

Pompe kór – Betegtájékoztató

Mit nevezünk Pompe kórnak?

A Pompe kór egy anyagcsere betegség, mely során komplex cukor, úgynevezett glycogen halmozódik fel a sejtek takarító sejt szervecskéiben (lizoszomákban). A glycogén tárolási zavar egy enzim hiánya, vagy elégtelen működése miatt alakul ki. Fő tünetként izomgyengeség jelenik meg, mivel a felhalmozódott glycogén megakadályozza, gátolja az izmok normális működését.

Milyen formái vannak? Milyen tünetekkel járnak?

Három formáját különítjük el: csecsemőkori, gyermek-fiatalkori, felnőttkori.

A csecsemőkori forma születés után pár hónappal kezdődik, kezeletlenül hamar halálhoz vezet. Jellemző rá az izomgyengeség, lép és máj megnagyobbodás, valamint szívhibák. Az izomgyengeség csecsemőkori jele a békatartásban való fekvés, szopás nehezítettsége, az hogy nem tartja időben a fejét, nem tanul meg ülni.

Gyermekkori, fiatalkori formában a betegség 1 éves kor körül indul fokozatos izomgyengeséggel, gyermeknek járási nehezítettsége lesz, guggolásból csak kezeivel a térdeire támaszkodva áll fel, nem

Felnőttkori forma általában lassabb lefolyású és kevésbé súlyos. Első tünet a törzshöz közeli izmok gyengesége, általában a csípővi izmok korábban és kicsit súlyosabban érintettek, mint a vállövi izmok. Izomgyengeség következtében kacsázó járás jelentkezik, törzsizmok gyengesége miatt gondot okozhat a vízszintes testhelyzetből való felülés, a légzőizmok gyengesége miatt vízszintes testhelyzetben nehezebbé válhat a légzés.

tanul meg szaladni, légző izmok gyengesége miatt lélegeztető gépre lehet szükség. Ez a forma tízen-éves kor körül halálhoz vezet kezeletlenül, a halál oka általában légzési elégtelenség.



Mennyire gyakori a betegség?

A Pompe kór világszerte 5 000-10 000 embert érint, az USA-ban minden 40 000 emberből 1 beteg. Ritkasága miatt és amiatt, hogy a tünetek különböző életkorokban jelenhetnek meg, diagnózisa nehéz. Viszont nagyon fontos, hogy gondolni kell rá, mivel kezelhető genetikai betegség.

Miért alakul ki a betegség?

A betegség az alfa-glicosidase enzim hiányának, elégtelen működésének következtében alakul ki. Ez az enzim bontja le a glyocogént glukózzá, ami a sejtek számára az egyik legfontosabb tápanyag. Az alfa-glicosidase enzimet a GAA gén kódolja. A betegség autoszomális recesszív módon öröklődik, tehát akkor jön létre, ha a GAA gén mindkét példányában (anyai, apai) mutáció van. A GAA génnek 300 féle mutációját leírták már, melyek közül vannak olyanok, amelyek kicsit károsítják az enzim működését, így felnőtt korban jelentkeznek a tünetek, valamint léteznek olyanok is, amelyek súlyosan károsítják, esetleg az enzim hiányához vezetnek, ezek már csecsemőkorban tüneteket okoznak.

Hogyan diagnosztizálható a betegség?

Számos neurológiai betegség okoz izomgyengeséget, ami a Pompe kór esetében is az egyik legfontosabb tünet. A laboreredmények sem mutatnak specifikus elváltozásokat, általában CK, GOT, GPT, LDH emelkedés jelzi az izombántalmat. Csecsemők esetében, ha az izomhypotonia mellé szívelégtelenség vagy valamilyen szívhiba társul, akkor kell ellenőrizni az alfa-glicosidase szintet. Gyermekeknél, fiatal felnőtteknél végtag öv típusú (váll, csípő), egyre fokozódó izomgyengeség esetén kell gondolni a betegsége. Amennyiben az izmok elektromos vizsgálata során (EMG) is izombetegség tünete jelentkezik (myopathia), szintén ellenőrizni szükséges az alfa-glicosidase szintet. Ezt a szintet vércsepp teszt segítségével könnyen ellenőrizni lehet. Amennyiben az enzim aktivitási szintje alacsony, genetikai vizsgálatra vérvétel történik, és sor kerül a GAA gén analízisére.

Mialatt ezek a diagnosztikus eljárások zajlanak, a beteg komplex állapotfelmérésen vesz részt. Ennek keretén belül részletes légzésfunkció vizsgálatra kerül sor, megméri a 6 perces járástávolságot, valamint hasi ultrahang vizsgálatot és kardiológiai vizsgálatot is végeznek.

Hogyan kezelhető a betegség?

A betegség esetében elérhető a speciális kezelés, mivel **Myozyme** (Alglucosidase alfa – Genzyme, Sanofi) infúziós kezelés során pótolható a hiányzó enzim. Enzimpótló kezelés akár a legenyhébb tünetekkel rendelkező diagnosztizált Pompe betegnek is jár, mivel az enzimpótlás segítségével gátolható a betegség előrehaladása, javulás várható a légzésfunkcióban. Az enzimpótló kezelés szignifikánsan növeli az élettartamot, javítja a légzésfunkciót, a 6 perces járástávolságot, csecsemők esetében csökkenti a szívmegegyobbodást. Az infúziós kezelést a Magyar Állam Egyedi Méltányossági Kérelem alapján támogatja.

Az enzimpótló kezelés mellett fontos a betegek rendszeres testmozgása, helyes táplálkozása.