

POMPEHO NEMOC

F15098, Macků Jan

Pompe's disease, acid maltase deficiency (AMD), GAA deficiency, glycogenosis type II, etc.

- Genetické dědičné onemocnění (recesivní)
- Hromadění glykogenu v buňkách, tedy i v určitých tkáních a orgánech
 - Nejvíce postihuje kosterní svalstvo a omezuje jeho funkci
- 3 typy
 - Late-onset, classic infantile-onset, non-classic infantile-onset
 - Liší se závažností a věkem kdy se projeví
- Postihuje 1/40 000 (12 v ČR)
- Diagnostika
 - screening z kapky krve (test s akarbozou)
 - molekulárně-biologické testy, biopsie svalu

Mutace genu GAA

- Produkuje enzym maltasu
- Maltasa je aktivní v lysozomech, které slouží v bb k „recyklaci“
 - Tj. rozklad glykogenu na glukosu jako zdroj energie
- Mutace zabraňuje alfa-glukosidáze účinně rozkládat glykogen, což vede k jeho toxické kumulaci v lysozomech
 - Poškození orgánů, zejména svaly

Terapie

- i.v. infuze biotechnologicky vyrobené rekombinantní kyselé α -1,4-glukosidázy (rhGAA)
- Podání v 7-14 denních intervalech
- U infantilní formy snižuje mortalitu o 60-90%
- Nedojde k vyléčení
- U pozdní formy progrese motorických funkcí

Classic infantile-onset

- Pár měsíců po narození
- Projevy – myopatie, hypotonie, hepatomegalie, dýchací obtíže, problémy nabrat váhu
- Neléčená vede ke smrti z důvodu selhání srdce v prvním roce života

Non-classic infantile-onset

- První projevy v období 1. roku života
- Projevy
 - opoždění motorických dovedností (převalování, sed)
 - Progresivní svalová ochablost
 - Cardiomegalie (nevede k selhání)
 - Dýchací obtíže
- Pacienti se dožívají obvykle jen nízkého věku

Late-onset

- Nemusí se projevit v dětství, dospívání ani v dospělosti
- V dětství většinou mírnější projevy, nezasahuje vždy srdce
- Projevy
 - Progresivní svalová ochablost
 - Zejména trup, dýchací svaly, nohy
 - Může vést k selhání dýchání