a esto la intervención fisioterapéutica en la Enfermedad de Pompe es necesaria e imprescindible ya que mejora la calidad de vida del paciente durante su tratamiento, destacando que la intervención de la fisioterapia respiratoria, rehabilitación y ejercicio es viable, eficaz y segura.

PROPUESTA

En base a los resultados obtenidos en esta investigación, se propone actividades de carácter práctico e investigativo desarrollando lo siguiente:

Línea de investigación: Salud.

Dominio científico en el que se enmarca: Salud como producto social orientado al buen vivir.

Tema de intervención: Intervención fisioterapéutica en niños con la enfermedad de Pompe.

Objetivo:

Promover el espíritu investigativo acerca de temas que incluyan programas de Rehabilitación enfocada en niños con la enfermedad de Pompe tanto para estudiantes como para los docentes de la carrera de Fisioterapia, con el fin de llevar los conocimientos adquiridos a la práctica en dicha patología que contiene diferentes complicaciones tanto motoras como respiratorias que se vienen presentando en la actualidad y que se encontrarán en un futuro en centros hospitalarios.

Realizar programas en los centros de fisioterapia para enfermedades que cursan con debilidad muscular progresiva, fomentando los conocimientos de los estudiantes en fisioterapia sobre estas patologías que tienen una baja morbilidad.

Fomentar el desarrollo de campañas y conferencias gratuitas sobre la enfermedad de Pompe y el beneficio de recurrir a un tratamiento que incluya Fisioterapia enfocada a nivel motor como pulmonar, inculcando en cada individuo un pensamiento positivo de este tipo de rehabilitación para la mejoría de la calidad de vida y así el reintegro a la sociedad de los niños que presentan dicha patología.

Temas para tratar:

- Manejo de programas enfocados en la intervención fisioterapéutica en niños con la enfermedad de Pompe.
- Estudio de manifestaciones clínicas en la enfermedad de Pompe a corto y largo plazo.
- Eficacia de diferentes técnicas de fisioterapia en la enfermedad de Pompe.

Población beneficiaria:

La población a beneficiarse son estudiantes, docentes, personal sanitario de las diferentes instituciones y pacientes con la Enfermedad de Pompe que asistan al área de Fisioterapia.

Ubicación:

Esta propuesta se instaura en la ciudad de Riobamba, para estudiantes de la carrera de Fisioterapia pertenecientes a la Universidad Nacional de Chimborazo, los cuales realizan prácticas pre-profesionales y vinculación con la sociedad en distintos centros hospitalarios ya sean públicos o privados, los cuales demanden pacientes con diagnóstico de Enfermedad de Pompe.

BIBLIOGRAFÍA

- Aslan, G., Huseyinsinoglu, B., Oflazer, P., Nilgun, G., & Kiyan, E. (2016). Inspiratory Muscle Training in Late-Onset Pompe Disease: The Effects on Pulmonary Function Tests, Quality of Life, and Sleep Quality. *Springer Link*, 555-561. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27106274/>
- Bay, L., Denzler, I., Durand, C., Eiroa, H., Frabasil, J., Fainboim, A., . . . Spécola, N. (2019). Enfermedad de Pompe infantil: Diagnóstico y tratamiento. *PubMed*, 271-278. Obtenido de <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2019/v117n4a16.pdf>
- Bereznai, B., Trauninger, A., György, I., Szakszon, K., Almássy, Z., Pál, E., . . . Molnár, M. (2011). Clinical manifestation, disease course and response to enzyme replacement therapy in Hungarian patients with Pompe's disease. *PubMed*. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21920843/>
- Blanco, C. D. (2016). APLICACIÓN DE LA FISIOTERAPIA EN LA ENFERMEDAD DE POMPE. Obtenido de <https://prezi.com/zgfbttznvntc/aplicacion-de-la-fisioterapia-en-la-enfermedad-de-pompe/>
- Boentert, M., Prigent, H., Várdi, K., Jones, H., Mellies, U., Simonds, A., . . . Confalonieri, M. (2016). Practical Recommendations for Diagnosis and Management of Respiratory Muscle Weakness in Late-Onset Pompe Disease. *PubMed*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5085764/>
- Bravo-Oro, A., Fuente-Cortez, B., Molina-García, A., Romero-Díza, V., Rodríguez-Leyva, I., & Esmer-Sánchez, M. (2016). Diagnóstico y tratamiento en la enfermedad de Pompe. *Rev Med Inst Mex Seguro*, 538. Obtenido de <https://www.medigraphic.com/pdfs/imss/im-2013/im135i.pdf>
- Bravo-Oro, Fuente-Cortez, Molina-García, Romero-Díaz, & Rodríguez-Leyva. (2016). Diagnóstico y tratamiento en la enfermedad de Pompe. *Rev Med Inst Mex Seguro*, 538. Obtenido de <https://www.medigraphic.com/pdfs/imss/im-2013/im135i.pdf>
- Chien, Y.-H., Lee, N.-C., Huang, H.-J., Thurberg, B., Tsai, F.-J., & Hwu, W.-L. (2011). Later-onset Pompe disease: early detection and early treatment initiation enabled

by newborn screening. *Elsevier*. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21232767/>

Chisari, M. M. (2019). Adapted physical activity and therapeutic exercise in late-onset Pompe disease (LOPD): a two-step rehabilitative approach. *Neurological Sciences*. Obtenido de <https://sci-hub.se/10.1007/s10072-019-04178-7>

Cuadra, E. J. (7 de Julio de 2015). *Revista Electrónica de Portales Medicos.com*. Obtenido de <https://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/enfermedad-de-pompe/>

Ebbink, B., Aarsen, F., Gelder, C., Hout, J., Weisglas-Kuperus, N., Jaeken, J., . . . Ploeg, A. (2012). Cognitive outcome of patients with classic infantile Pompe disease receiving enzyme therapy. *PubMed*, 78. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22539577/>

Figeroa-Bonaparte, S., Segovia, S., Llauger, J., Belmonte, I., Pedrosa, I., Alejaldre, A., . . . Díaz-Manera, J. (2016). Muscle MRI Findings in Childhood/Adult Onset Pompe Disease Correlate with Muscle Function. *PubMed*. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5053479/>

Harrison N Jones, K. D. (2015). Entrenamiento de los músculos respiratorios (TMR) en la enfermedad de Pompe de inicio tardío (LOPD): efectos del entrenamiento y el desentrenamiento. *PUBMED*. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26381077/>

Iolascon, G., Vitacca, M., Carraro, E., Chisari, C., Fiore, P., Messina, S., . . . Siciliano, G. (2018). El papel de la rehabilitación en el tratamiento de la enfermedad de Pompe de inicio tardío: una revisión narrativa del nivel de evidencia. *PubMed*, 241-251. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6416696/>

Iolascon, G., Vitacca, M., Carraro, E., Chisari, C., Fiore, P., Messina, S., . . . Siciliano, G. (2019). Adapted physical activity and therapeutic exercise in late-onset Pompe disease (LOPD): a two-step rehabilitative approach. *Springer Link*, 859-868. doi:10.1007/s10072-019-04178-7

Jevnikar, M., Kodric, M., Cantarutti, F., Cifaldi, R., Longo, C., Porta, R., . . . Confalonieri, M. (2015). Respiratory muscle training with enzyme replacement therapy

- improves muscle strength in late - onset Pompe disease. *PubMed*, 67-71. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28649546/>
- Jones, H., Crisp, K., Moss, T., Strollo, K., Robey, R., Sank, J., . . . Kishnani, P. (2014). Effects of respiratory muscle training (RMT) in children with infantile-onset Pompe disease and respiratory muscle weakness. *PubMed*, 255-265. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25260508/>
- Jones, H., Crisp, K., Robey, R., Case, L., Kravitz, R., & Kishnani, P. (2016). Respiratory muscle training (RMT) in late-onset Pompe disease (LOPD): Effects of training and detraining. *Elsevier*, 120-128. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26381077/>
- Jones, H., Kuchibhatla, M., Crisp, K., Hobson, L., Case, L., Batten, M., . . . Kishnani, P. (2019). Entrenamiento de los músculos respiratorios (TMR) en la enfermedad de Pompe de inicio tardío (LOPD): un protocolo para un ensayo clínico controlado simulado. *PubMed*, 346-354. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31303277/>
- Korlimarla, A., Spiridigliozzi, G., Stefanescu, M., Austin, S., & Kishnani, P. (2020). Behavioral, social and school functioning in children with Pompe disease. *PubMed*. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32793419/>
- León-Ojeda, N. E., Seiglie-Díaz, F., García-García, A., Tápanes-Daumy, H., Cañizares, C., Acosta, T., . . . León, C. (2016). Diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Pompe. *SciELO*, 1561-3119. Obtenido de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312016000300011
- Llerena, J., Nascimento, O., Oliveira, A., Dourado, M., Marrone, C., Siqueira, H., . . . Werneck, L. (2015). Directrices para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento clínico de pacientes con enfermedad de Pompe juvenil y adulta. *PubMed*, 166-176. doi:10.1590 / 0004-282X20150194
- Meijden, J., Kruijshaar, M., Harlaar, L., Rizopoulos, D., Beek, N., & Ploeg, A. (2018). Long-term follow-up of 17 patients with childhood Pompe disease treated with

- enzyme replacement therapy. *PubMed*, 1205-1214. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6326992/>
- Nascimento, A., & Villalobos-Pinto, E. (2018). Nuevo fenotipo de la enfermedad de Pompe infantil. *PubMed*, 121-124. Obtenido de <https://www.neurologia.com/articulo/2017492/esp>
- Oda, E., Tanaka, T., Migita, O., Kosuga, M., Fukushi, M., Okumiya, T., . . . Okuyama, T. (2011). Examen de detección de la enfermedad de Pompe en recién nacidos en Japón. *Elsevier*, 560-565. doi:10.1016 / j.ymgme.2011.09.002
- Pascual-Pascual, S., Nascimento, A., Fernández-Llamazares, C., Medrano-López, C., Villalobos-Pinto, E., Martínez-Moreno, M., . . . Blasco-Alonso, J. (2016). Guía clínica de la enfermedad de Pompe infantil. *Rev Neurol*, 269-279. Obtenido de https://www.orpha.net/data/patho/Rev/es/PompeAparicionInfantil_ES_es_REV_ORPHA308552.pdf
- Salinas, R., Gonzáles-Andrade, F., & Aguinaga-Romero, G. (2020). Enfermedad de Pompe de Inicio Tardío Desencadenada Por el Embarazo. *Ecuat. Neurol.*, 114. Obtenido de <http://revecuatneurol.com/wp-content/uploads/2020/11/2631-2581-rneuro-26-02-00113.pdf>
- Sechi, A., Zuccarelli, L., Grassi, B., Frangiamore, R., Amicis, R., Marzorati, M., . . . Bembi, B. (2020). Ejercicio físico solo o en combinación con una dieta alta en proteínas en pacientes con enfermedad de Pompe de inicio tardío: resultados de un estudio cruzado. *PubMed*. Obtenido de <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-020-01416-6>
- Smith, B., Martin, D., Lawson, L., Vernot, V., Marcus, J., Islam, S., . . . Byrne, B. (2016). Inspiratory muscle conditioning exercise and diaphragm gene therapy in Pompe disease: Clinical evidence of respiratory plasticity. *PubMed*, 216-224. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27453480/>
- Spiridigliozzi, G., Heller, J., Case, L., Jones, H., & Kishnani, P. (2012). Early cognitive development in children with infantile Pompe disease. *Elsevier*, 428-438. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22217428/>

- Tarnopolsky, M., Katzberg, H., Petrof, B., Sirrs, S., Sarnat, H., Myers, K., . . . Khan, A. (2016). Pompe Disease: Diagnosis and Management. Evidence-Based Guidelines from a Canadian Expert Panel. *PubMed*, 472-485. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27055517/>
- Vácz, M., Nagy, S., Kőszegi, T., Misovics, B., Szabó, E., Müller, É., . . . Illes, Z. (2021). Muscle damage in response to a single bout of high intensity concentric exercise in patients with Pompe disease. *PubMed*, 389. Obtenido de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8033309/>
- Vianello, A., Semplicini, C., Paladini, L., Concas, A., Ravaglia, S., Servidei, S., . . . Pegoraro, E. (2013). Enzyme replacement therapy improves respiratory outcomes in patients with late-onset type II glycogenosis and high ventilator dependency. *Springer Link*, 537-544. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23839583/>
- Vries, J., Brugma, J.-D., Ozkan, L., Steegers, E., Reuser, A., Doorn, P., & Ploeg, A. (2011). First experience with enzyme replacement therapy during pregnancy and lactation in Pompe disease. *Elsevier*, 552-555. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21967859/>
- Wenninger, S., Greckl, E., Babačić, H., Stahl, K., & Schoser, B. (2019). Safety and efficacy of short- and long-term inspiratory muscle training in late-onset Pompe disease (LOPD): a pilot study. *Springer Link*, 133-147. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30430231/>
- Werneck, L., Lorenzoni, P., Kamoi, C., & Scola, R. (2013). Muscle biopsy in Pompe disease. *PubMed*. doi:10.1590/0004-282x20130022

ANEXOS

Anexo 1. Escala de PEDro

Anexo 1. Tabla de valoración de la escala de PEDro

CRITERIOS		SI	NO
1	Los criterios de elegibilidad fueron especificados (no se cuenta para el total)	1	0
2	Sujetos fueron ubicados aleatoriamente en grupos.	1	0
3	La asignación de grupos fue encubierta.	1	0
4	Los grupos tuvieron una línea de base similar en el indicador de pronóstico más importante.	1	0
5	Hubo cegamiento para todos los grupos.	1	0
6	Hubo cegamiento para todos los terapeutas que administraron la intervención.	1	0
7	Hubo cegamiento de todos los asesores que midieron al menos un resultado clave.	1	0
8	Las menciones de al menos un resultado clave fueron obtenidas en más del 85% de los sujetos inicialmente ubicados en los grupos.	1	0
9	Todos los sujetos medidos en los resultados recibieron el tratamiento o condición de control tal como se les asignó, y si no fue este el caso, los datos de al menos uno de los resultados clave fueron analizados con intención de tratar.	1	0
10	Los resultados de comparaciones estadísticas entre grupos fueron reportados en al menos un resultado clave.	1	0
11	El estadístico provee puntos y mediciones de variabilidad para al menos un resultado clave.	1	0

Fuente: Adaptado de Evidence for physiotherapy practice: a survey of the Physiotherapy Evidence Database (PEDro). Moseley, 2012