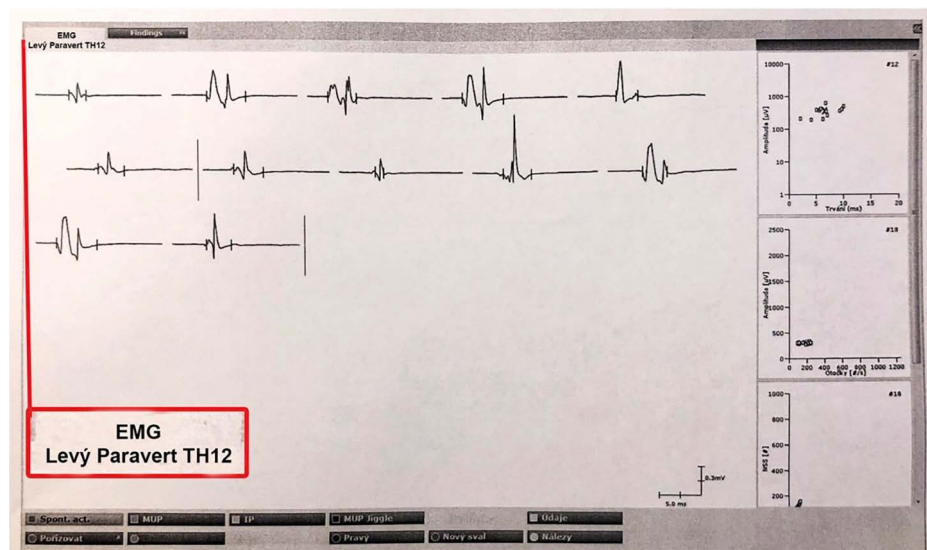
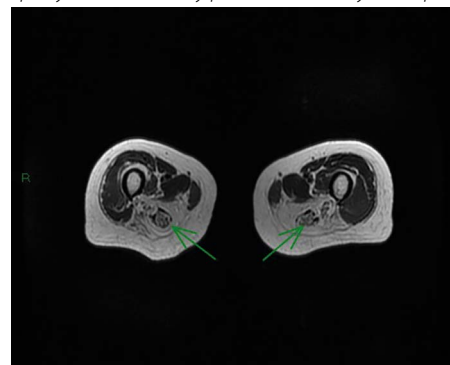
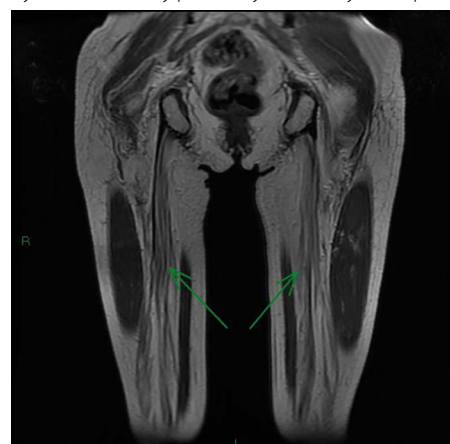


Obr. 1. Ihlové EMG vyšetrenie musculi multifidi vo výške Th 12 l. sin

júce sa svalovou slabosťou lokalizovanou v proximálnych svalových skupinách horných a dolných končatín, v šijovom a brušnom svalstve, vo vzpriamovačoch trupu, únavou u 75 % pacientov (Hagemans et al., 2007), myalgiou u 50 % pacientov (Hagemans et al., 2007), svalovými atrofiami, respiračným zlyhaním, s pomalou progresiou, ktorá môže byť dlhodobo hodnotená ako inej etiológie. U našej pacientky bola prvá klinicky relevantná manifestácia akútna respiračná insuficiencia. Až u 50 % pacientov býva súčasťou iniciálnych ťažkostí respiračná nedostatočnosť alebo námahové dyspnoe (Katzin et al., 2008; Müller-Felber et al., 2007; Špalek, 2009). Diagnostické problémy spôsobila aj opakovane normálna koncentrácia kreatínkinázy, čo sa podľa literatúry stáva až u približne 10 % pacientov (Katzin et al., 2008; Špalek, 2011). Viaceré

kazuistiky (Menzell et al., 2018; Sader et al., 1998) opisujú pacientky s obdobným klinickým obrazom, priebehom ochorenia (akútna respiračná insuficiencia s nutnosťou umelej pľúcnej ventilácie, normálne hodnoty kreatínkinázy, s indikáciou mnohých vyšetrení potrebných na diferenciálnu diagnostiku ochorenia). U oboch pacientok viedlo k správnej diagnóze histologické vyšetrenie svalu. Napriek diagnostickým rozpakom bola našej pacientke diagnóza stanovená správne a je na klinike dispenzarizovaná a liečená enzymatickou terapiou v spolupráci s ambulanciou pre lyzozomálne ochorenia. Cieľom kazuistiky je poukázať na nutnosť vyšetrenia suchej kvapky krvi na Pompeho chorobu u pacientov s neznámou etiológiou respiračnej insuficiencie. V diferenciálnej diagnostike je prínosné extenzívne ihlové

Obr. 2. MR obraz proximálnej tretiny stehna, transverzálna rovina, T2 váženie, šípkou zobrazené lipodystrofické zmeny postihnuté svalových skupín**Obr. 3.** MR obraz zadnej strany stehna, koronárna rovina, T2 váženie, šípkou zobrazené lipodystrofické zmeny postihnutých svalových skupín

EMG vyšetrenie vrátane paraspinálnych svalov a vyšetrenie ventilačných parametrov pacienta v stoj a v ľahu. Pomocnou metódou je MR zobrazenie postihnutých svalových skupín. Vzhľadom na ekonomickú náročnosť liečby vypracovalo European Pompe Consortium kritériá pre ukončenie liečby. Naša pacientka aktuálne nespĺňa tieto kritériá v žiadnom z bodov (Kooten, 2010).

LITERATÚRA

- Ehler E. Oboustranná léze n. phrenicus manifestující se jako ortopnoe – kazuistiky tří případů. *Česk Slov Neurol Neurochir.* 2012;75/108(3) 368-372.
- Katzin LW, Amato AA. Pompe disease: a review of the current diagnosis and treatment recommendations in the era of enzyme replacement therapy. *J Clin Neuromuscul Dis.* 2008;9(4):421-431. doi: 10.1097/CND.0b013e318176dbe4.
- Kishnani PS, Corzo D, Nicolino M, et al. Recombinant human acid α -glucosidase: Major clinical benefits in infantile-onset Pompe disease. *Neurology.* 2007;68(20):99-109. doi: 10.1212/01.wnl.0000251268.41188.04.
- Kishnani PS, Hwu WL, Mandel H, et al. A retrospective, multinational, multicenter study on natural history of infantile-onset Pompe disease. *J Pediatr.* 2006;148(5):617-676. doi: 10.1016/j.jpeds.2005.11.033.
- Kishnani PS, Steiner RD, Bali D, et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med.* 2006;8(5):267-288. doi: 10.1097/01.gim.0000218152.87434.f3.
- Menzella F, Codeluppi L, et al. Acute respiratory failure as presentation of late-onset Pompe disease complicating the diagnostic process as a labyrinth: a case report. *Multidisciplinary Respiratory Medicine.* 2018;13:32.
- Müller-Felber W, Horvath R, Gempel K, et al. Late onset Pompe disease: clinical and neurophysiological spectrum of 38 patients including long-term follow up in 18 patients. *Neuromuscul Disord.* 2007;17(9-10):698-706. doi: 10.1016/j.nmd.2007.06.002.
- Roberts ME, Jones S, Millar A, et al. Pompe Disease in the United Kingdom compared with the rest-of-world: data from the Pompe registry. *Clin Ther.* 2011;33(6)(suppl. A):S19. doi:10.1016/j.clinthera.2011.05.060.
- Sander HW, Menkes MD, et al. A60-Year-woman with weakness, fatigue, and acute respiratory failure: Case report and discussion of the differential diagnosis. *Military medicine.* 1998;163,10:715.
- Špalek P. Pompeho choroba – patogenéza, klinický obraz, diagnostika a enzymatická substitučná liečba. *Neurol. praxi.* 2009;10(1):44-48.
- Špalek P. Pompeho choroba (glykogenóza II. typu) – patogenéza, klinický obraz a aktuálne trendy v diagnostike a liečbe. *Neurológia.* 2013;8(3):153-159.
- Špalek P, Martinka I, Mattošová S, et al. Adultná forma Pompeho choroby – diagnostické úskalía a omyly. *Neurológia.* 2014;9(3):157 a 159-164.
- Špalek P, Hlavatá A. Pompeho choroba – nové trendy v diagnostike a liečbe. *Via pract.* 2011;8(5):225-229.
- Van der Ploeg A, Marsden DL. Response to enzyme replacement therapy in 18 juvenile and adult patients with severe Pompe disease. *AAN abstracts.* 2007; SC01.003.
- Van Kooten HA, Harlaar L, van der Beek NAME, et al. Discontinuation of enzyme replacement therapy in adults with Pompe disease: Evaluating the European POMpe Consortium stop criteria. *Neuromuscul Disord.* 2020;30(1):59-66. doi: 10.1016/j.nmd.2019.11.007.
- Vohánka S. Adultní forma Pompeho nemoci. *Česk Slov Neurol Neurochir.* 2014;77/110(60):667-676.