

SDĚLENÍ Z PRAXE

MUŽ, KTERÝ SE NEMOHL PONOŘIT – KAZUISTIKA PACIENTA S TYPICKÝM PRŮBĚHEM POZDNÍ FORMY POMPEHO NEMOCI

dobu nezbytnou pro akvizici MRI snímků, což názorně dokumentuje právě kazuistika prezentovaného pacienta. K rozvoji poruchy dýchání ve spánku a OSAS může přispívat i oslabení jazyka (Dubrovsky et al., 2011; Carlier et al., 2011), jehož tuková přestavba je nálezem charakteristickým pro Pompeho nemoc. Vzhledem k velmi komplexní etiologii dýchacích a spánkových obtíží jsou pacienti s LOPD indikováni k vyšetření a dispenzari-

zaci ve specializovaných centrech, která mají s problematikou dostatečnou zkušenost.

Závěr

Respirační insuficience a poruchy dýchání ve spánku jsou typickými příznaky LOPD, u 1/3 pacientů se jedná o první projev onemocnění. U pacientů s ortopnoe či intolerancí horizontály neznámé etiologie je indikováno provedení spirometrického vy-

šetření vsedě i vleže. Při poklesu FVC o více než 10 % při porovnání hodnot vsedě a vleže splňují pacienti indikační kritérium pro provedení testu suché krevní kapky v rámci projektu „Celonárodní screening Pompeho nemoci u pacientů s nespecifikovanou svalovou slabostí, hyperCKemií a respirační insuficiencí“. Testovací sady jsou k dispozici bezplatně na vyžádání na e-mailové adrese nm.fnmotol@gmail.com.

LITERATURA

1. American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. Diagnostic criteria for late-onset (childhood and adult) Pompe disease. *Muscle Nerve*. 2009;40:149-60. 10.1002/mus.21393.
2. Carlier RY, Laforet P, Wary C, et al. Whole-body muscle MRI in 20 patients suffering from late onset Pompe disease: involvement patterns. *Neuromuscul Disord*. 2011;21:791-9. 10.1016/j.nmd.2011.06.748
3. Dubrovsky A, Corderi J, Lin M, et al. Expanding the phenotype of late-onset Pompe disease: tongue weakness: a new clinical observation. *Muscle Nerve*. 2011;44:897-901. 10.1002/mus.22202.
4. Gaeta M, Musumeci O, Mondello S, et al. Clinical and pathophysiological clues of respiratory dysfunction in late-onset Pompe disease: new insights from a comparative study by MRI and respiratory function assessment. *Neuromuscul Disord*. 2015;25:852-8. 10.1016/j.nmd.2015.09.003.
5. Güngör D, de Vries JM, Hop WCJ, et al. Survival and associated factors in 268 adults with Pompe disease prior to treatment with enzyme replacement therapy. *Orphanet J Rare Dis*. 2011;6:34. 10.1186/1750-1172-6-34.
6. Herbert M, Cope H, Li JS, et al. Severe cardiac involvement is rare in patients with late-onset Pompe disease and the common

- c.-32-13 T>G variant: implications for newborn screening. *J Pediatr*. 2018;198:308-12. 10.1016/j.jpeds.2018.02.007.
7. Johnson EM, Roberts M, Mozaffar T, et al. Pulmonary function tests (maximum inspiratory pressure, maximum expiratory pressure, vital capacity, forced vital capacity) predict ventilator use in late-onset Pompe disease. *Neuromuscular Disorders*. 2016;26:136-45. 10.1016/j.nmd.2015.11.009.
8. Kishnani PS, Beckemeyer AA. New therapeutic approaches for Pompe disease: enzyme replacement therapy and beyond. *Pediatr Endocrinol Rev*. 2014;12(Suppl 1):114-24. PMID: 25345093.
9. Kishnani PS, Hwu WL, Mandel H, et al. A retrospective, multinational, multicenter study on the natural history of infantile-onset Pompe disease. *J Pediatr*. 2006;148:671-6. 10.1016/j.jpeds.2005.11.033.
10. Parmová O, Mensová L, Vohářka S, et al. Nationwide screening of Pompe disease in patients with unspecified muscle weakness, hyperCKemia, and respiratory insufficiency: preliminary results. *Online. Neurol. prax*. 2020;21(Suppl. B):3-9. ISSN 12131814. Available from: <https://doi.org/10.36290/neu.2020.064>. [cit. 2023-11-30].
11. Schüller A, Wenninger S, Strigl-Pill N, et al. Toward deconstructing the phenotype of late-onset Pompe disease. *Am J Med*

- Genet C Semin Med Genet*. 2012;160C:80-8. 10.1002/ajmg.c.31322.
12. Toscano A, Rodolico C, Musumeci O. Multisystem late onset Pompe disease (LOPD): an update on clinical aspects. *Ann Transl Med*. 2019;7:284. 10.21037/atm.2019.07.24.
13. van der Beek NA, van Capelle CI, van der Velden-van Etten KI, et al. Rate of progression and predictive factors for pulmonary outcome in children and adults with Pompe disease. *Mol Genet Metab*. 2011;104:129-36. 10.1016/j.jmgme.2011.06.012.
14. Vanherpe P, Fieuws S, D'Hondt A, et al. Late-onset Pompe disease (LOPD) in Belgium: clinical characteristics and outcome measures. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15:83. 10.1186/s13023-020-01353-4.
15. Wens SC, Ciet P, Perez-Rovira A, et al. Lung MRI and impairment of diaphragmatic function in Pompe disease. *BMC Pulm Med*. 2015;15:54. 10.1186/s12890-015-0058-3.
16. Winkel LP, Hagemans ML, van Doorn PA, et al. The natural course of non-classic Pompe's disease; a review of 225 published cases. *J Neurol*. 2005;252:875-84. 10.1007/s00415-005-0922-9.
17. Wokke JH, Escobar DM, Pestronk A, et al. Clinical features of late-onset Pompe disease: a prospective cohort study. *Muscle Nerve*. 2008;38:1236-45. 10.1002/mus.21025.

Neurologie pro praxi na rok 2024

Už máte předplaceno?

 SOLEN
let s vámi



**PŘEDPLATNÝM
ČASOPISU
NA ROK 2024
ZÍSKÁTE**

6 čísel ve vaší schránce

Tematická suplementa

**Čtení na tabletech,
PC a telefonech**

**Přístup do archivu
časopisu on-line**

**Cena předplatného
na rok 2024: 1 980 Kč**

OBJEDNÁVEJTE

www.neurologiepropraxi.cz

předplatne@solen.cz

585 204 335

