

## Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Choroba Pompego

Synonimy: glikogenoza typu II, niedobór alfa glukozydazy, niedobór kwaśnej maltazy (ang. Pompe disease, GAA deficiency)

OMIM: 232300

ORPHA kod: 365

ICD-10: E74.0

### Definicja choroby

Choroba Pompego jest chorobą genetycznie uwarunkowaną, z grupy glikogenoz. Przyczyną choroby jest niedobór enzymu alfa glukozydazy (nazywanej też kwaśną maltazą, GAA). Powoduje to nadmierne gromadzenie glikogenu w tkankach, głównie w mięśniach szkieletowych, mięśniach oddechowych, ze szczególnym uwzględnieniem mięśnia przepony czy też w mięśniu sercowym. W chorobie Pompego wyróżnia się postać niemowlęcą (objawy przed 1rż; IOPD – Infantile Onset Pompe Disease), oraz postać o późnym początku (LOPD – Late Onset Pompe Disease) gdzie objawy pojawiają się po 12 miesiącu życia, a nawet u dorosłych. Objawy kliniczne pacjentów są bardzo zróżnicowane, zwłaszcza w LOPD co może prowadzić do opóźnień w postawieniu diagnozy.

Etiologia. Podłoże  genetyczne. Sposób dziedziczenia

Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalnie recesywny, chorować może kilkoro rodzeństwa. Opisano ponad 500 różnych mutacji genu GAA (chromosom 17q25.3) Obserwowane jest częstsze występowanie poszczególnych mutacji w różnych populacjach i rejonach geograficznych.

## Epidemiologia

Częstość szacowana jest na około 1:40 000 – 1:100 000, waha się w zależności od populacji.

## Opis kliniczny

Wyróżnia się postać niemowlęcą oraz postać późną choroby Pompego.

Dzieci z IOPD chorują ciężko, objawy postępują szybko. Dominuje wiotkość, opóźnienie rozwoju ruchowego, częste infekcje oraz kardiomegalia. Nieleczeni farmakologicznie pacjenci najczęściej umierają przed ukończeniem pierwszego roku życia głównie z powodu niewydolności oddechowej.

Obraz kliniczny choroby Pompego o późnym początku jest bardzo zróżnicowany. Najczęstsze jest osłabienie mięśni kończyn dolnych i górnych, stwierdza się wysokie wartości CK (kinazy kreatynowej), rozwijać się może przewlekła niewydolność oddechowa, objawy z innych układów. Pacjenci skarżą się na trudności z wchodzeniem po schodach, wstawaniem z przysiadu. Częstym problemem pacjentów z LOPD jest przewlekła niewydolność oddechowa spowodowana osłabieniem mięśni oddechowych, szczególnie przepony. Może to być pierwszym objawem choroby. Pacjenci mogą skarżyć się na poranne bóle głowy, zmęczenie w ciągu dnia, koszmary senne, bezdech, zaburzenia snu czy konieczność snu z uniesioną głową na kilku poduszkach. Objawy postępują powoli, a z postępowaniem choroby wielu pacjentów wymaga wentylacji mechanicznej. Ponadto u pacjentów z LOPD występują zaburzenia rytmu serca, kardiomiopatia typowa dla IOPD w LOPD jest rzadka. Występują też skrzywienia kręgosłupa, zespół sztywnego kręgosłupa. Rzadko stwierdzane są zaburzenia oddawania moczu czy stolca oraz bóle brzucha. Może pojawiać się również powiększenie języka.

## Diagnostyka

Pierwszym krokiem do rozpoznania jest badanie aktywności enzymu alfa glukozydazy (GAA), standardowo wykonywane z suchej kropli krwi (DBS). W przypadku stwierdzenia obniżonego poziomu GAA, konieczne jest potwierdzenie choroby – najczęściej w badaniu genetycznym (zazwyczaj z tej samej próbki DBS). Wykrycie dwóch mutacji pozwala na potwierdzenie choroby Pompego. Alternatywnie, można wykonać badanie potwierdzające niedobór GAA w innej tkance, np. badanie hodowli fibroblastów.

Wskazane jest wykonywanie badania DBS GAA jako pierwszy etap diagnostyki u chorych z bezobjawową hiperCKemią, zespołami dwuobrczowymi czy z niewydolnością oddechową

spowodowaną osłabieniem mięśnia przepony, bez zidentyfikowanej przyczyny.

## Leczenie

W leczeniu stosowana jest enzymatyczna terapia zastępcza (ERT – enzyme replacement therapy) dostępna w programie lekowym. Leczenie podawane jest w warunkach szpitalnych dożylnie. Wczesne wdrożenie leczenia zmniejsza śmiertelność oraz prowadzi do poprawy, ewentualnie utrzymania sprawności mięśniowej, funkcji oddechowych, czy poprawę w zakresie kardiomiopatii. W badaniach potwierdzono wzrost FVC u pacjentów poddanych terapii. Wcześniejsza diagnoza umożliwi szybsze włączenie leczenia, a dzięki temu poprawę rokowania.

Pacjenci z chorobą Pompego wymagają wielodyscyplinarnej opieki specjalistycznej zarówno na etapie diagnostyki jak i podczas monitorowania choroby. Pacjenci wymagają opieki multidyscyplinarnej, poza opieką neurologiczną wymagają kontroli pneumonologicznych – okresowe badania spirometrii w pozycji siedzącej i leżącej, kwalifikacji do nieinwazyjnej wentylacji zastępczej w razie potrzeby. Ponadto wymagają okresowych kontroli kardiologicznych.

Wymagają ponadto rehabilitacji zgodnie z aktualnym stanem neurologicznym pacjenta.

## Szczepienia ochronne

Brak przeciwwskazań do szczepień ochronnych.

## Zalecenia szczególne

Wskazane poradnictwo genetyczne rodzinne. Wskazane jest badanie aktywności enzymatycznej z suchej kropli krwi (DBS GAA) lub badanie genetyczne rodzeństwa pacjenta, co umożliwić może włączenie terapii na wczesnym objawowym etapie choroby.

Konieczne okresowe kontrole pneumonologiczne oraz kardiologiczne.

## Rokowanie

Rokowanie zależy od stanu pacjenta i typu choroby. Pacjenci leczeni enzymatyczną terapią zastępczą żyją dłużej, a terapia pozwala im na dłuższe niż bez farmakoterapii utrzymanie sprawności i wydolności oddechowej. Pacjenci wymagają wielospecjalistycznej opieki, systematycznej rehabilitacji.

## Organizacje pacjenckie

<https://chorobyrzadkie.pl/choroba-pompego/>

## Ważne strony internetowe

<https://www.ptchnm.org.pl/choroba-pompego/>

<https://www.omim.org/entry/232300>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books>

[orphanet](https://orphanet.org)

## Ośrodki eksperckie

Ośrodki eksperckie chorób rzadkich (neurologiczne)

Oddziały prowadzące leczenie enzymatyczną terapią zastępczą w programie lekowym.

## Autor/autorzy opisu:

Aleksandra Jastrzębska, Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, ; Klinika Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Europejska Sieć Referencyjna Chorób Rzadkich Nerwowo-

## Mięśniowych (ERN EURO- NMD)

Data opisu:

22.05.2023

---

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.