Czy objawy pacjenta wskazują na chorobę Pompego?



Wczesne rozpoznanie oraz rozpoczęcie stosowania enzymatycznej terapii zastępczej umożliwia ograniczenie progresji powikłań choroby Pompego i poprawę wyników terapii[1,2]

Zapytaj pacjenta o...	...aby określić potencjalne objawy związane z chorobą Pompego.
DOLEGLIWOŚCI MIĘŚNIOWE[3-9]	
Czy ma Pan/Pani trudności ze wstawaniem z krzesła lub podnoszeniem się z pozycji leżącej? Czy jest Panu/Pani ciężko wchodzić po schodach? Czy nastąpiła zmiana w sposobie Pana/Pani chodzenia – czy dostrzega Pan/Pani u siebie takie cechy chodu jak kołysanie się lub człapanie? Czy bieganie lub uprawianie sportów sprawia Panu/Pani trudności? Czy zauważył/-a Pan/Pani nietypowe skurcze lub różnie nasilony ból mięśni? Czy ma Pan/Pani trudności z podniesieniem rąk nad głowę? Czy korzysta Pan/Pani z wózka inwalidzkiego lub sprzętu ułatwiającego poruszanie się przez dłuższy czas? Czy potknięcia i upadki są u Pana/Pani częste?	> Osłabienie/atrofia mięśni obręczy kończyn > Postępujące osłabienie mięśni w obszarze miednicy, kończyn i ramion > Postępujące osłabienie mięśni w obrębie kolan i łopatek > Zmniejszona tolerancja wysiłku fizycznego > Zaburzenia równowagi > Nadmierne zmęczenie > Nieprawidłowy chód
DOLEGLIWOŚCI MIĘŚNIOWO-SZKIELETOWE[3,6,8,10,11]	
Czy ma Pan/Pani trudności z utrzymaniem prawidłowej postawy? Czy podczas siedzenia lub stania występuje pochylenie głowy do przodu? Czy odczuwa Pan/Pani mniejszą niż w przeszłości giętkość ciała? Czy cierpi Pan/Pani na bóle krzyża?	> Łopatka skrzydlata > Skolioza > Zwiększona lordoza/kifoza lędźwiowa > Sztywność kręgosłupa
DOLEGLIWOŚCI ZE STRONY TWARZY/JAMY USTNEJ[3,10-13]	
Czy patrząc na siebie w lustrze, zauważa Pan/Pani jakiekolwiek zmiany w wyglądzie? Czy jest Panu/Pani coraz trudniej przełykać, przeżuwać lub rozmawiać?	> Jedno- lub obustronne opadanie powiek > Osłabienie opuszkowe > Makroglosja > Miopatie twarzy
DOLEGLIWOŚCI NEUROLOGICZNE[8]	
Czy zauważył/a Pan/Pani problemy z pogarszającym się słuchem? Czy ma Pan/Pani zawroty głowy po zmianie pozycji z siedzącej na stojącą? Czy odczuwa Pan/Pani mrowienie dłoni lub stóp?	> Neuropatia włókien cienkich > Odbiorczy ubytek słuchu > Hipotonia ortostatyczna > Skurcze mięśni > Suchość oczu > Bolesne parestezje kończyn
DOLEGLIWOŚCI ZE STRONY UKŁADU ODDECHOWEGO[3,11,13,14]	
Czy budzi się Pan/Pani z bólem głowy? Czy obserwuje Pan/Pani u siebie okresowe trudności w oddychaniu? Czy ktoś zauważył u Pana/Pani utrudnione oddychanie podczas snu? Czy korzysta Pan/Pani z urządzenia wspomagającego oddychanie?	> Upośledzenie odruchu kaszlowego > Bezdech senny > Zwiększona potrzeba wentylacji mechanicznej > Poranne bóle głowy > Senność w ciągu dnia > Przewlekła retencja CO2 > Niewydolność oddechowa

Objawy pacjentów mogą uzasadniać wykonanie badań pod kątem choroby Pompego

Ocena aktywności enzymu GAA jest złotym standardem w rozpoznawaniu choroby Pompego.[3]



POBRANIE MATERIAŁU DO BADANIA SUCHEJ KROPLI KRWI

Pozytywny wynik badania suchej kropli krwi (DBS) służącego oznaczeniu aktywności enzymu może wskazywać na obecność choroby Pompego.[15]



POBRANIE KRWI PEŁNEJ

Możliwe jest też oznaczenie enzymu GAA z próbki krwi pełnej w wyznaczonych laboratoriach.[15]



BADANIA GENETYCZNE

Pozytywny wynik badania aktywności enzymatycznej należy potwierdzić analizą genetyczną genu GAA.[15]

W zależności od oceny klinicznej może być również konieczne wykonanie innych, dodatkowych badań.

Piśmiennictwo: **1.** Levesque S., Auray-Blais C., Gravel E. i wsp. Diagnosis of late-onset Pompe disease and other muscle disorders by next-generation sequencing. **Orphanet J Rare Dis.** 2016;11:8. doi:10.1186/s13023-016-0390-6 **2.** Vissing J., Lukacs Z., Straub V. Diagnosis of Pompe disease: muscle biopsy vs blood-based assays. **JAMA Neurol.** 2013;70(7):923-927. **3.** American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Diagnostic criteria for late-onset (childhood and adult) Pompe disease. **Muscle Nerve.** 2009:40(1):149-160. **4.** Alejaldre A., Diaz-Manera J., Ravaglia S. i wsp. Trunk muscle involvement in late-onset Pompe disease: study of thirty patients. **Neuromuscul Disord.** 2012;22(suppl 2):S148-S154. **5.** Katzin L.W., Amato A.A. Pompe disease: a review of the current diagnosis and treatment recommendations in the era of enzyme replacement therapy. **J Clin Neuromuscul Dis.** 2008;9(4):421-431. **6.** Case L.E., Kishnani P.S. Physical therapy management of Pompe disease. **Genet Med.** 2006;8(5):318-327. **7.** Angelini C., Semplicini C., Ravaglia S. i wsp. New motor outcome function measures in evaluation of late-onset Pompe disease before and after enzyme replacement therapy. **Muscle Nerve.** 2012;45(6):831-834. **8.** Chan J., Desai A.K., Soheb B.K. i wsp. The emerging phenotype of late-onset Pompe disease: a systematic literature review. **Mol Genet Metab.** 2017:120(3):163-172. **9.** Dubrovsky A., Corderi J., Karasarides T., Taratuto A. Pompe disease, the must-not-miss diagnosis: a report of 3 patients. **Muscle Nerve.**2013;47(4):594-600. **10.** Cupler, E.J., Berger, K.I., Leshner, R.T. 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. **11.** Kishnani P.S., Steiner R.D., Bali D. i wsp. Pompe disease diagnosis and management guideline. **Genet Med.** 2006;8(5):267-288. **12.** van der Beek N.A., de Vries J.M., Hagemans M.L. i wsp. 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. **13.** Leslie N., Bailey L. Pompe disease. W: Pagon R.A., Adam M.P., Bird T.D. i wsp. (red.). **GeneReviews.** Seattle, Washington: University of Washington, Seattle; 1993-2016. http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1261.Dostęp: 8 marca 2016 r. **14.** van Capelle C.I., van der Beek N.A., Hagemans M.L. i wsp. Effect of enzyme therapy in juvenile patients with Pompe disease: a three-year open-label study. **Neuromuscul Disord.** 2010;20(12):775-762. Burton B.K., Kronn D.F., Hwu W.L., Kishnani P.S.; Pompe Disease Newborn Screening Group. The initial evaluation of patients after positive newborn screening: recommended algorithms leading to a confirmed diagnosis of Pompe disease. **Pediatrics.** 2017;140(suppl 1):S14-S23.

SANOFI GENZYME

© 2019 Sanofi Genzyme. Wszelkie prawa zastrzeżone.

Sanofi-Aventis Sp. z o. o., ul. Bonifraterska 17, 00-203 Warszawa, Tel.: +48 22 280 00 00, Fax: +48 22 280 00 01

GZPL.PD.19.03.0066 Wyd. 03/2019

choroba POMPEGO