

Muž, který se nemohl ponořit – kazuistika pacienta s typickým průběhem pozdní formy Pompeho nemoci

MUDr. Lívie Mensová, MUDr. Daniel Baumgartner

Neuromuskulární centrum 2. LF UK a FN Motol, Praha

Pompeho nemoc (PD, glykogenóza II. typu) je vzácné geneticky podmíněné metabolické onemocnění charakterizované deficitem alfa-1,4-glukosidázy (GAA, kyselá maltázy). Projevy onemocnění i délku života lze ovlivnit enzymovou substituční terapií (ERT). Neuromuskulární centrum 2. LF UK a FN Motol a Neuromuskulární centrum FN Brno realizují projekt, jehož cílem je odhalit dosud nepoznané případy Pompeho nemoci a nově diagnostikovaným pacientům poskytnout dispenzární péči a substituční terapii. Článek demonstruje typický průběh pozdní formy Pompeho nemoci na kazuistice pacienta zachyceného v rámci projektu.

Klíčová slova: Pompeho nemoc, glykogenóza II. typu, respirační insuficience, porucha dýchání ve spánku, ortopnoe.

Man who was unable to dive – typical course of Pompe's disease with late onset

Pompe disease (PD, glycogenosis type II) is a rare genetically determined metabolic disease characterized by alpha-1,4-glucosidase (GAA, acid maltase) deficiency. Disease manifestations and life expectancy can be influenced by enzyme replacement therapy (ERT). Neuromuscular centers in Prague and Brno are implementing a project aimed at detecting previously unknown cases of Pompe disease and providing dispensary care and substitution therapy to the newly diagnosed patients. The article demonstrates the typical course of the late form of Pompe disease by means of the case report of a patient found thanks to the project.

Key words: Pompe disease, glycogenosis II. type, respiratory insufficiency, sleep breathing disorder, orthopnea.

Úvod

Pompeho nemoc (PD, glykogenóza II. typu) je vzácné geneticky podmíněné metabolické onemocnění charakterizované deficitem alfa-1,4-glukosidázy (GAA, kyselá maltázy). Důsledkem nedostatečné či zcela chybějící funkce enzymu je hromadění glykogenu v lysosomech všech tkání, zejména však kosterního svalu a myokardu, vedoucí k jejich poškození.

Z klinického hlediska rozlišujeme dvě formy onemocnění: **časnou** (early onset, EOPD) charakterizovanou nulovou či zcela minimální (< 1 %) aktivitou GAA, a **pozdní** (late onset,

LOPD) s enzymatickou aktivitou mezi 1–30 % normy. EOPD, někdy též zvaná klasická nebo infantilní, se může manifestovat již in utero, typicky však v prvních čtyřech měsících postnatálního života, a to generalizovanou hypotonií, obtížemi s příjmem potravy, neprospíváním, respirační insuficíencí a kardiomegalii na podkladě hypertrofické kardiomyopatie. Neléčená EOPD končí zpravidla do jednoho roku věku úmrtím v důsledku respiračního či kardiálního selhání (Kishnani et al., 2006). LOPD zahrnuje klinicky velmi variabilní spektrum symptomů s nástupem v dětském (juvenilní forma) či

DECLARATIONS:

Declaration of originality:

The manuscript is original and has not been published or submitted elsewhere.

Ethics approval and consent to participate:

The authors attest that their study is in compliance with human studies committees and animal welfare regulations of the authors' institutions as well as with the Food and Drug Administration guidelines, including patient consent where appropriate. The authors also declare that their paper is in accordance with the World Medical Association Declaration of Helsinki on Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects adopted by the 18th WMA General Assembly in Helsinki, Finland, in June 1964, with subsequent amendments, as well as with the ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, updated in December 2018.

Conflict of interest:

Not applicable.

Consent for publication:

Not applicable.

Authors' contributions:

LM – 60 %, DB – 40 %

Cit. zkr: *Neurol. praxi.* 2024;25(1):74-78

<https://doi.org/10.36290/neu.2024.003>

Článek přijat redakcí: 30. 11. 2023

Článek přijat k publikaci: 12. 1. 2024

MUDr. Lívie Mensová

livia.mensova@fnmotol.cz