

# История болезни Помпе

1932

1953

1963

1979

1999

2011



Дж. Помпе  
впервые  
описал  
заболевание

Открытие  
лизосом

Открытие  
первичного  
генетического  
дефекта



Картирован ген  
GAA

Начало  
клинических  
испытаний  
ФЗТ

Начало  
лечения в  
России

# Болезнь Помпе

- Редкое наследственное прогрессирующее заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное нарушениями обмена гликогена
- Суммарная частота заболевания 1:40000 живых новорожденных
- Лизосомная  $\alpha$ -D-глюкозидаза участвует в гидролизе гликогена в мышцах и печени.
- Ген, кодирующий  $\alpha$ -D-глюкозидазу, картирован на хромосоме 17q25

# **Патогенез БП**

**Мутация в гене GAA**

**Недостаточность фермента  $\alpha$ -1,4-  
глюкозидазы**

**Нарушение гидролиза гликогена в мышцах  
и печени**

**Отложение негидролизованного гликогена  
в лизосомах мышц (сердечной и  
скелетных)**

**Картина прогрессирующей мышечной  
дистрофии**

# **Болезнь Помпе**

- Характерен выраженный клинический полиморфизм
  - Выделяют две клинические формы:
    1. Младенческая форма ( частота 1:38 000 новорожденных)
    2. Поздняя форма ( частота 1:57000 новорожденных)
- \* Дополнительно описана «кардиальная форма», в тех случаях, когда ведущими клиническими симптомами является нарушение со стороны сердца.

# Младенческая форма

## Сердечные нарушения

Прогрессирующая кардиомегалия/кардиомиопатия

Прогрессирующая сердечная недостаточность

## Нервно-мышечные нарушения

Симптомокомплекс «вязого ребенка»

## Дыхательные нарушения

Частые инфекции верхних дыхательных путей и легких

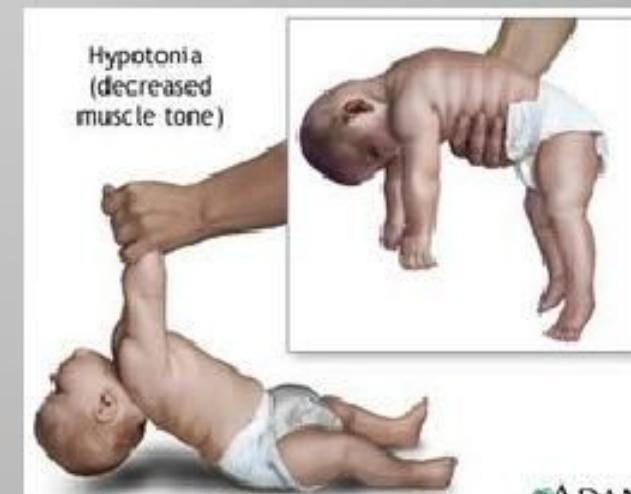
Прогрессирующая дыхательная недостаточность

## Желудочно-кишечные расстройства

Нарушения вскармливания

Задержка физического развития

Гепатосplenомегалия



Hypotonia  
(decreased  
muscle tone)

- Макроглоссия
- Низкий тонус лицевых мышц
- Широко открытые глаза
- Повышенное слюноотделение



# Поздняя форма

## Нервно-мышечные нарушения

Прогрессирующая мышечная слабость,  
преимущественно проксимальных отделов  
конечностей

Умеренное выпячивание лопаток

Нарушения походки

Боли в мышцах

Трудности подъема по лестнице

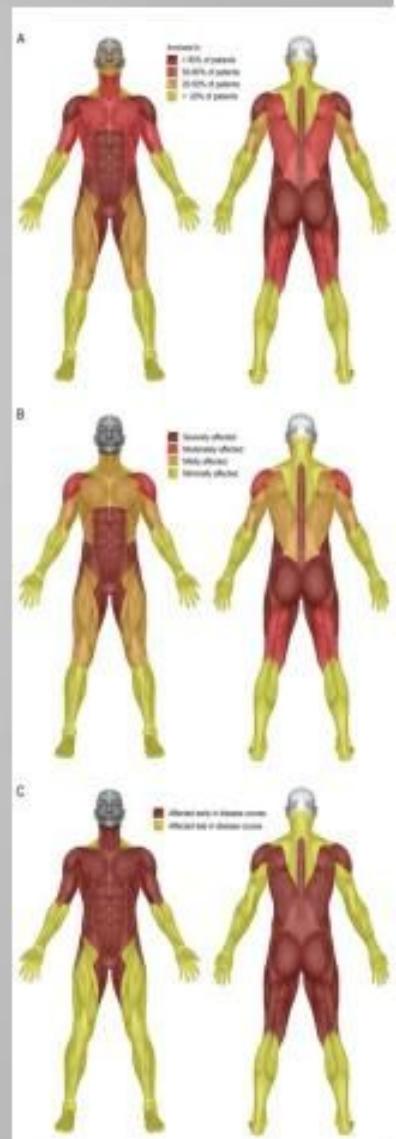
Частые падения

## Дыхательные нарушения

Частые инфекции верхних дыхательных путей и  
легких

Прогрессирующая дыхательная недостаточность

Апноэ/диспnoэ во сне



# **Лабораторные методы диагностики**

- Определение «косвенных» маркеров болезни Помпе
- Определение активности фермента альфа-глюкозидазы
- ДНК-диагностика

# **Косвенные маркеры болезни Помпе**

**Повышение активности КФК**

- Наблюдается у большинства пациентов
- Редко превышает 2000 Ед/Мл
- Определяется практически во всех лабораториях

**Повышение активности АЛТ, АСТ, ЛДГ**

- Крайне неспецифичные макреры
- Определяется во всех лабораториях

**Повышение глюкозо-тетрасахарида в моче**

## **Ген GAA**

- Описано более 200 различных мутаций.
- Мутация IVSI-13T-G – одна из наиболее частых при взрослой и юношеской форме болезни

# Лечение болезни Помпе

- Ферментзаместительная терапия( препарат Myozyme). Показано внутривенное введение препарата в дозе 20 мг/кг каждые две недели
- Симптоматическое лечение





