



Choroba Pompego o późnym początku to postępująca i zagrażająca życiu choroba nerwowo-mięśniowa powodująca nieodwracalne uszkodzenie mięśni, którą można jednak skutecznie leczyć. Pierwsze objawy mogą się ujawnić już w dzieciństwie lub dopiero w szóstej dekadzie życia¹⁻⁴. Wczesne rozpoznanie i rozpoczęcie leczenia mają kluczowe znaczenie w zapobieganiu dalszej progresji choroby. Bez szybkiej interwencji klinicznej chorzy na chorobę Pompego o późnym początku ponoszą duże ryzyko niepełności, a nawet przedwczesnego zgonu^{1,5,6}.

PODSTAWOWE FENOTYPY DIAGNOSTYCZNE

Po udokumentowaniu wywiadu medycznego, przeprowadzeniu badania neurologicznego i wykonaniu rutynowych badań laboratoryjnych, należy przeanalizować 3 różne fenotypy pacjentów, których objawy mogą wskazywać na chorobę Pompego o późnym początku⁷:

- I** Pacjenci z osłabieniem siły mięśni proksymalnych/osiowych, z objawami ze strony układu oddechowego lub bez⁷
- II** Pacjenci z restrykcyjną niewydolnością oddechową⁷
- III** Pacjenci z bezobjawowym zwiększeniem aktywności CK⁷



Wczesne rozpoznanie tych 3 podstawowych fenotypów choroby Pompego o późnym początku może prowadzić do wcześniejszego rozpoczęcia leczenia i zapewnić lepsze efekty terapii⁷.

Choroba
POMPEGO

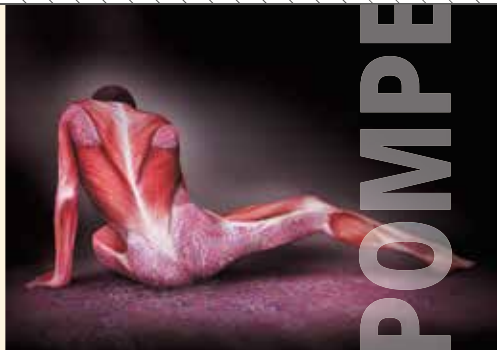


OBJAWY KLINICZNE FENOTYPÓW CHOROBY POMPEGO O PÓŹNYM POCZĄTKU: PRZYPADKI 3 PACJENTÓW

Trzy fenotypy, które mogą wskazywać na chorobę Pompego o późnym początku, przedstawiono w postaci poniższych opisów przypadków. U każdego z tych pacjentów początkowo stawiane były błędne diagnozy, a badania diagnostyczne wykonano z opóźnieniem^{8,9}. Badanie pacjentów z objawami klinicznymi, które mogą wskazywać na chorobę Pompego o późnym początku, takimi jak: nieswoista dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa, niedowład mięśni proksymalnych, niewydolność oddechowa i (lub) zwiększenie aktywności CK, może pomóc uniknąć opóźnień w rozpoznaniu^{2,5,10}.

PACJENTKA NR 1 ⁸	PACJENTKA NR 2 ⁹	PACJENT NR 3 ⁹
W wieku 44 lat, kobieta zaczęła mieć trudności z wchodzeniem po schodach i wstawaniem z pozycji siedzącej. > Stwierdzono osłabienie siły mięśni, przede wszystkim dotyczące kończyn dolnych. > Początkowym rozpoznaniem był rdzeniowy zanik mięśni typu IV (SMA, ang. spinal muscular atrophy). > W badaniu EMG wykazano wyładowania miotoniczne. > Chorobę Pompego o późnym początku potwierdzono po 14 latach od wystąpienia pierwszych objawów na podstawie nieprawidłowej aktywności enzymu kwaśnej alfa-glukozydazy (GAA) i badań genetycznych.	W wieku 39 lat, kobiecie zaczęła dokuczać duszność. > U pacjentki występowały trudności z oddychaniem, nawet w spoczynku. > Początkowo objawy te przypisywano depresji. > Postępujące osłabienie siły mięśni objęło również kończyny dolne. > W EMG wykazano nieprawidłową aktywność w proksymalnej części kończyn górnych i ud. > Chorobę Pompego o późnym początku potwierdzono po 10 latach od wystąpienia pierwszych objawów na podstawie nieprawidłowej aktywności enzymu GAA.	W wieku 19 lat, u mężczyzny w badaniu wykonanym w ramach diagnostyki objawów grypopodobnych zaobserwowano zwiększoną aktywność CK we krwi. > Początkowo rozpoznano mononukleozę. > W EMG wykazano wyraźne wyładowania miotoniczne w obrębie łądźwiowych mięśni przykręgosłupowych. > Aktywność CK w surowicy była zwiększona do poziomu 1.373 j/l (zakres normy: 70–185 j/l). > Aktywność enzymu kwaśnej GAA była nieprawidłowa, a rozpoznanie potwierdzono badaniami genetycznymi.
> Wiek w chwili rozpoznania choroby Pompego o późnym początku: 58 lat	> Wiek w chwili rozpoznania choroby Pompego o późnym początku: 49 lat	> Wiek w chwili rozpoznania choroby Pompego o późnym początku: 21 lat
Podstawowy fenotyp diagnostyczny: Postępujące osłabienie siły mięśni proksymalnych	Podstawowy fenotyp diagnostyczny: Niewydolność oddechowa	Podstawowy fenotyp diagnostyczny: Zwiększenie aktywności CK we krwi

Badanie EMG mięśni przykręgosłupowych u pacjentów z chorobą Pompego o późnym początku często wykazuje wyładowania miotoniczne¹.



WCZESNE ROZPOZNANIE CHOROBY POMPEGO O PÓŹNYM POCZĄTKU ZAPEWNIĄ LEPSZE EFEKTY TERAPII^{4,5,7,11}.

1) PODEJRZENIE CHOROBY POMPEGO O PÓŹNYM POCZĄTKU:

Chorobę Pompego należy wykluczyć w każdym przypadku postępującego niedowładu proksymalnego, któremu może (ale nie musi) towarzyszyć niewydolność oddechowa i (lub) zwiększenie aktywności CK we krwi^{1,2,12}.

2) DIAGNOSTYKA CHOROBY POMPEGO O PÓŹNYM POCZĄTKU:

Szybkie i wiarygodne badanie z użyciem DBS lub badanie enzymatyczne we krwi obwodowej^{13,14}.

3) LECZENIE CHOROBY POMPEGO O PÓŹNYM POCZĄTKU:

W odróżnieniu od wielu chorób nerwowo-mięśniowych, w przypadku choroby Pompego dostępne jest swoiste leczenie przyczynowe¹².

Piśmiennictwo:

1. American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Diagnostic criteria for late-onset (childhood and adult) Pompe disease. *Muscle Nerve*. 2009;40(1):149-160. 2. Hirschhorn R, Reuser AJ. Glycogen storage disease type II: acid α -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. 3. Kishnani PS, Steiner RD, Bali D i wsp. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med*. 2006;8(5):267-288. 4. van der Ploeg AT, Clemens PR, Corzo D i wsp. A randomized study of α -glucosidase alfa in late-onset Pompe's disease. *N Engl J Med*. 2010;362(15):1396-1406. 5. Hobson-Webb LD, Kishnani PS. How common is misdiagnosis in late-onset Pompe disease? *Muscle Nerve*. 2012;45(2):301-302. 6. 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. 7. 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. 8. Beltran Papsdorf TB, Howard JF Jr, Chahin N, Pearls & Oysters: Clues to the diagnosis of adult-onset acid maltase deficiency. *Neurology*. 2014;82(9):373-75. 9. Amato AA, Leep Hunderfund AN, Selcen D, Keegan BM. A 49-year-old woman with progressive shortness of breath. *Neurology*. 2011;76(9):830-836. 10. Kishnani PS, Amantino HM, Lindberg C, Miller TM, Wilson A, Keutzer J; Pompe Registry Boards of Advisors. Timing of diagnosis of patients with Pompe disease: data from the Pompe Registry. *Am J Med Genet A*. 2013;161(10):2431-2443. 11. 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. 12. 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. 13. Goldstein JL, Young SP, Changela M, 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. 14. Winchester B, Bali 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

Choroba
POMPEGO

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

SANOFI GENZYME 