

## Behandlung

Im April 2006 wurde von der europäischen Zulassungsbehörde die Enzyersatztherapie mit dem Medikament Myozyme™ zugelassen. In dieser Therapie wird dem Körper das fehlende oder unzureichend aktive Enzym in einer alle zwei Wochen stattfindenden intravenösen Infusion zugeführt. Durch die Behandlung kann bei Kindern, bei denen die Erkrankung bereits im Säuglingsalter auftritt, insbesondere die Herzfunktion, aber auch die allgemeine körperliche Entwicklung deutlich verbessert werden. Auch bei größeren Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen zeigen sich in unterschiedlichem Maße Verbesserungen der Leistungsfähigkeit und der Atemfunktion.

Da es während der Infusion auch zu Nebenwirkungen, ganz selten auch zu schwereren allergischen Reaktionen kommen kann, sollte die Infusion in einer Praxis bzw. Klinik erfolgen, wo man mit den erforderlichen medizinischen Maßnahmen reagieren kann.

Neben der Enzyersatztherapie sollten begleitende symptomatische Behandlungen wie Krankengymnastik, Atemtherapie und individuell angepasste Diäten unbedingt fortgeführt werden.

## Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e. V.

### Vereinsadresse:

Gerda Kalle-Menne · Birkenbusch 11 · 45770 Marl

Telefon 0 23 65/93 14 06

Telefax 0 23 65/93 14 07

E-Mail [g.kalle-menne@glykogenose.de](mailto:g.kalle-menne@glykogenose.de)

Internet [www.glykogenose.de](http://www.glykogenose.de)

### Spendenkonto:

Volksbank Köln-Nord

IBAN DE83 3706 2365 4701 6820 20

BIC GENODED1FHH

Unsere Arbeit ist von der Finanzbehörde als besonders förderungswürdig und gemeinnützig anerkannt. Ihre Spende ist daher steuerlich abzugsfähig.

## Mitglied in den Dachverbänden



**Achse**  
Allianz Chronischer  
Seltener Erkrankungen e.V.



**B.A.G.**  
Bundesarbeitsgemeinschaft  
Selbsthilfe e.V.



**DGM**  
Deutsche Gesellschaft  
für Muskelkranke e.V.



**Kindernetzwerk**  
Kindernetzwerk e.V.



**EURORDIS**  
Rare Diseases Europe



## Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.

## Informationen zur Glykogenose Typ II

– Morbus Pompe –



## Allgemeines

Morbus Pompe (Glykogenose Typ II) ist eine Stoffwechselerkrankung, die durch einen autosomal vererbten genetischen Defekt verursacht wird. Dieser Gendefekt führt zu einer verminderten Aktivität des Enzyms Alpha-Glukosidase. Dadurch kann das in den Lysosomen der Muskelzellen als Energiespeicher vorhandene Glykogen nicht oder nur zum Teil abgebaut werden. Die Folge ist eine Anhäufung von Glykogen im Muskel, was letztlich zur Zerstörung von Muskelzellen und zur Schwächung der Muskeln führt.

## Erkrankungsbeginn und Symptome

Der Zeitpunkt des Auftretens von Symptomen, die Beteiligung von Körperorganen und der Verlauf der Erkrankung sind individuell sehr verschieden. Je geringer die Aktivität des Enzyms Alpha-Glukosidase ist, desto schwerer ist im Allgemeinen der Verlauf der Erkrankung.

Bei Beginn der Erkrankung im Säuglingsalter liegt die Enzymaktivität häufig bei weniger als 1% des Normwerts, und es zeigt sich das schwerste Krankheitsbild mit einer stark ausgeprägten Muskelschwäche, Herzfunktionsstörungen, einer Vergrößerung der Leber und der Zunge sowie Atemstörungen, Trinkschwäche und Schluckstörungen.

Bei Beginn im Kindes- und Jugendalter liegt die Enzymaktivität zwischen ca. 1 bis 10 %, bei Beginn im Erwachsenenalter zwischen ca. 10 bis 40 %. Die Erkrankung macht sich meist durch Muskelschwäche in den Extremitäten, häufige Stürze, schnelle Erschöpfung und ein unsicheres Gangbild bemerkbar. Kinder entwickeln in Folge der Muskelschwäche häufig eine Wirbelsäulenverkrümmung. Ein weiteres Symptom ist die Atemmuskelschwäche, die sich auch unabhängig von der Muskelschwäche entwickeln kann. Bei eindeutig festgestellter Atemmuskulaturschwäche sollte mittels einer Schlaflaboruntersuchung (Polysomnographie) festgestellt werden, ob eine nächtliche Beatmung notwendig ist.

## Vererbung

Ein Mensch ist Träger der Krankheit, wenn er den genetischen Defekt entweder von der Mutter oder dem Vater geerbt hat.

Er ist selbst erkrankt, wenn er das defekte Gen von beiden Elternteilen geerbt hat. Man nimmt an, dass

ca. einer von 100.000 Menschen an Morbus Pompe erkrankt ist.

## Diagnose, Prognose der Krankheit

Diagnostiziert wird die Krankheit am häufigsten bei der Suche nach den Ursachen klinischer Auffälligkeiten wie z.B. einer Muskelschwäche im Bein- und Rumpfbereich oder Atembeschwerden. Häufig wird sie jedoch nur durch Zufall erkannt, wenn man beispielsweise bei Blutuntersuchungen einen erhöhten CK-Wert feststellt. Neurologische Untersuchungen, eine Enzymaktivitätsbestimmung und ggf. eine Muskelbiopsie können dann die Diagnose absichern.

Die Diagnose lässt sich auch durch eine Mutationsanalyse bestätigen. Derzeit sind über 150 verschiedene Mutationen bekannt.

Die schwerwiegendsten Komplikationen sind respiratorische Insuffizienz (Atemschwäche) oder schwere Lungenentzündungen, die durch Schwächung der Atemmuskulatur hervorgerufen werden.