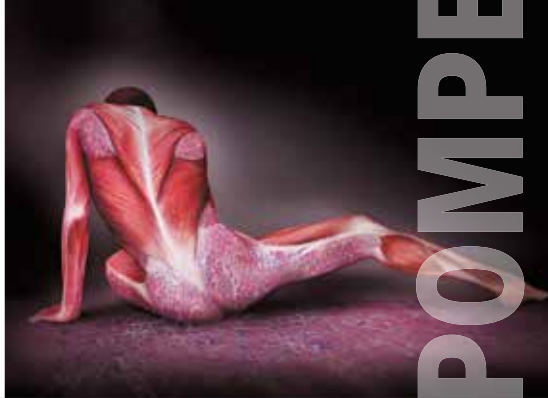


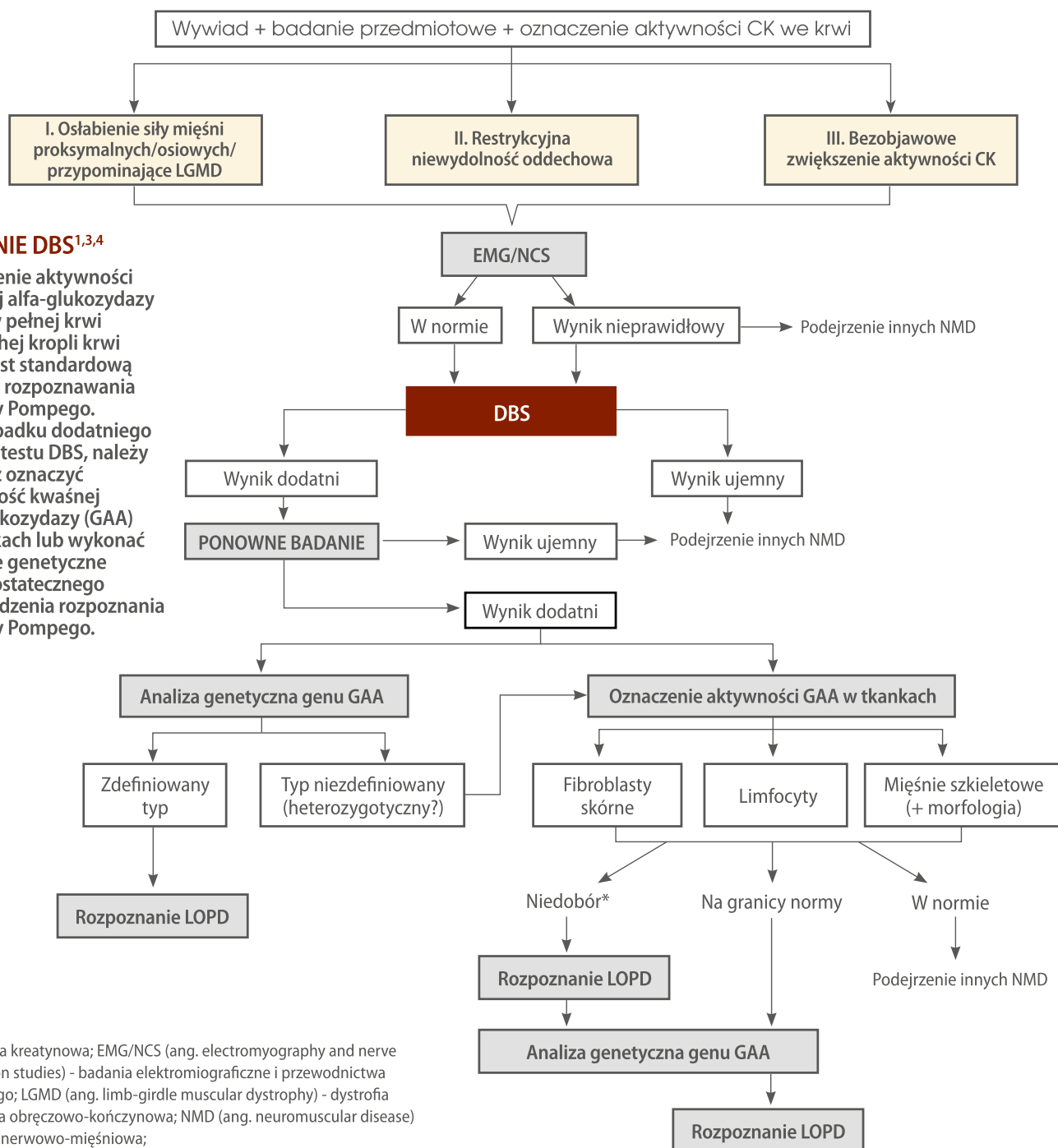
ALGORYTM POSTĘPOWANIA W DIAGNOSTYCE PACJENTÓW Z RÓŻNYMI FENOTYPAMI CHOROBY POMPEGO¹

Wczesne rozpoznanie objawów oraz wykonanie badania suchej kropli krwi (DBS, ang. dried blood spot) u pacjentów z osłabieniem siły mięśni proksymalnych/osiowych (fenotyp I), restrykcyjną niewydolnością oddechową (fenotyp II) i (lub) bezobjawowym zwiększeniem aktywności kinazy kreatynowej (CK) (fenotyp III) może prowadzić do wcześniejszego rozpoznania i zapewnić lepsze efekty leczenia u pacjentów z chorobą Pompego o późnym początku (LOPD, ang. late-onset Pompe disease)^{1,2}.



> BADANIE DBS^{1,3,4}

Oznaczenie aktywności kwaśnej alfa-glukozydazy (GAA) w pełnej krwi lub suchej kropli krwi (DBS) jest standardową metodą rozpoznawania choroby Pompego. W przypadku dodatniego wyniku testu DBS, należy również oznaczyć aktywność kwaśnej alfa-glukozydazy (GAA) w tkankach lub wykonać badanie genetyczne w celu ostatecznego potwierdzenia rozpoznania choroby Pompego.



(CK) kinaza kreatynowa; EMG/NCS (ang. electromyography and nerve conduction studies) - badania elektromiograficzne i przewodnictwa nerwowego; LGMD (ang. limb-girdle muscular dystrophy) - dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa; NMD (ang. neuromuscular disease) - choroba nerwowo-mięśniowa;

*Aktywność GAA <30%, na granicy normy 30–40%.

Zaadaptowano z pracy: Toscano A i wsp., Acta Myol. 2013;32(2):78-81¹.



Przebadaj pacjentów z różnymi fenotypami choroby Pompego. Wczesne rozpoznanie i rozpoczęcie leczenia może prowadzić do poprawy wyników klinicznych^{1-3,5,6}.

Choroba
POMPEGO

POTENCJALNA DIAGNOSTYKA RÓŻNICOWA CHOROBY POMPEGO

Nieswoisty obraz kliniczny choroby Pompego utrudnia odróżnienie jej od innych chorób nerwowo-mięśniowych⁵. W poniższej tabeli diagnostyki różnicowej przedstawiono wspólne objawy podmiotowe i przedmiotowe choroby Pompego oraz innych chorób nerwowo-mięśniowych.

ROZPOZNANIE RÓŻNICOWE

WSPÓLNE OBJAWY PODMIOTOWE I PRZEDMIOTOWE

LGMD	Postępujące osłabienie siły mięśni bioder, nóg lub ramion Nieprawidłowy chód Zwiększona aktywność CK we krwi ^{2,7,8}
Dystrofia mięśniowa Beckera/Duchenne'a	Postępujący niedowład proksymalny Niewydolność oddechowa Trudności z chodzeniem Zwiększona aktywność CK we krwi ⁷
Zapalenie wielomięśniowe	Niewyjaśnione osłabienie siły mięśniowej Trudności z chodzeniem Zwiększona aktywność CK we krwi ^{3,7,9}
Glikogenozy typu III, IV, i V	Niedociśnienie tętnicze Hepatomegalia Osłabienie siły mięśni Zwiększona aktywność CK we krwi ^{7,10}
Zanik mięśni kręgosłupa	Asymetryczne osłabienie siły mięśni Zanik mięśni dobrowolnych Zwiększona aktywność CK we krwi ^{7,11}

POSTĘPUJĄCA



Piśmiennictwo:

1. Toscano A, Montagnese F, Musumeci O. Early is better? A new algorithm for early diagnosis in late onset Pompe disease (LOPD). *Acta Myol.* 2013;32(2):78-81.
2. Preisler N, Lukacs Z, Vinge L i wsp. Late-onset Pompe disease is prevalent in unclassified limb-girdle muscular dystrophies. *Mol Genet Metab.* 2013;110(3):287-289.
3. Hobson-Webb LD, Kishnani PS. How common is misdiagnosis in late-onset Pompe disease? *Muscle Nerve.* 2012;45(2):301-302.
4. Vissing J, Lukacs Z, Straub V. Diagnosis of Pompe disease: muscle biopsy vs blood-based assays. *JAMA Neurol.* 2013;70(7):923-927.
5. Cupler EJ, Berger KI, Leshner RT i wsp.; AANEM Consensus Committee on Late-onset Pompe Disease. Consensus treatment recommendations for late-onset Pompe disease. *Muscle Nerve.* 2012;45(3):319-333.
6. van der Ploeg AT, Clemens PR, Corzo D i wsp. A randomized study of alglucosidase alfa in late-onset Pompe's disease. *N Engl J Med.* 2010;362(15):1396-1406.
7. Kishnani PS, Steiner RD, Ball D, i wsp. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med.* 2006;8(5):267-288.
8. American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Diagnostic criteria for late-onset (childhood and adult) Pompe disease. *Muscle Nerve.* 2009;40(1):149-160.
9. Gilchrist JM. Overview of neuromuscular disorders affecting respiratory function. *Semin Respir Crit Care Med.* 2002;23(3):191-200.
10. Gilbert-Barnes E. Review: metabolic cardiomyopathy and conduction system defects in children. *Ann Clin Lab Sci.* 2004;34(1):15-34.
11. Howell RR, Byrne B, Darras BT, Kishnani P, Nicolino M, van der Ploeg A. Diagnostic challenges for Pompe disease: an under-recognized cause of floppy baby syndrome. *Genet Med.* 2006;8(5):289-296.
12. Hirschhorn R, Reuser AJ. Glycogen storage disease type II: acid -glucosidase (acid maltase) deficiency. W książce: 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.
13. Winchester B, Ball D, Bodamer OA i wsp.; Pompe Disease Diagnostic Working Group. 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.

W celu uzyskania dodatkowych informacji na temat choroby Pompego, należy skontaktować się z przedstawicielem firmy Sanofi Genzyme



Należy pamiętać o chorobie Pompego w diagnostyce różnicowej u pacjentów z postępującym niedowładem proksymalnym, któremu może towarzyszyć (ale nie musi) niewydolność oddechowa i (lub) zwiększona aktywność CK we krwi^{3,12,13}.

Choroba
POMPEGO

Sanofi Genzyme
ul. Bonifraterska 17
00-203 Warszawa
Tel: (22) 280 00 00
Fax: (22) 280 00 01

SANOFI GENZYME 