

IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Miocardopatía hipertrófica en enfermedad de Pompe tras avalglucosidasa-alfa



Hypertrophic cardiomyopathy in Pompe disease following avalglucosidase alfa therapy

Óscar Valer Monterde*, Lidia Solanas Lázaro, Lorenzo Jiménez Montañés y Martín Bahón Fauro

Servicio de Pediatría, Hospital Infantil Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

Disponible en Internet el 29 de septiembre de 2025

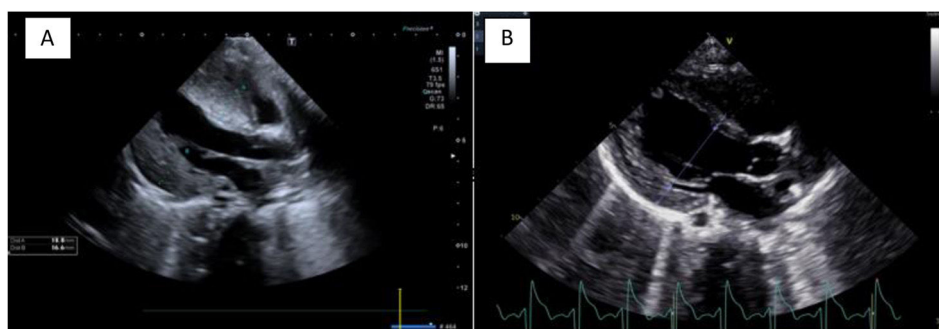


Figura 1 A) Eje paraesternal largo pretratamiento. B) Eje paraesternal largo postratamiento.

Lactante con diagnóstico de enfermedad de Pompe (glucogenosis tipo II), diagnosticada a los 7 meses tras episodio de insuficiencia respiratoria severa con hipotonía. La ecocardiografía inicial mostró una miocardopatía hipertrófica no obstructiva: septo interventricular en telediástole (SIVtd) 14 mm Z-score +5,48, pared posterior VI (PPVltd) 16 mm Z-score +7,71, diámetro diastólico VI (DDVI) 18 mm Z-

score -3,61 y fracción de eyección VI (FEVI) al 50% (figs. 1 A, 2 A y 3 A).

Se inició tratamiento enzimático sustitutivo con avalglucosidasa-alfa (Nexviadyme®), observándose a los 2 meses una clara mejoría estructural y funcional: ventrículo izquierdo no dilatado ni hipertrófico (SIVtd 6 mm Z-score +1,6, PPVltd 7 mm Z-score +3,42, DDVI 28 mm Z-score +0,81) y FEVI aumentada al 63% (figs. 1 B, 2 B y 3 B).

La enfermedad de Pompe es un trastorno autosómico recesivo que conlleva una deficiencia de la enzima lisosomal α -1,4-glucosidasa. Una de sus manifestaciones más características en lactantes es la miocardopatía hipertrófica¹.

El tratamiento sustitutivo con avalglucosidasa-alfa es una terapia novedosa que ha demostrado ser altamente eficaz,

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: ovaler@salud.aragon.es (Ó. Valer Monterde).

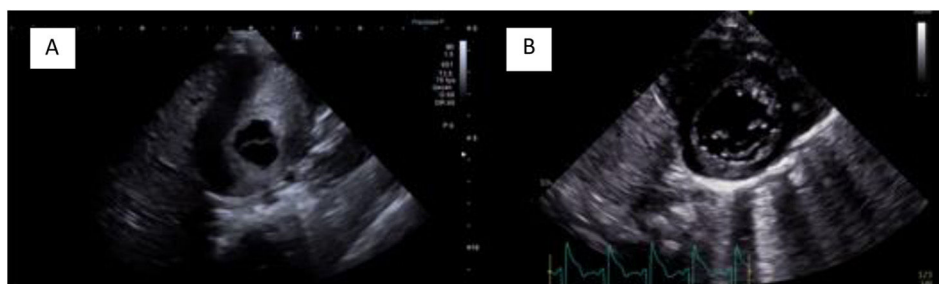


Figura 2 A) Eje paraesternal corto pretratamiento. B) Eje paraesternal corto postratamiento.

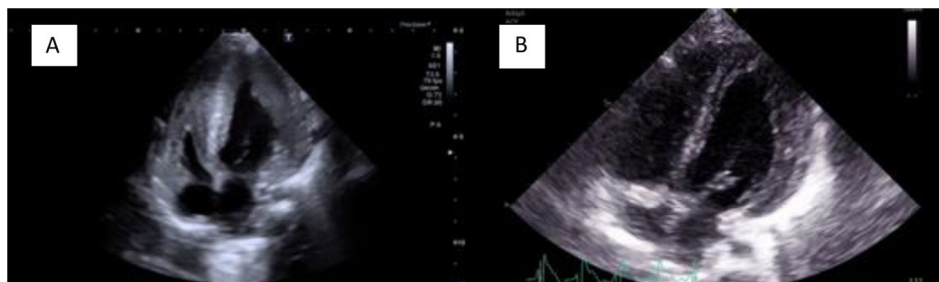


Figura 3 A) Eje 4 cámaras pretratamiento. B) Eje 4 cámaras postratamiento.

especialmente en pacientes con afectación cardíaca significativa. Se ha documentado mejoría ecocardiográfica precoz y sostenida: regresión de la hipertrofia, normalización del índice de masa ventricular, mejoría de la función sistólica y reducción de signos electrocardiográficos de sobrecarga².

Bibliografía

1. Chien YH, Chen HA, Hsu RH, Lee NC, Hwu WL. Efficacy of transitioning from alglucosidase alfa to avalglucosidase alfa in

infantile-onset Pompe disease: Single-center cohort. *Genet Med.* 2025;27:101373, <http://dx.doi.org/10.1016/j.gim.2025.101373>.

2. Fiumara A, Sapuppo A, Gasperini S, Crescitelli V, Sacchini M, Procopio E, et al. Avalglucosidase alfa in infantile-onset Pompe disease: A snapshot of real-world experience in Italy. *Mol Genet Metab Rep.* 2024;40:101126.