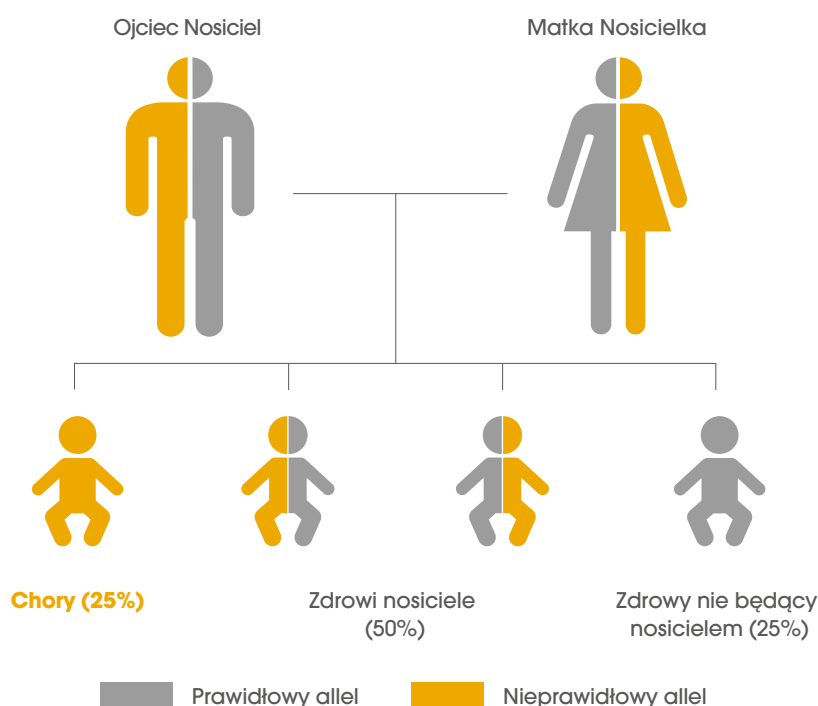


# RODZEŃSTWO RÓWNIEŻ MOŻE CHOROWAĆ NA CHOROBE POMPEGO!

Przyczyną choroby Pompego są mutacje genu GAA kodującego kwaśną alfa-glukozydazę. Choroba dziedziczy się autosomalnie recesywnie, co oznacza, że występuje jedynie u osób, które mają uszkodzone oba allele genu GAA, odziedziczone po jednym od każdego z rodziców. Rodzice są zdrowi, ponieważ mają uszkodzony tylko jeden allel, ale za każdym razem, kiedy starają się o dziecko, ponoszą ryzyko przekazania mu dwóch nieprawidłowych alleli genu GAA, co jest równoznaczne z wystąpieniem choroby Pompego.

**Bardzo ważne znaczenie ma zatem wykluczenie choroby Pompego u rodzeństwa pacjenta, u którego tę chorobę rozpoznano.**

## DZIEDZICZENIE CHOROBY POMPEGO



- > Prawdopodobieństwo, że dziecko odziedziczy dwa uszkodzone allele genu GAA i zachoruje na **chorobę Pompego**, wynosi 1:4 (czyli 25%).<sup>1</sup>
- > Prawdopodobieństwo, że dziecko odziedziczy jeden uszkodzony allel genu GAA i będzie nosicielem (ale samo nigdy nie zachoruje na chorobę Pompego), wynosi 2:4 (czyli 50%).<sup>1</sup>
- > Prawdopodobieństwo, że dziecko odziedziczy dwa prawidłowe allele genu GAA i nigdy nie zachoruje na chorobę Pompego, ani nie będzie nosicielem, wynosi 1:4 (czyli 25%).<sup>1</sup>

## BADANIA W KIERUNKU CHOROBY POMPEGO



Kiedy u pacjenta potwierdzono rozpoznanie choroby Pompego, istnieje prawdopodobieństwo, że jego rodzeństwo również choruje na tę chorobę. Mogą oni wykazywać podobne objawy, ale też choroba mogła się u nich jeszcze nie ujawnić lub przebiega inaczej niż u pacjenta, u którego pierwszego ją rozpoznano. Należy pamiętać, że choroba Pompego ma postępujący przebieg i może spowodować duże i nieodwracalne uszkodzenie mięśni.<sup>2</sup> Podstawowe znaczenie ma zatem wczesne rozpoznanie i leczenie.<sup>3,4</sup>



Chorobę Pompego można potwierdzić lub wykluczyć za pomocą prostego, taniego i wiarygodnego testu suchej kropli krwi.<sup>5\*</sup>

\* Enzymatyczny test przesiewowy, oceniający aktywność kwaśnej alfa-glukozydazy.

## 10 WCZESNYCH OBJAWÓW CHOROBY POMPEGO<sup>2,6</sup>



- Łatwa męczliwość
- Trudności we wstawaniu po schodach
- Zadyszka po niewielkim wysiłku
- Osłabienie kończyn dolnych
- Nieprawidłowy chód
- Trudności we wstawaniu z krzesła
- Trudności w unoszeniu ramion
- Poranny ból głowy
- Senność w ciągu dnia
- Skłonność do potykania się

### Piśmiennictwo:

1. Hirschhorn R, Reuser A.J. Glycogen Storage Disease Type II: Acid. In: Valle D, et al. OMMBID – The online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Diseases. New York, NY: McGraw-Hill; 2013. <http://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookid=971&sectionid=62641992&jumpsectionID=62642042> (accessed 22.08.2016)
2. Kishnani P, et al. Pompe disease diagnosis and management guidelines. Genet Med. 2006;8(5):267-288
3. Chien Y, et al. Pompe disease: Early diagnosis and early treatment make a difference. Pediatr Neonatol. 2013;54(4):219-227
4. Chien Y, et al. Early Pathologic Changes and Responses to treatment in Patients with Pompe disease. Pediatr Neurol. 2012;46(3):168-171
5. Winchester B, et al. Methods for a prompt and reliable laboratory diagnosis of Pompe disease: report from an international consensus meeting. Mol Genet Metab. 2008;93(3):275-281
6. AANEM: diagnostic criteria for late-onset (childhood and adult) Pompe disease. Muscle Nerve 40:149-160, 2009

Choroba  
POMPEGO