



Choroba Pompego



W Europie choroba Pompego dotyka od 5 do 10 tysięcy osób¹. Według szacunków organizacji pozarządowych w Polsce żyje kilkudziesięciu zdiagnozowanych pacjentów z tą chorobą².

CHOROBA POMPEGO

Choroba Pompego jest rzadką chorobą nerwowo-mięśniową o podłożu genetycznym, dziedziczną autosomalnie recesywnie, spowodowaną brakiem lub niedoborem enzymu lizosomalnego – kwaśnej alfa-glukozydazy

(GAA)^{3,4,5,6}. Ma postępujący charakter i może być przyczyną przedwczesnej śmierci^{3,7}. Określa się ją również jako: glikogenezę typu II, chorobę spichrzeniową glikogenu typu II lub niedobór kwaśnej maltazy. Choroba Pompego może się ujawnić w każdym wieku – w sposób ostry u niemowląt (postać o początku w wieku niemowlęcym)

lub podstępnie kiedykolwiek w późniejszym okresie życia (postać o późnym początku)^{3,4}.

Pomimo różnic pod względem obrazu klinicznego i wieku ujawnienia się zaburzeń chorzy na chorobę Pompego o późnym początku często wykazują następujące objawy:

- Postępujący niedowład proksymalny, szczególnie mięśni obręczy (biodrowej) kończyn dolnych (najczęstszy objaw postaci o późnym początku)^{6,8}
- Niewydolność oddechowa, która przejawia się dusznością w czasie wysiłku lub w pozycji leżącej (zmniejszającą się po przyjęciu pozycji siedzącej lub stojącej – orthopnoë), niedowładem przepony lub bezdechem sennym^{4,6,9,10}

- Zwiększone stężenie kinazy kreatynowej (CK), stwierdzane nawet u 95% chorych na postać o późnym początku³

Prawidłowe stężenie CK nie wyklucza jednak rozpoznania choroby Pompego o późnym początku^{3,4,11}.

DIAGNOSTYKA

Dostępne są dwie szybkie i proste metody analizy krwi, pozwalające wykryć niedobór kwaśnej alfa-glukozydazy (GAA) i rozpoznać chorobę Pompego.

- **BADANIE SUCHEJ KROPLI KRWI** (ang. DRIED BLOOD SPOT – DBS). Odpowiednie zestawy do badania suchej kropli krwi (DBS) umożliwiają pobranie, zabezpieczenie i przesłanie próbek krwi na kartach DBS do laboratorium. W razie dodatniego wyniku testu DBS (obniżony poziom lub brak aktywności kwaśnej alfa-glukozydazy) należy wykonać niezależne badanie inną metodą w celu ostatecznego potwierdzenia rozpoznania choroby Pompego¹².
- **BADANIE PEŁNEJ KRWI OBWODOWEJ**. Alternatywnie, w wybranych laboratoriach, można oznaczyć aktywność kwaśnej alfa-glukozydazy (GAA) w próbce pełnej krwi obwodowej.

LECZENIE

W enzymatycznej terapii zastępczej w chorobie Pompego stosowana jest aglukozydaza alfa. Alfa glukozydaza (GAA) powoduje rozkład glikogenu, złożonej węglowodanowej cząstki w komórkach organizmu. U osób z chorobą Pompego enzym ten występuje w niewystarczającej ilości lub z jakiegoś powodu jest wadliwy. W efekcie, glikogen jest gromadzony w organellach komórkowych zwanych lizosomami. Nadmierne nagromadzenie glikogenu prowadzi ostatecznie do uszkodzenia komórek i zaburzeń funkcjonowania mięśni. Aglukozydaza alfa umożliwia rozkład glikogenu. Aglukozydaza alfa jest podawana drogą infuzji dożylną co dwa tygodnie.

1. Choroba Pompego – przypadek postaci u osób dorosłych, aut. Bożena Ziółkowska-Graca, Aleksander Kania, Grażyna Zwolińska, Via Medica 2008.
2. Szacunki Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Pompego.
3. Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med.* 2006;8(5):267-288
4. American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Diagnostic criteria for late-onset (childhood and adult) Pompe disease. *Muscle Nerve.* 2009;40(1):149-160
5. Hagemans MLC, Winkel LPF, Hop WCJ, Reuser AJJ, Van Doorn PA, Van der Ploeg AT. Disease severity in children and adults with Pompe disease related to age and disease duration. *Neurology.* 2005;64(12):2139-2141
6. Hirschhorn R, Reuser AJ. Glycogen storage disease type II: acid α -glucosidase (acid maltase) deficiency. In: Scriver CR, Beaudet AL, Valle D, Sly WS, eds. *The Metabolic & Molecular Bases of Inherited Disease.* 8th ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2001:3389-3420.
7. Myozyme [Summary of Product Characteristics] Genzyme Europe B.V. [12/2013]

8. van der Beek NAME, de Vries JM, Hagemans MLC, et al. Clinical features and predictors for disease natural progression in adults with Pompe disease: a nationwide prospective observational study. *Orphanet J Rare Dis.* 2012;7:88
9. Mellies U, Ragette R, Schwake C, Baethmann M, Voit T, Teschler H. Sleep-disordered breathing and respiratory failure in acid maltase deficiency. *Neurology.* 2001;57(7):1290-1295
10. Mellies U, Lofaso F. Pompe disease: a neuromuscular disease with respiratory muscle involvement. *Respir Med.* 2009;103(4):477-484
11. Leslie N, Tinkle B. Glycogen Storage Disease Type II (Pompe disease) Synonyms: Acid Alpha-Glucosidase Deficiency, Acid Maltase Deficiency, GAA Deficiency, GSD II, Glycogenosis Type II. *GeneReviewsR*
12. Goldstein JL i wsp. Screening for Pompe disease using a rapid dried blood spot method: experience of a clinical diagnostic laboratory. *Muscle Nerve.* 2009;40(1):32-36.