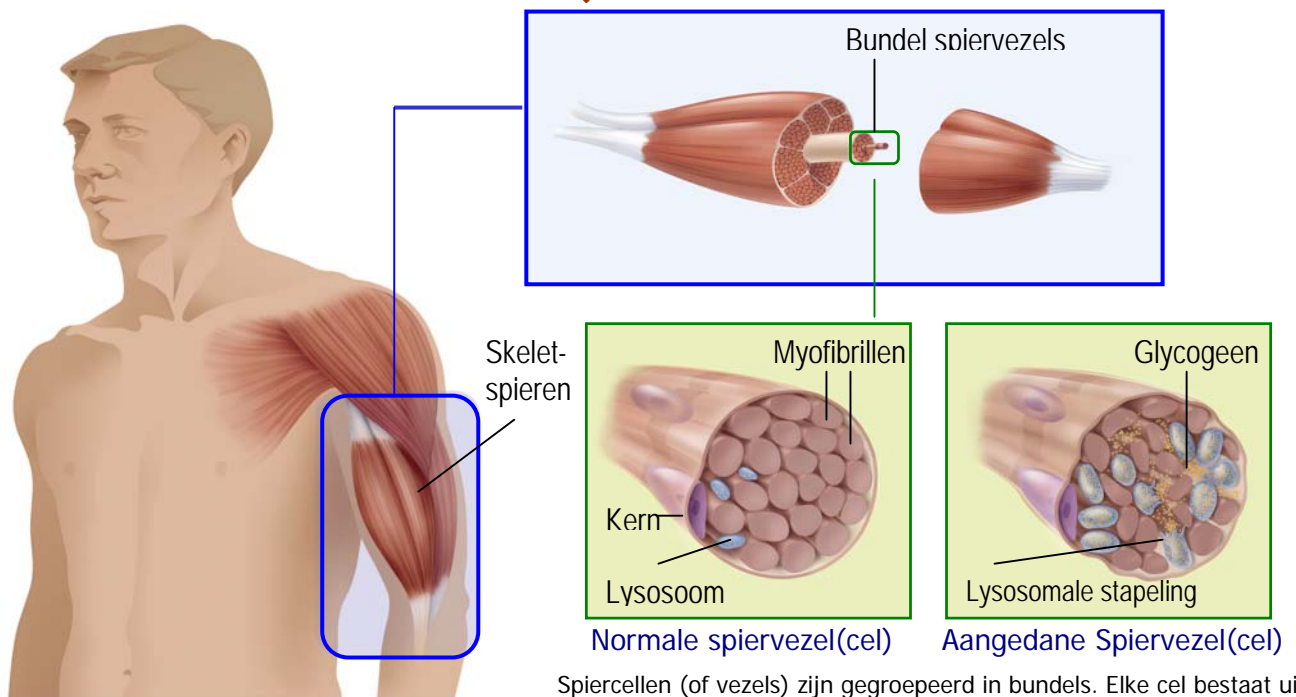




POMPE Connections

Kenmerken en symptomen van de ziekte van Pompe

De ziekte van Pompe is een zeldzame progressieve ziekte die erfelijk is. Het wordt doorgegeven aan kinderen als beide ouders het defecte gen hebben. Dit genetische foutje zorgt ervoor dat de spierzwakte steeds erger wordt, zodanig dat het zelfs meestal leidt tot ademhalingsproblemen. Mensen met deze ziekte hebben niet genoeg van een enzym dat zure alpha-glucosidase of zure maltase wordt genoemd. Dit enzym is nodig om glycogeen af te breken. Glycogeen is een soort suiker dat in spiercellen wordt opgeslagen om, indien nodig, dit weer om te kunnen zetten in energie. Als er teveel glycogeen in de spiercellen wordt opgeslagen, raken de cellen beschadigd en kunnen de spieren niet goed functioneren. Omdat het enzym zich in een deel van de cel bevindt dat het lysosoom heet, wordt de ziekte van Pompe ook wel een lysosomale stapelingsziekte genoemd. En omdat het ook de spieren kapot maakt, wordt het ook een spierziekte genoemd. De symptomen van de ziekte van Pompe kunnen van baby tot volwassene op elke leeftijd ontstaan en daarom krijgen mensen afhankelijk van de symptomen de diagnose infantiele (baby vorm) of late vorm (variërend van zeer jonge tot oudere patiënten) van de ziekte van Pompe.



Spiercellen (of vezels) zijn gegroepeerd in bundels. Elke cel bestaat uit strengen **myofibrillen**. Glycogeen stapelt zich op in een deel van de spiercel dat **lysosoom** genoemd wordt. Hierdoor zetten de lysosomen uit totdat ze zo veel ruimte innemen dat ze de spiercel beschadigen. Glycogeen kan uit de cellen lekken en zo nog meer schade aan de spiercellen veroorzaken.

Andere namen voor de ziekte van Pompe

Zure alpha-glucosidase deficiëntie, Zure maltase deficiëntie, Glycogeen stapelingsziekte type II, Glycogenose II en Lysosomale alpha-glucosidase deficiëntie.

V Hoe verhoudt de ernst van de ziekte van Pompe zich tot de leeftijd waarop de eerste symptomen verschijnen?

A Over het algemeen geldt dat, hoe later de symptomen verschijnen, hoe minder ernstig de ziekte zal verlopen. De ziekte van Pompe varieert van persoon tot persoon. Er zijn verschillen in leeftijd waarop de eerste symptomen verschijnen, de mate van spierzwakte en hoe snel de ziekte verergert. Baby's hebben, doordat ze het enzym missen om glycogeen af te breken, al symptomen in de eerste maanden van hun leven. Deze baby's krijgen ernstige problemen met hun organen, zoals een vergroot hart en overleven zelden hun eerste levensjaar. De late vorm van de ziekte schrijdt langzamer voort, en sommige kinderen en volwassenen hebben veel mildere symptomen dan anderen.

V Wat zijn de tekenen en symptomen van de infantiele vorm van de ziekte van Pompe?

A De infantiele vorm van de ziekte van Pompe is een zeer agressieve en levensbedreigende vorm van de ziekte en verschijnt in de eerste paar maanden van het leven. Ernstige spierzwakte is het meest duidelijk waar te nemen. Baby's met de ziekte van Pompe zien er 'slap' uit en kunnen hun hoofd niet overeind houden. Ze kunnen meestal niet rechtop zitten, rollen of kruipen terwijl leeftijdsgenoten dat wel kunnen. De spierzwakte wordt steeds ernstiger. Ademhalen, zuigen en slikken is zeer moeilijk en het hart, de lever en de tong zijn vergroot. Het steeds zwakker worden van de hartspier leidt tot

hartfalen en het niet meer kunnen ademhalen. De mentale ontwikkeling wordt, zover we nu weten, niet door de ziekte beïnvloed.

V Wat zijn de tekenen en symptomen van de late vorm van de ziekte van Pompe?

A De late vorm van de ziekte van Pompe kan zowel in oudere baby's als in kinderen en volwassenen voorkomen. Spierzwakte en ademhalingsproblemen zijn de belangrijkste symptomen.

Het eerste symptoom is vaak een zwakte in de benen en heupen, wat een waggelende manier van lopen veroorzaakt. Mensen kunnen ook spierpijn hebben en vaak vallen. Baby's zullen niet leren kruipen, staan, lopen of andere belangrijke ontwikkelingsmijlpalen halen. Oudere kinderen hebben vaak een verkromming in de ruggengraat (lordose, kyphose of scoliose) die kan verergeren naarmate ze ouder worden.

De ziekte van Pompe heeft invloed op één van de meest belangrijke spieren die we gebruiken om adem te halen – het middenrif. Deze spier bevindt zich net onder de longen en het hart en scheidt de borstkas van de buikholte. Als het middenrif zwakker wordt, zal het ademhalen ook moeilijker worden met name gedurende de slaap. Ochtendhoofdpijn en slaperigheid overdag kunnen hier het resultaat van zijn. Kinderen met de ziekte van Pompe kunnen moeite hebben om kinderen van hun leeftijd bij te houden bij allerlei lichamelijke activiteiten. Volwassenen kunnen sneller moe worden

De kenmerken en symptomen van de ziekte van Pompe (vervolg)

of buiten adem zijn na lichamelijke oefeningen of traplopen. Sommigen hebben lage rugpijn. Een vergroot hart of lever, een klassiek symptoom bij de infantiele vorm van de ziekte van Pompe, wordt zelden bij de late vorm gezien. Het is belangrijk om te weten dat bij iedereen de ziekte anders verloopt en dat sommige kinderen en volwassenen mildere symptomen hebben dan anderen.

V Waarom duurt het soms zo lang om de juiste diagnose te krijgen?

A De ziekte van Pompe is zeldzaam, en komt bij 1 op de 40.000 mensen voor. De infantiele vorm van de ziekte is over het algemeen gemakkelijker te herkennen vanwege de unieke symptomen die qua diagnose al in een bepaalde richting wijzen. Bij oudere kinderen en volwassenen is het moeilijker om de ziekte te diagnosticeren. Symptomen die slechts langzaam ontstaan kunnen over het hoofd gezien worden. Daarnaast kan de ziekte van Pompe ook verward worden met andere spierziekten die gelijksoortige symptomen hebben. Baby's met de ziekte van Pompe worden bijvoorbeeld soms gediagnosticeerd met de ziekte van Werdnig-Hoffmann, terwijl kinderen en volwassenen soms de diagnose polymyositis of limb-girdle dystrofie krijgen. Zodra artsen en andere zorgverleners in de gezondheidszorg zich meer bewust worden van de tekenen en symptomen van de ziekte van Pompe moet het gemakkelijker worden om vertraging in de diagnose te voorkomen.

V Welke gezondheidsproblemen kunnen ontstaan door de ziekte van Pompe?

A De steeds erger wordende spierzwakte en ademhalingsproblemen die door de ziekte van Pompe ontstaan, vormen een risico ten aanzien van longontsteking, slaap apneu (pauzes in de ademhaling tijdens de slaap), slikproblemen, scoliose (een verkromming van de ruggengraat), contracturen (spierverkorting en verstijving met als gevolg een standsverandering van de gewrichten) en lage rugpijn. Om meer te weten te komen over gezondheidsproblemen die door de ziekte van Pompe veroorzaakt worden, kunt u de publicatie *Algemene Gezondheidsvragen* lezen.

V Is er een medicijn voor de ziekte van Pompe?

A Op dit moment is er nog geen medicijn voor de ziekte van Pompe, maar er is hoop dat er spoedig een effectieve behandeling beschikbaar komt. Enzym vervangende therapie laat in de klinische studies goede resultaten zien. Daarnaast zijn onderzoekers ook bezig om andere mogelijkheden te bestuderen om de progressie van de symptomen te vertragen of te genezen. (Voor meer informatie hierover kunt u de publicatie informatiefolder *Medische ontwikkelingen bij de ziekte van Pompe* lezen.) Totdat nieuwe behandelmethoden goedgekeurd zijn, zijn ondersteunende therapieën beschikbaar om de symptomen van de ziekte van Pompe het hoofd te bieden. Deze therapieën kunnen de progressie niet wegnemen maar comfort en verlichting brengen en mensen helpen hun leven zo goed mogelijk te kunnen leven.

Bronnen voor meer informatie

Deze organisaties kunnen u helpen een antwoord te vinden op uw vragen over de ziekte van Pompe.

- De Vereniging Spierziekten Nederland (VSN) zie www.vsn.nl
- Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS) in Nederland zie www.stofwisselingsziekten.nl
- Nema (Vlaamse Vereniging Neuromusculaire Aandoeningen) zie www.nema.be
- BOKS vzw (Belgische Organisatie voor Kinderen en volwassenen met een Stofwisselingsziekte) zie www.boks.be
- Het Pompe Centrum in Rotterdam www.pompecenter.nl
- De **International Pompe Association (IPA)** is een vereniging van patiënten groepen wereldwijd die te maken hebben met de ziekte van Pompe. Om een organisatie in uw land te vinden kunt u de IPA website bezoeken op www.worldpompe.org
- **Understanding Pompe Disease** is een gratis brochure dat goede informatie geeft over de ziekte van Pompe. Het is verkrijgbaar via de Pompe Community website op www.pompe.com (gesponsord door Genzyme)
- **Lysomed** biedt informatie in het Nederlands over lysosomale stapelingsziekten o.a. de ziekte van Pompe op www.lysomed.be (gesponsord door Genzyme)
- **The Physician's Guide to Pompe Disease** kan besteld worden via the National Organization for Rare Disorders (NORD) op www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html

Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken en wordt verspreid door de International Pompe Association als service, met dien verstande dat de International Pompe Association geen medische of andere professionele dienstverlening verricht. De medische wetenschap is constant in beweging en menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van zulke complexe materialen te bepalen. Bevestiging van deze informatie vanuit andere bronnen, vooral de eigen arts, is noodzakelijk.