



Glykogenose Deutschland e.V.

Verbesserte Formen der Enzyersatztherapie werden derzeit erforscht. Ebenso gibt es verschiedene Forschungsansätze zur Gentherapie.

Bei festgestellter Atemmuskelschwäche sollte mittels einer Schlaflaboruntersuchung (einschließlich Kapnographie zur Überwachung des CO₂-Spiegels) festgestellt werden, ob eine nächtliche Beatmung notwendig ist. Die Beatmung sollte rechtzeitig begonnen werden, um einer weiteren Verschlechterung der Atmung vorzubeugen. Zur Unterstützung der geschwächten Hustenkraft kann ein Hustenassistentengerät dienen.

In Abstimmung mit dem behandelnden Arzt sollten begleitende symptomatische Behandlungen wie z. B. Physiotherapie, Atemtherapie und gegebenenfalls Ergotherapie, Logopädie sowie individuell angepasste Diäten fortgeführt werden. Impfungen gegen Grippe, Pneumokokken und Keuchhusten dienen der Infektprophylaxe. Zur Verarbeitung von belastenden Krankheitserfahrungen und Sorgen kann eine psychosoziale Begleitung hilfreich sein.

Koordinator Glykogenose Typ II Morbus Pompe

Andreas Wiemeler
Telefon: 0251/392 160
E-Mail: wiemeler@glykogenose.de

Stand Februar 2019

Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V. Geschäftsstelle

Am Römerberg 33e · 55270 Essenheim
Telefon 0 61 36 - 9 14 99 11 · Telefax 0 61 36 - 9 14 99 10
shg@glykogenose.de · www.glykogenose.de

Spendenkonto

Volksbank Köln-Nord
IBAN DE83 3706 2365 4701 6820 20
BIC GENODE1FHH

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.



IPA
International Pompe Association



IamGSD
International Association for
Muscle Glycogen Storage Disease



Eurordis
EURORDIS European Rare Diseases



Glykogenose Deutschland e.V.

GLYKOGENOSE TYP II

Morbus Pompe

WWW.GLYKOGENOSE.DE

Allgemeines

Morbus Pompe (Glykogenose Typ II) ist eine seltene Stoffwechselerkrankung, die durch einen vererbten genetischen Defekt verursacht wird. Dieser Gendefekt führt zu einer verminderten Aktivität des Enzyms Alpha-Glukosidase. Dadurch kann das in den Lysosomen der Muskelzellen vorhandene Glykogen nicht oder nur zum Teil abgebaut werden. Lysosomen dienen als Zellorganellen dem Stoffwechsel in der Zelle. Glykogen ist ein langkettiges Zuckermolekül.

Die Folge der geringen Enzymaktivität ist eine Anhäufung von Glykogen im Muskel, was letztlich zur Zerstörung von Muskelzellen und zur Schwächung der Muskeln führt. Auch in anderen Zelltypen und Geweben kann es zu einer Glykogensammlung und folgenden Fehlfunktionen kommen.

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 Erkrankungsbild mit einer stark ausgeprägten Muskelschwäche, einem vergrößerten Herz mit Herzfunktionsstörungen, einer Vergrößerung der Leber und der Zunge sowie Atemstörungen, Trinkschwäche und Schluckstörungen.

Bei höherer Enzymaktivität beginnen die Symptome der Erkrankung im Kinder-, Jugend- oder Erwachsenenalter. Die Erkrankung macht sich meist durch Muskelschwäche in den Beinen, häufige Stürze, schnelle Erschöpfung und ein

unsicheres Gangbild bemerkbar. Kinder entwickeln in Folge der Muskelschwäche häufig eine Wirbelsäulenverkrümmung, da die Rumpf- und Rückenmuskulatur geschwächt ist. Ein weiteres Symptom ist die Atemmuskelschwäche, die sich auch unabhängig von der übrigen Muskelschwäche entwickeln kann. Dies kann sich durch mangelnde Ausdauer, Tagesmüdigkeit, morgendliche Kopfschmerzen, Kurzatmigkeit, Konzentrationsmangel oder ein Erschöpfungssyndrom zeigen. Die Atmung ist in der Regel im Liegen stärker eingeschränkt als im Sitzen.

Vererbung

Die Krankheit wird autosomal-rezessiv vererbt. Menschen sind zunächst nur Träger der Krankheit, wenn sie den genetischen Defekt entweder von der Mutter oder dem Vater geerbt haben. Sie erkranken nicht selbst. Menschen erkranken aber dann, wenn sie das defekte Gen sowohl von der Mutter als auch dem Vater geerbt haben.

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. Oft sind Betroffene jahrelang auf dem Weg von Arzt zu Arzt bis sie die richtige Diagnose erhalten. Eine Enzymaktivitätsmessung per Trockenbluttest und eine Diagnose durch eine genetische Mutationsanalyse können den Verdacht auf Morbus Pompe bestätigen. Derzeit sind über 500 verschiedene Mutationen bekannt. Die Krankheit ist im Verlauf fortschreitend. Daher ist eine frühe Diagnose wichtig, um rechtzeitig mit der richtigen Behandlung beginnen zu können.

Die schwerwiegendsten Komplikationen sind die geschwächte Atemmuskulatur oder schwere Lungenentzündungen, die dadurch hervorgerufen werden. Mit fortschreitender Erkrankung kann es zur Beatmungspflicht, Rollstuhlabhängigkeit und Pflegebedürftigkeit kommen. Bei schwerer Erkrankung mit Beginn im Säuglingsalter ist eine frühe Diagnose und Behandlung besonders dringlich, da diese unbehandelt zum baldigen Tode führen kann.

Behandlung

Regelmäßig sollten Kontrolltermine bei einem auf Morbus Pompe spezialisierten Arzt oder in einem Zentrum für die Pompe-Krankheit wahrgenommen werden.

Zurzeit ist eine Enzymersatztherapie mit dem Medikament Myozyme zugelassen. In dieser Therapie wird dem Körper das fehlende oder unzureichend aktive Enzym in einer 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 verbessert werden. Bei älteren Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen zeigt sich in der Regel eine Stabilisierung der Situation.

Während der Infusion kann es zu Nebenwirkungen, ganz selten auch zu schweren allergischen Reaktionen kommen. Daher, sollte die Infusion in einer Praxis bzw. Klinik erfolgen, wo man mit den erforderlichen medizinischen Maßnahmen reagieren kann. Wenn die Enzymersatztherapie gut vertragen wird, wird die Infusion auch oft unter Abstimmung und Delegation durch den behandelnden Arzt mit einem qualifizierten Pflegedienst zuhause durchgeführt.