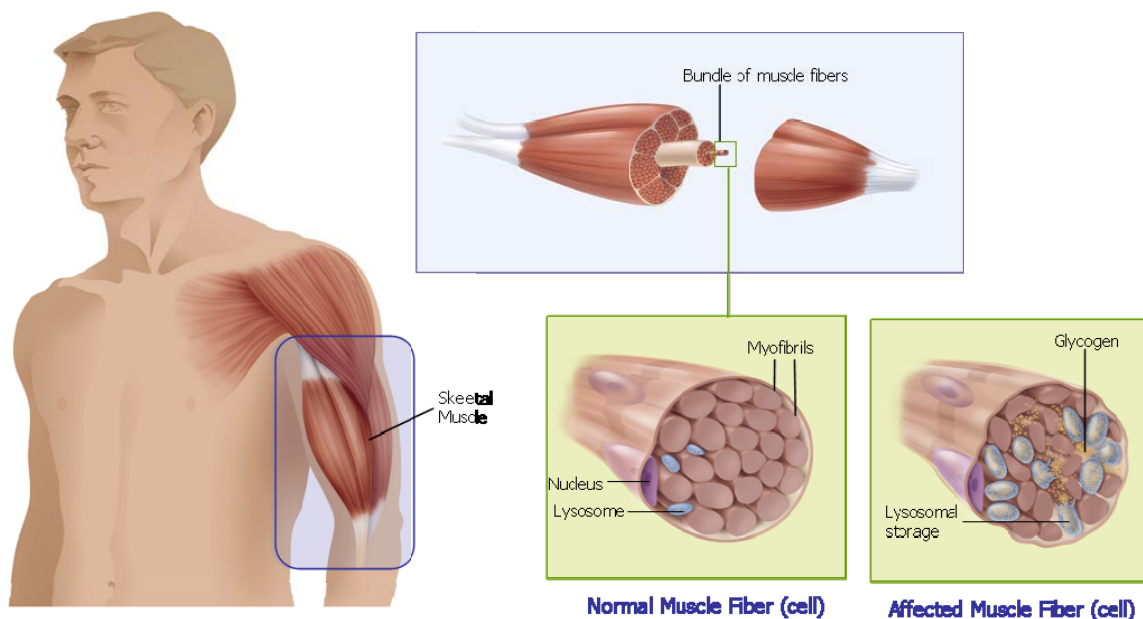


PŘÍZNAKY A SYMPTOMY POMPEHO NEMOCI

Příznaky a symptomy Pompeho nemoci

Pompeho nemoc je vzácné progresivní onemocnění, jehož příčinou je genetický defekt. Na děti se může přenést, když zdědily vadný gen od obou rodičů. Lidé s diagnózou Pompeho nemoci nemají dostatek **enzymu kyselého alfa-glukosidázy (GAA)** neboli **kyselého maltázy**. Tento enzym štěpí lysozomální **glykogen**, což je forma cukru uskladněná ve svalových buňkách v celém těle. Následkem přílišného hromadění glykogenu ve svalových buňkách se tyto buňky poškodí a svaly nemohou řádně fungovat. Vzhledem k tomu, že se enzym nachází v části buňky zvané **lysozom**, je Pompeho nemoc často označována také jako **lysozomální střádavé onemocnění**. Jelikož se ve svalech skladuje glykogen, bývá tato nemoc označována také jako **glykogenóza** neboli **onemocnění ze střádání glykogenu (GSD)**. Vzhledem k tomu, že je to onemocnění, které postihuje hlavně svaly, patří do skupiny **nervosvalových onemocnění**. Příznaky Pompeho nemoci se mohou objevit kdykoliv od dětství do dospělosti.



Muscle cells (or fibers) are grouped in bundles. Each cell is made up of bands of myofibrils. Glycogen starts to build up in a part of the muscle cell called the lysosome. This causes the lysosomes to expand until they take up so much space that the muscle cell is damaged. Glycogen may also leak out of the cells and cause more damage to the muscle cells.

PŘÍZNAKY A SYMPTOMY POMPEHO NEMOCI

Otázka: Je závažnost onemocnění závislé na věku, ve kterém se objevily první příznaky?

Odpověď: U všech pacientů má nemoc obecně stejný průběh. Strádání glykogenu ve svalové tkáni vede k progresivní svalové slabosti. Široké spektrum Pompeho nemoci zahrnuje klasický nástup v novorozeneckém věku až k pozdnímu nástupu v dospělosti. Závažnost Pompeho nemoci se liší podle věku nástupu, postižení orgánů, závažnosti svalového postižení (kosterní, dýchací, srdeční) a rychlost progrese. Obecně platí, že čím dříve se nemoc projeví, tím bývá závažnější. Choroba rychle progreduje u malých dětí, které mají malou nebo žádnou aktivitu enzymu.

Ve snaze sjednotit používanou terminologii je Pompeho nemoc klasifikována takto:

- Klasická infantilní Pompeho nemoc
- Neklasická infantilní Pompeho nemoc
- Pozdní forma Pompeho nemoci

Otázka: Jaké jsou příznaky a symptomy klasické a neklasické infantilní Pompeho nemoci?

Odpověď: Klasická infantilní Pompeho nemoc je více agresivní a život ohrožující formou onemocnění a obvykle se objeví během prvních 6 měsíců života. Extrémní svalová slabost (myopatie) je nejnápadnějším znakem. Děti s Pompeho nemocí mají nízký svalový tonus (hypotonie), jsou jakoby ochablé a nemohou zvednout hlavičku. Jsou opožděné ve vývoji pohybových dovedností a postupně ztrácejí pohyblivost úplně. Nikdy nedokážou samy sedět, lézt a stát. Svalová slabost postupuje rychle. Dýchání, sání, polykání se stávají extrémně obtížné. Typickým příznakem je také zvětšení srdečního svalu (kardiomegalie), jater (hepatomegalie), a jazyka (makroglosie). Postižené děti mohou také přestat přibírat na váze a rostou pomaleji, než je běžné (neprosívají). Často mívají dýchací obtíže. Zvýšená slabost srdečního svalu vede k srdečnímu a respiračnímu selhání. Pokud se neléčí, vede tato forma Pompeho nemoci k úmrtí už v prvním roce života. Jedná se o nejtěžší formu tohoto onemocnění.

Duševní vývoj není ovlivněn.

Neklasická infantilní Pompeho choroba: Obvykle se objeví až po jednom roce věku. Též se charakterizuje zpožděním motorických dovedností (např. časté převracení a padání) a progresivní svalovou slabostí. Srdce může být abnormálně velké (kardiomegalie), což může u nejhůře postižených dětí vést k srdečnímu selhání. Progrese nemusí být tak rychlá. Některé děti mají minimální nebo žádné postižení srdce a prvním příznakem bývá svalová slabost, což může vést k vážným problémům s dýcháním. Pokud se neléčí, děti s touto formou Pompeho nemoci umírají v raném dětství.

Otázka: Jaké jsou příznaky a symptomy pozdní formy Pompeho nemoci?

Odpověď: Pozdní forma Pompeho nemoci se v dětství nemusí vůbec projevit a první příznaky se mohou objevit až během dospívání nebo v dospělosti. Tato forma onemocnění mívá mírnější průběh a je méně pravděpodobné, že bude postižené i srdce. U většiny postižených se nemoc projevuje oslabováním svalstva nejčastěji na dolních končetinách a trupu. Někdy jsou oslabené i dýchací svaly.

Prvním příznakem této pozdní formy bývá oslabení svalů na dolních končetinách a bocích, což způsobuje kolébovou chůzi. Mohou se objevit bolesti svalů a časté pády. S postupem času mohou někteří jedinci potřebovat invalidní vozík a někdy i podpůrné dýchání.

PŘÍZNAKY A SYMPTOMY POMPEHO NEMOCI

Bohužel Pompeho nemoc postihuje jeden z nejdůležitějších svalů v našem těle, bránici, která má klíčovou roli při dýchání. Je umístěna pod plícemi a srdcem a odděluje hrudník od dutiny břišní. Jak bránice slábne, dýchání se stává obtížnější obzvláště během spánku. Ranní bolesti hlavy a ospalost v průběhu dne bývají prvními příznaky, že s dýcháním během spánku není něco v pořádku.

Je nutné podotknout, že u každého nemoc progreduje odlišně a některé osoby mívají mírnější průběh onemocnění. Pozdní forma Pompeho nemoci se může projevit i ve věku 60 let.

Otázka: Je únava typickým příznakem pozdní formy Pompeho nemoci?

Odpověď: U dospělých osob postižených Pompeho nemocí bývá únava častým příznakem a to může mít rozhodující dopad na jejich životy. Až do nedávné doby se tomuto příznaku nevěnovala dostatečná pozornost a nebyla strukturálně hodnocena. Únava je rozšířená jak mezi dospělými s lehčím postižením, tak i mezi těmi s vážnější formou. Stupnice měření únavy (FSS) je užitečný nástroj pro hodnocení únavy u Pompeho nemoci. Je navržena tak, aby odlišila únavu z klinické deprese, protože oba druhy únavy mohou mít některé stejné příznaky. Stupeň únavy se stanoví na základě krátkého dotazníku, na který postižený odpovídá a hodnotí svou vlastní úroveň únavy.

Kromě oslabení kosterního a dýchacího svalstva je únava dalším nepříjemným příznakem souvisejícím s Pompeho nemocí, která má významný dopad na životy postižených. Je obtížné únavu přesně definovat vzhledem k tomu, že je to často subjektivní symptom projevující se individuálně. Existují dva návrhy definice: „extrémní a přetrvávající únava, slabost, psychické a fyzické vyčerpání“, nebo „potíže při zahájení nebo vykonávání jakékoli činnosti.“ I když únava bývá častým příznakem mnoha chronických onemocnění, u Pompeho nemoci se tomuto aspektu věnovala jenom sporadická pozornost.

Abychom mohli únavu co nejlépe léčit, je důležité vědět, proč se objevuje u Pompeho nemoci. V jednom odborném článku se diskutovalo o úloze centrálních a periferních složek u syndromu únavy při neurologických onemocněních. V případě Pompeho nemoci je nejvíce pravděpodobnou příčinou únavy svalová slabost. Dalším důležitým aspektem únavy u Pompeho nemoci je oslabení dýchacích svalů. Dechová nedostatečnost může vést ke špatné kvalitě spánku, s následnou denní ospalostí a únavou.

Únava je velmi rozšířená hlavně mezi dospělými pacienty s Pompeho nemocí. Je přítomná jak u lehce, tak u těžce postižených, a je nezávislá na délce onemocnění. Stupnice měření únavy (FSS) je užitečný nástroj pro hodnocení únavy u dospělých pacientů s Pompeho nemocí. Další výzkum by se měl zaměřit na odhalení patofyziologických mechanismů a pokusit se identifikovat hlavní cíle v léčbě únavového syndromu.

Otázka: Jsou bolesti a únava charakteristické symptomy Pompeho nemoci u dospělých?

Odpověď: I když bolest a únava nejsou specifické symptomy Pompeho nemoci, mohou mít silný vliv na život postižených. Údaje z IPA - Erasmus průzkumu o Pompeho nemoci ukázal, že 76 % zúčastněných pacientů trpělo únavou a u 46 % se objevovaly bolesti „často“ nebo „vždycky“ v jedné nebo více částech těla, především v horní části paží a nohou.

Další výzkum symptomu bolesti u Pompeho nemoci se neprováděl, zatímco únava u dospělých pacientů byla zkoumána podrobněji pomocí stupnice měření únavy (FSS). Ukázalo se, že únava není přítomna pouze u těžce nemocných pacientů, ale také u pacientů, kteří trpí lehčí

PŘÍZNAKY A SYMPTOMY POMPEHO NEMOCI

formou a nemají další zdravotní komplikace. Je důležité si uvědomit, že únava bývá prvním příznakem Pompeho nemoci u dospělých pacientů.

Abychom mohli co nejlépe léčit únavový syndrom, je nutné vědět, proč je to tak důležitý příznak. V jednom odborném článku se uvádí, že únava u Pompeho nemoci je s největší pravděpodobností způsobena svalovou slabostí, což vede ke zvýšení svalové únavy. Nicméně postižení si stěžují vesměs na celkovou únavu organismu. To může být důsledkem aktivace zpětných vazeb v centrálním nervovém systému (v mozku), které se pokoušejí zabránit postiženému vykonávat nadměrnou fyzickou námahu. Vesměs toho víme velmi málo o příčinách únavy u Pompeho nemoci, a proto je potřeba dalšího výzkumu na toto téma.

V rámci zkoumání únavy je důležité věnovat pozornost i oslabení dýchacích svalů. Dechová nedostatečnost může vést ke špatné kvalitě spánku a následně k denní ospalosti a únavě. Funkční vyšetření plic vsedě a v poloze na zádech je proto indikováno u pacientů s nadměrnou únavou, stejně jako vyšetření ve spánkové laboratoři (polysomnografie) ke zjištění, zda noční hypoventilace nebo jiné poruchy spánku způsobují příznaky únavy.

Otázka: Proč někdy trvá tak dlouho, než je Pompeho nemoc správně diagnostikována?

Odpověď: Pompeho nemoc je vzácné onemocnění, postihující asi 1 na 40.000 lidí. Infantilní forma nemoci se dá snadněji rozpoznat, protože má specifické příznaky, podle kterých se dá určit přesná diagnóza.

Správné stanovení diagnózy Pompeho nemoci bývá dost náročné vzhledem k velmi různým příznakům společným i pro jiná onemocnění. Nejčastěji bývá zaměněna s chorobou Werdnig-Hoffmann, zánětem svalů, svalovou dystrofií typu Becker / Duchene, nebo pletencovou formou svalové dystrofie. Pozdní diagnóza je určena hlavně u dětí starších 7 let a u dospělých. Správnou diagnózu Pompeho nemoci lze potvrdit na základě měření enzymové aktivity kyselé alfa-glukosidázy (GAA). Nyní je možné přesně změřit aktivitu GAA ze suché kapky krve.

Otázka: Jaké jiné zdravotní problémy mohou nastat u Pompeho nemoci?

Odpověď: Progresivní svalová slabost a dýchací problémy způsobené Pompeho nemocí mohou zvýšit riziko infekce dýchacích cest, způsobit spánkovou apnoei (zástavu dechu ve spánku), obtíže při polykání (dysfagie), skoliózu, lordózu, kontraktury (zkrácení svalů a šlach). Další možné následky a zdravotní komplikace způsobené Pompeho nemocí najdete v kapitole s názvem „Běžné lékařské obavy“.

Otázka: Existuje lék na Pompeho nemoc?

Odpověď: Zatím neexistuje lék, který by zcela vyléčil tuto chorobu, ale je to jediné progresivní svalové onemocnění, které možno léčbou účinně ovlivnit. Léčba rekombinantním enzymem – tzv. Myozyme je komerčně dostupná v mnoha zemích po celém světě a při včasné nasazení dokáže průběh nemoci zastavit, v některých případech (u malých dětí) zabránit tomu, aby se nemoc plně projevila.

V současnosti probíhá intenzivní výzkum k objevení jiných způsobů, jak zpomalit progresi příznaků nebo jak úplně vyléčit tuto chorobu. Více informací o těchto studiích najdete v kapitole s názvem Pokrok v medicíně u Pompeho nemoci. K dispozici jsou také podpůrné terapie, které pomáhají zvládat různé příznaky onemocnění. Správná léčba může přinést pohodlí a úlevu a pomáhá postiženým žít svůj život co nejlépe.

PŘÍZNAKY A SYMPTOMY POMPEHO NEMOCI

Kde se dozvědět více:

Následující zdroje vám pomohou najít další odpovědi na vaše dotazy ohledně Pompeho nemoci:

- The International Pompe Association (IPA) (Mezinárodní asociace pro Pompeho nemoc) je mezinárodní federace pro patientské organizace. www.worldpompe.org
- Informace o Pompeho nemoci je příručka zdarma, která obsahuje základní informace o této chorobě. Je k dispozici na: www.pompe.com.
- Průvodce pro lékaře zabývajících se Pompeho nemocí je možné objednat od Národní organizace pro vzácná onemocnění: www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html
- Specializovaná centra pro nervosvalová onemocnění

Pro víc informací kontaktujte organizaci nervosvalových onemocnění ve vaší zemi.

- Ve Spojených státech kontaktujte: the Muscular Dystrophy Association (MDA) na www.mdausa.org/clinics
- V Evropě kontaktuje (EAMDA) na: www.eamda.net
- V ostatních zemích kontaktujte: the World Alliance of Neuromuscular Disorder Associations (WANDA) na: www.wandaweb.org a klikněte na vaši zem
- Centrum pro lyzozomální a metabolické onemocnění v Erasmus MC University Medical Center www.erasmusmc.nl/.
- The Genzyme Corporation's Pompe Community, www.pompe.com, nabízí pomoc a podporu pacientům s touto chorobou

Specializovaná centra pro léčbu nervosvalových onemocnění:

Pro informace o místních specializovaných centrech se obraťte na Asociaci nervosvalových onemocnění ve vaší zemi.

- Ve Spojených státech kontaktujte the Muscular Dystrophy Association (MDA) na www.mdausa.org/clinics.
- V Evropě kontaktujte EAMDA (Evropskou alianci asociací pro svalovou dystrofii) na: www.eamda.net.
- Pro ostatní kontinenty navštivte stránky the World Alliance of Neuromuscular Disorder Associations (WANDA) na: www.wandaweb.org a klikněte na vaši zemi.

Tato publikace je určena k poskytování obecných informací a je distribuována v rámci veřejné služby Mezinárodní Pompeho asociace s tím, že tato organizace není zapojena do poskytování lékařské nebo jiné odborné služby. Medicína je věda, která se neustále mění, proto není vyloučeno, že zde nebudou chyby nebo určité nepřesnosti, obzvláště, jedná-li se o takto složitý materiál. Proto doporučujeme porovnat zde uvedené informace s informacemi z jiných zdrojů a vše konzultovat s ošetřujícím lékařem.

Český překlad byl proveden Dona Jandová Žalmanová z Asociace muskulárních dystofií v. Er a text byl revidován lékař Alena Mrázová