



CHOROBA POMPEGO

Jest spowodowana niedoborem kwaśnej alfa-glukozydazy, enzymu lizosomalnego uczestniczącego w procesie rozkładu glikogenu do glukozy. Następstwem jest nadmierne gromadzenie, które prowadzi do akumulacji glikogenu szczególnie w mięśniach szkieletowych i oddechowych, mięśniu sercowym, a także w wątrobie i układzie nerwowym, powodując osłabienie mięśni i przedwczesną śmierć z powodu niewydolności oddechowej lub niewydolności serca.



Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych
ul. ŚW. BONIFACEGO 10
02-914 WARSZAWA

T. +48 505 125 725 | +48 517 227 243 | +48 601 926 191
biuro@ptchnm.org.pl





CHOROBA POMPEGO

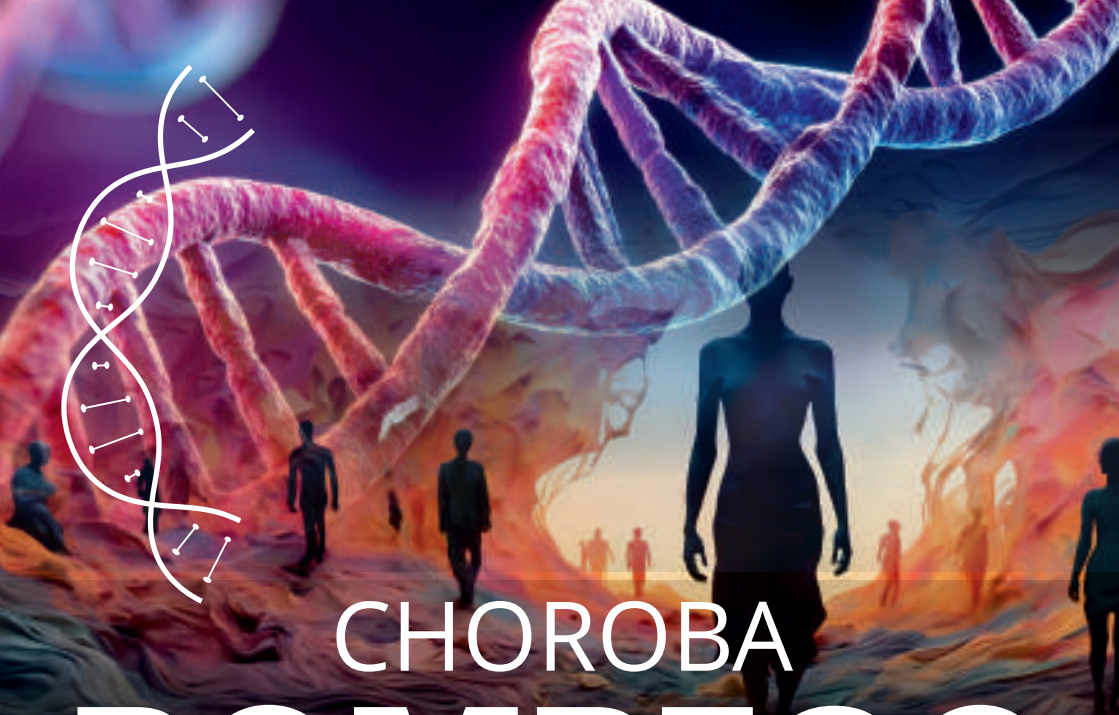
Jest spowodowana niedoborem kwaśnej alfa-glukozydazy, enzymu lizosomalnego uczestniczącego w procesie rozkładu glikogenu do glukozy. Następstwem jest nadmierne gromadzenie, które prowadzi do akumulacji glikogenu szczególnie w mięśniach szkieletowych i oddechowych, mięśniu sercowym, a także w wątrobie i układzie nerwowym, powodując osłabienie mięśni i przedwczesną śmierć z powodu niewydolności oddechowej lub niewydolności serca.



Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych
ul. ŚW. BONIFACEGO 10
02-914 WARSZAWA

T. +48 505 125 725 | +48 517 227 243 | +48 601 926 191
biuro@ptchnm.org.pl





CHOROBA POMPEGO

Jest spowodowana niedoborem kwaśnej alfa-glukozydazy, enzymu lizosomalnego uczestniczącego w procesie rozkładu glikogenu do glukozy. Następstwem jest nadmierne gromadzenie, które prowadzi do akumulacji glikogenu szczególnie w mięśniach szkieletowych i oddechowych, mięśniu sercowym, a także w wątrobie i układzie nerwowym, powodując osłabienie mięśni i przedwczesną śmierć z powodu niewydolności oddechowej lub niewydolności serca.



Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych
ul. ŚW. BONIFACEGO 10
02-914 WARSZAWA

T. +48 505 125 725 | +48 517 227 243 | +48 601 926 191
biuro@ptchnm.org.pl





SĄ DWIE POSTACIE CHOROBY POMPEGO

Postać niemowlęca – w pierwszych tygodniach życia choroba powoduje ogólną wiotkość mięśni, kardiomiopatię przerostową, niewydolność oddechową, trudności w karmieniu i opóźnienie wzrastania.

Powyżej drugiego miesiąca życia – zaburzenia są zwykle mniej nasilone. Głównym objawem klinicznym jest obniżenie napięcia mięśni i opóźnienie rozwoju ruchowego. z powodu odkładania się glikogenu mięśnie są twarde i mają konsystencję gumy. Przerost łydek i objaw Gowersa mogą sugerować dystrofię mięśniową Duchenne'a, ale objawy te występują w młodszym wieku niż w dystrofinopatii. Postać o późnym początku – główną cechą jest niedowład proksymalny mięśni objawiający się trudnościami we wchodzeniu po schodach, wstawaniu z łóżka lub krzesła oraz unoszeniu ramion.

OBJAWY KLINICZNE

Choroba Pompego nie daje charakterystycznych objawów i w trakcie **diagnozy** może zostać pomyłona z innymi chorobami, których występowanie jest znacznie częstsze.

Objawy zależą od stopnia zachowanej resztkowej aktywności enzymu. Całkowity brak aktywności prowadzi do ciężkich zaburzeń w pierwszych miesiącach życia, obejmujących uogólnioną wiotkość i kardiomiopatię przerostową ze zwężeniem drogi odpływu z lewej komory (postać o wczesnym początku).

Częściowy niedobór enzymu może się ujawnić w każdym wieku nieswoistymi objawami miopatii proksymalnej (niedowład obręczowo-kończynowy) i niewydolności oddechowej, zazwyczaj bez współistniejącej kardiomiopatii (postać o późnym początku).

Głównym objawem klinicznym jest obniżenie napięcia mięśni i opóźnienie rozwoju ruchowego z powodu odkładania się glikogenu mięśnie są twarde i mają konsystencję gumy. Przerost łydek i objaw Gowersa mogą sugerować dystrofię mięśniową Duchenne'a, ale objawy te występują w młodszym wieku niż w dystrofinopatii. Postać o późnym początku – główną cechą jest niedowład proksymalny mięśni objawiający się trudnościami we wchodzeniu po schodach, wstawaniu z łóżka lub krzesła oraz unoszeniu ramion.





Nieprawidłowa aktywność **enzymów/koenzymów** prowadzi do postępującego osłabienia mięśni – najwyraźniej proksymalnych, trudności z chodzeniem, wchodzeniem po schodach, arefleksji, duszności wysiłkowej, zmęczenia, trudności w karmieniu w okresie niemowlęcym, zwiększonego wydalania z moczem oligosacharydów pochodzących z częściowej **degradacji glikoprotein, kardiomegalii, hepatomegalii, nieprawidłowości miopatycznych** w badaniu EMG, podwyższonej **aminotransferazy alaninowej, kinazy kreatynowej, dehydrogenazy mleczanowej** w surowicy, akumulacji glikogenu w lizosomach włókien mięśniowych, **objaw Gowersa**, szmerów serca oraz infekcje dróg oddechowych. Wspólną cechą kliniczną pacjentów z **chorobą Pompego** jest postępujące nieswoiste osłabienie mięśni.

BADANIA DIAGNOSTYCZNE

Pomimo rzadkiego występowania chorobę Pompego należy uwzględnić na wczesnym etapie diagnostyki różnicowej miopatii ze względu na możliwość skutecznego leczenia przyczynowego (enzymatyczna terapia zastępcza).

Badania przesiewowe noworodków nazywane także **testami scriningowymi**, mają za zadanie wczesne wykrycie chorób wrodzonych i nabytych u nowonarodzonych dzieci. **Diagnoza** taka pozwala na szybkie wdrożenie odpowiednich terapii. Zapobiegają one nieodwracalnym zmianom, które mogą wystąpić w organizmie dziecka na skutek danego schorzenia. W Polsce badania przesiewowe w kierunku choroby Pompego są stopniowo wprowadzane do programów pilotażowych.

Badania przesiewowe noworodków wykonuje się nie wcześniej niż **po 48 godzinach od urodzenia**. Zwykle w 3-4 dobie życia dziecka.

Dostępne są **testy przesiewowe suchej kropli krwi**.

- badanie suchej kropli krwi
- badania genetyczne
- badanie krwi
- badanie siły mięśni
- badania serca
- biopsja mięśni
- testy oddechowe





Rozpoznanie ustala się na podstawie obniżonej **aktywności kwaśnej alfa-glukozydazy** oraz wyniku badania **genetycznego**, potwierdzającego występowanie **wariantów patogennych** w obu allelach **genu GAA**. Leczenie przyczynowe polegające na enzymatycznej terapii zastępczej zwiększa przeżywalność dzieci z postacią wczesną oraz stabilizuje lub poprawia sprawność ruchową i wydolność oddechową pacjentów z postacią późną.

PORADNICTWO GENETYCZNE

Choroba Pompego jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Oznacza to, że rodzice chorego dziecka ponoszą **25% ryzyko** powtórzenia się tej samej choroby u kolejnych dzieci. Ryzyko to dotyczy każdej ciąży i nie zależy od płci dziecka. Przebieg kliniczny choroby będzie podobny u wszystkich chorych dzieci tych samych rodziców (tzn. jeżeli u jednego dziecka wystąpiła ciężka postać o wczesnym początku, kolejne chore dziecko również będzie miało taką postać choroby).



LECZENIE

Postępowanie terapeutyczne obejmuje leczenie przyczynowe za pomocą enzymatycznej terapii zastępczej oraz leczenie objawowe poszczególnych zaburzeń, np. niewydolności serca lub niewydolności oddechowej.

ENZYMATYCZNA TERAPIA ZASTĘPCZA

Leczenie przyczynowe polega na przewlekłej substytucji rekombinowanego analogu naturalnego enzymu. Lek podaje się w powolnym wlewie dożylnym co dwa tygodnie. W Polsce **terapia jest w całości refundowana**, zarówno u dzieci, jak i dorosłych bez ograniczenia wieku, w ramach programu leczenia chorób ultrazadkowych.

