

Pompeho choroba – keď nič štandardné neplatí

MUDr. Viera Holecová¹, MUDr. Laura Grossmanová¹, MUDr. Ján Kothaj¹, MUDr. Martina Martiníková¹,
MUDr. Anna Hlavatá, PhD., MPH², doc. MUDr. Robert Vyšehradský, PhD.³, RNDr. Slavomíra Mattošová, PhD.⁴,
MUDr. Pavol Ďurina⁴

¹II. neurologická klinika SZU, FNŠP F. D. Roosevelta, Banská Bystrica

²Detská klinika LF UK a NÚDCH, Bratislava

³Klinika pneumológie a ftizeológie JLF UK a UNM, Martin

⁴Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB, Oddelenie molekulovej a biochemickej genetiky, Nemocnica Staré Mesto, Bratislava

Uvádame kazuistiku pacientky s akútne vzniknutou respiračnou insuficienciou, dlhodobo odkázanej na umelú pľúcnu ventiláciu, s generalizovanou svalovou slabosťou nejasnej genézy. Pacientka absolvovala množstvo vyšetrení, ktoré nakoniec napriek nie typickému klinickému obrazu, nešpecifickému výsledku prvého EMG vyšetrenia a negativite svalových enzýmov viedli k správnej diagnóze a následne k liečbe Pompeho choroby.

Kľúčové slová: Pompeho choroba, alfa glukozidáza.

Pompe's disease – when nothing standard applies

We present the case report of a patient with acute respiratory insufficiency, long-term dependent on artificial pulmonary ventilation with generalized muscle weakness of unclear origin. The patient underwent a series of examinations, which ultimately led to the correct diagnosis and subsequent treatment of Pompe disease despite the non-specific clinical picture and the non-specific result of the first EMG examination and the negativity of muscle enzymes.

Key words: Pompe disease, alpha glucosidase.

Úvod

Pompeho choroba je glykogenóza typu II s deficitom lyzozomálnej alfa glukozidázy (GAA), s mutáciou génu uloženom na 17. chromozóme (17q25,3–q25,3). Je známych viac ako 300 mutácií tohto génu. Ide o autozomálne recesívne ochorenie. GAA je glykoproteín obsahujúci 952 aminokyselín a fyziologicky štiepi alfa-1,4 väzbu glykogénu. Výsledkom mutácie je nedostatok enzýmu vedúci k hromadeniu glykogénu v lyzozómoch všetkých tkanív (pečeň, endotel, gangliá, predné rohy miechy, periférne nervy), najmä však v svalových vláknach II. typu a v myokarde. To následne vedie k ich ruptúre, zlyhaniu organel svalovej bunky a k lipofuscínom sprostredkovej apoptóze bunky. Prevalencia na Slovensku je 1–5/pacientov na milión obyvateľov, doteraz bolo diagnostikovaných 12 prípadov. Vyskytuje

sa v 2 formách: early onset (žiadna aktivita GAA) a late onset. V minulosti to bolo progresívne infaustné ochorenie. V roku 2006 boli v USA (Food and Drug Administration) a v Európe (European Medicines Agency) schválené indikácie pre substitučnú enzymatickú liečbu (ESL) rekombinantnou alfa glukozidázou pri všetkých formách Pompeho choroby, a to v dávkovaní 20 mg/kg telesnej hmotnosti v dvojtýždňových intervaloch, ktorá viedla k zásadnej zmene prognózy a kvality života pacientov s týmto ochorením (Kishnani et al., 2006; Kishnani et al., 2007; Van der Ploeg et al., 2007; Roberts et al., 2010).

Opis prípadu

Ide o 59-ročnú pacientku pochádzajúcu z 5 detí, má tri žijúce sestry. Brat zomrel ako 50-ročný v roku 2000 na ťažkosti s dýchaním

(dokumentáciu nebolo možné dohľadať). Otec zomrel ako 62-ročný na multiorgánové zlyhanie. Syn pacientky je zdravý. V detstve, v čase dospievania a v dospelosti až do veku 55 rokov nemala pacientka známky svalovej slabosti ani problémy s dýchaním, športovala. Gravidita pacientky prebehla bez komplikácií. V osobnej anamnéze je arteriálna hypertenzia, stav po operácii mucinózneho adenokarcinómu hrubého čreva v roku 2017 a šiestich cykloch chemoterapie. Prvé klinické príznaky si pacientka všimla koncom roka 2019 po rehabilitácii pre fraktúru stavca L1 po páde, udávala problémy pri chôdzi po schodoch. Prvé problémy s dýchaním v ľahu spozorovala od februára 2022, od mája do septembra toho istého roku schudla 5 kg. Stav bol obvodným lekárom pripisovaný postkovidovému syndrómu, ktorému u pacient-

MUDr. Viera Holecová

II. neurologická klinika SZU, FNŠP F. D. Roosevelta, Banská Bystrica
vieraholecova@centrum.sk

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2023;24(6):477-480

Článok prijat redakci: 1. 10. 2023

Článok prijat k publikaci: 10. 11. 2023