

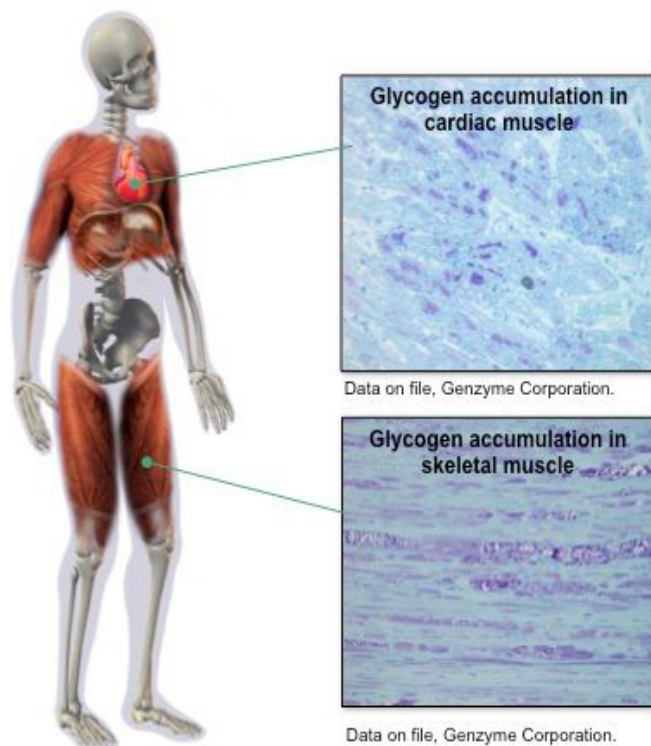
Гликогеноз II типа (GSD-II) (Болезнь Помпе)

– прогрессирующее, полиорганное, инвалидизирующее нервно-мышечное заболевание с частым летальным исходом.

Патогенез:

Относится к редким мультисистемным наследственным болезням накопления (OMIM: 232300), связанным с дефицитом фермента лизосомальной кислой α -глюкозидазы (GAA), участвующей в расщеплении гликогена до глюкозы.

Накопление гликогена происходит:



Hirschhorn R, et al. In: *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. 2001:3

- ▶ преимущественно в скелетных мышцах
- ▶ сердечной мышце
- ▶ печени
- ▶ нервной системе, гладкой мускулатуре и др.
- ▶ Происходит прогрессирующая дегенерация скелетной, дыхательной и, главным образом у младенцев, сердечно-мышечной ткани

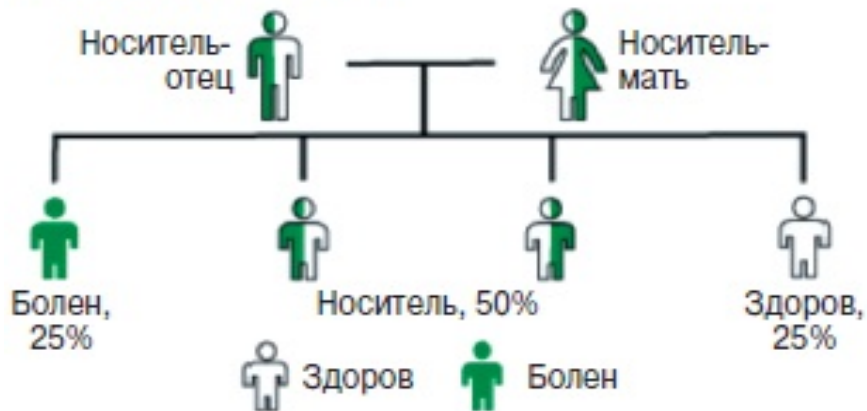
Эпидемиология:

Частота встречаемости в мире в среднем 1:40 000 новорожденных.

Распространенность в России неизвестна.

Тип наследования – АР.

Наследование БП

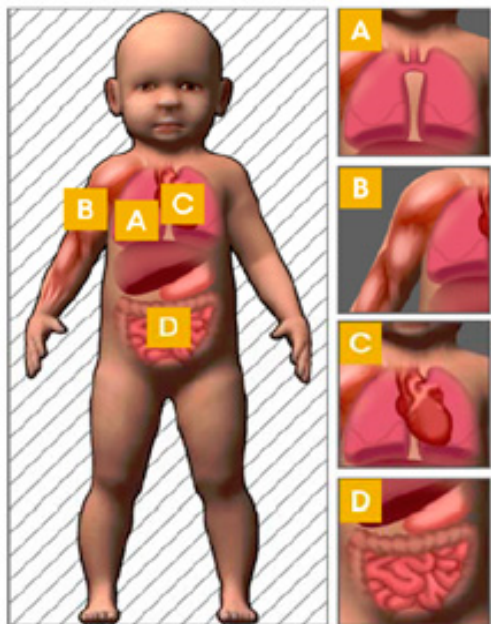


Формы БП:

1. Младенческая
2. С поздним началом

Младенческая форма:

- ▶ Дебют с первых месяцев жизни
- ▶ Характерно выраженное поражение сердечной мышцы
- ▶ При отсутствии лечения гибель в возрасте до года



Респираторные признаки

- * Прогрессирующее участие дыхательных мышц
- * Частые респираторные инфекции
- * Аспирационные пневмонии
- * Нарушение дыхания во сне

Скелетно-мышечные признаки

- * Симптомокомплекс «вялого ребенка» (гипотония, гипорефлексия, бульбарный синдром)

- * Задержка темпов моторного развития
- * Прогрессирующая мышечная слабость

Сердечные признаки

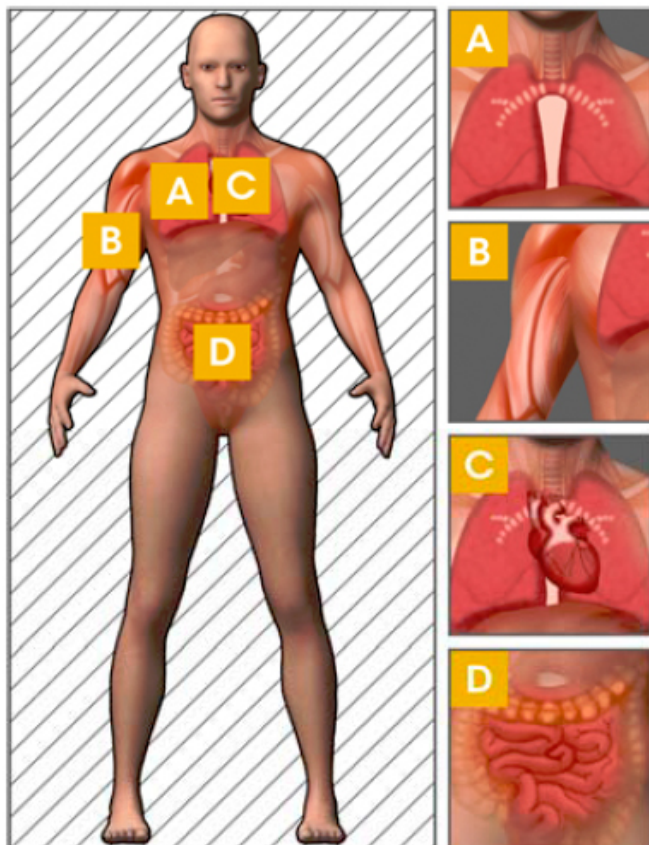
- * Кардиомегалия
- * Прогрессирующая кардиомиопатия

Желудочно-кишечные признаки

- * Макроглоссия
- * Трудности при кормлении
- * Гепатомегалия (спленомегалия)
- * Плохая прибавка в весе

Форма с поздним началом:

- ▶ Дебют в детском, подростковом или взрослом возрасте
- ▶ Медленное прогрессирование
- ▶ Менее характерно поражение сердечной мышцы



Респираторные признаки

- * Нарушение дыхания/дыхательная недостаточность
- * Слабость диафрагмы
- * Нарушение дыхания во сне
- * Ортопноэ/диспноэ

Скелетно-мышечные признаки

- * Слабость проксимальных мышц
- * Мышечная боль
- * Частые падения
- * Нарушение ходьбы

Сердечные признаки

- * Менее характерны для этой формы

Желудочно-кишечные признаки

- * Трудность при глотании/слабость челюстных мышц, мышц языка
- * Трудность при наборе/поддержании массы тела
- * Гастроэзофагеальный рефлюкс

Данные дополнительных исследований:

- ▶ Б/х анализ крови - повышение уровня КФК (в 2-5 раз, иногда в пределах нормы), АСТ, АЛТ, ЛДГ, вследствие поражения мышц
- ▶ ЭКГ – укорочение интервала PQ при высоком QRS
- ▶ ЭХОКГ при младенческой форме – шарообразная кардиомегалия
- ▶ ЭМГ – первично-мышечный тип поражения
- ▶ Спирометрия - снижение форсированной жизненной емкости легких (ФЖЕЛ)
- ▶ УЗИ исследование брюшной полости - увеличение печени, селезенки
- ▶ ТМС - исследование активности фермента GAA в сухом пятне крови («золотой стандарт»)

Подтверждение диагноза БП требует проведения:

- ▶ *ДНК-анализа дефектного гена (методом секвенирования)*
- ▶ Определения активности фермента в фибробластах (требуется от 4-6 недель)
- ▶ Или очищенных лимфоцитах (возможны ложноотрицательные результаты)
- ▶ Или мышечной ткани

Как заподозрить БП:

- ▶ Характерный внешний вид: круглое пастозное лицо, рот приоткрыт, увеличенный язык, ослабленная мимика, задержка физического развития
- ▶ Отставание в моторном развитии, нарастающая мышечная гипотония и слабость, уплотнение области икроножных мышц (псевдогипертрофии)
- ▶ Увеличение размеров внутренних органов (гепатомегалия, спленомегалия, при младенческой форме - кардиомегалия)
- ▶ Частые срыгивания, нарушение глотания, аспирационные пневмонии
- ▶ Соответствующие изменения при дополнительном обследовании

Лаборатория наследственных болезней обмена:

115478 Москва, ул. Москворечье, д.1, Медико-генетический научный центр РАМН, комн.103.

Телефоны: 8(499)324-20-04, 8(499)612-96-71

E-mail: labnbo@yandex.ru

- ▶ Для организации бесплатной помощи по обследованию можно звонить по телефону:
8 (800)100-24-94
- ▶ Предоставление подробной информации по вопросам назначения терапии, организации медицинской помощи: Санофи Джензайм 125009, г. Москва, ул. Тверская, д. 22. Телефон: (495)721-14-00. Факс: (495)721-14-11.