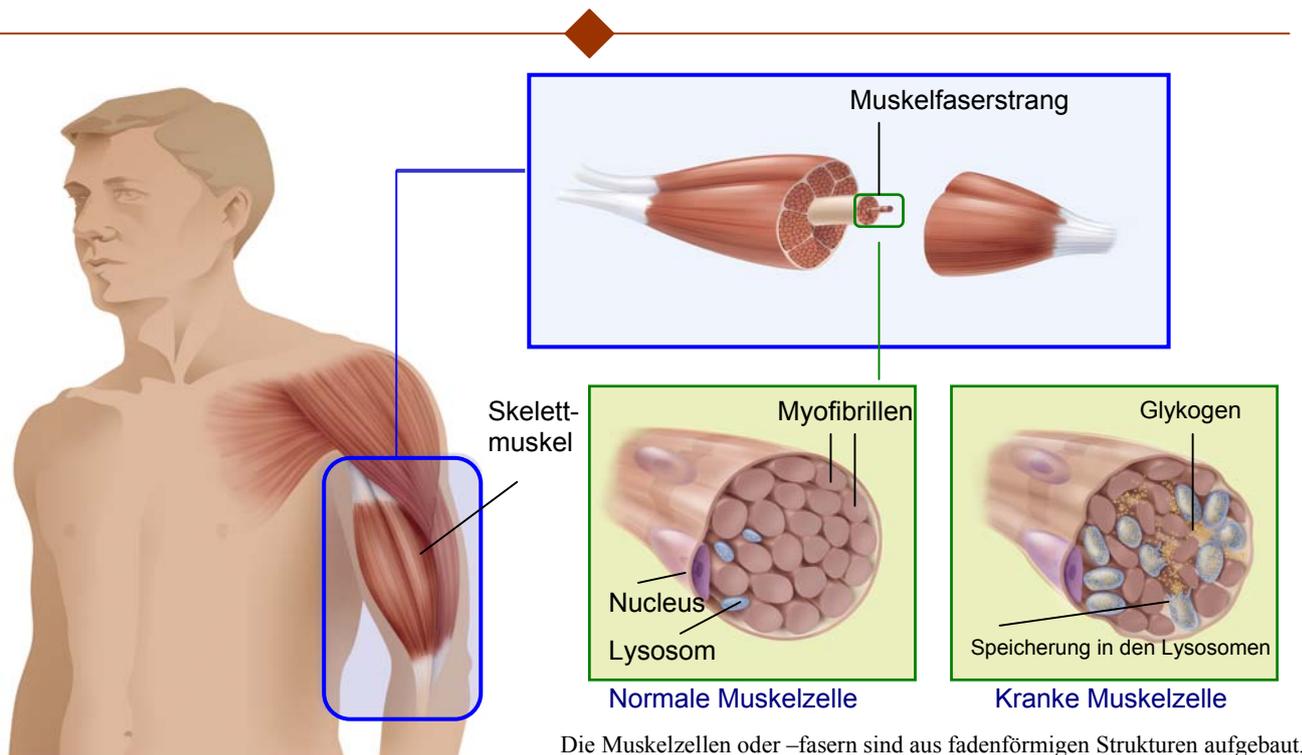




POMPE Connections

Anzeichen und Symptome von Morbus Pompe

Morbus Pompe ist eine seltene, fortschreitende Erbkrankheit. Das heißt, sie wird von Eltern, die beide Träger eines fehlerhaften Gens sind, an ihre Kinder weitergegeben. Morbus Pompe verursacht eine im Lauf der Zeit voranschreitende Muskelschwäche, die auch häufig zu Atemproblemen führt. Ursache der Erkrankung ist der Mangel oder das völlige Fehlen eines Enzyms, der Sauren Alpha-Glukosidase oder auch Sauren Maltase. Der Körper benötigt dieses Enzym, um Glykogen, eine Zuckerform die in den Muskelzellen eingelagert wird, abzubauen. Wenn in den Muskelzellen zu viel Glykogen eingelagert wird, führt dies zu einer Schädigung der Zellen und damit zu einer Funktionsbeeinträchtigung der Muskeln. Weil das Enzym in einem Zellbestandteil gefunden wird, der Lysosom genannt wird, spricht man auch von einer lysosomalen Speichererkrankung. Morbus Pompe wird auch als neuromuskuläre Erkrankung bezeichnet, da die Krankheit die Muskelfunktion beeinträchtigt. Die Krankheit kann im Kindes-, Jugend- oder Erwachsenenalter auftreten und wird dann entsprechend als infantile oder späte Verlaufsform bezeichnet.



Die Muskelzellen oder -fasern sind aus fadenförmigen Strukturen aufgebaut, den **Myofibrillen**. Das Glykogen lagert sich in einem bestimmten Teil der Muskelzelle ein, dem **Lysosom**. Das führt dazu, dass die Lysosomen anschwellen und so viel Platz beanspruchen, dass die Muskelzelle dadurch beeinträchtigt wird. Es kommt auch vor, dass Glykogen aus den Zellen austritt und dadurch die Muskelzellen noch mehr geschädigt werden.



www.worldpompe.org

Mit finanzieller
Unterstützung von



Andere Bezeichnungen für Morbus Pompe

Mangel an saurer Alpha-Glukosidase, Mangel an saurer Maltase (engl.: acid maltase deficiency – AMD), Glykogenspeicherkrankheit, Glykogenose Typ II und lysosomaler Alpha-Glukosidase-Mangel.

Anzeichen und Symptome von Morbus Pompe (Fortsetzung)

F In welcher Beziehung steht die Schwere des Krankheitsbildes zum Alter, in dem erste Symptome auftreten?

A Ganz allgemein kann man sagen: je später die ersten Symptome in Erscheinung treten, desto weniger stark ausgeprägt ist der weitere Krankheitsverlauf. Morbus Pompe stellt sich bei jedem Betroffenen anders dar. Das Alter, in dem sich erste Anzeichen bemerkbar machen, der Grad der Muskelschwäche und wie schnell die Krankheit voranschreitet individuell sehr verschieden sein. Bei Babys, bei denen das Enzym zum Abbau von Glykogen völlig fehlt, zeigen sich die ersten Krankheitszeichen bereits in den ersten Lebensmonaten. Es kommt zu einer rasch voranschreitenden Organschädigung und einer massiven Herzvergrößerung. Diese Kinder sterben meist innerhalb ihres ersten Lebensjahres. Die späten Verlaufsformen der Krankheit schreiten deutlich weniger schnell voran und die Ausprägung der Symptome ist von Patient zu Patient unterschiedlich schwer.

F Was sind die Krankheitszeichen und Symptome bei der infantilen Verlaufsform von Morbus Pompe?

A Bei der schwersten und lebensbedrohlichsten Form von Morbus Pompe, der so genannten infantilen Verlaufsform, treten erste Symptome bereits in den ersten 6 Lebensmonaten auf. Das deutlichste Krankheitszeichen ist eine extreme Muskelschwäche. Babys mit Morbus Pompe wirken schlaff

(Englisch: floppy babies) und können ihren Kopf nicht aus eigener Kraft halten. Viele lernen nie selbständig zu sitzen, sich selbst zu drehen oder zu krabbeln wie gesunde gleichaltrige Kinder. Die Muskelschwäche nimmt rasch zu, häufig kommen noch Atem-, Trink- und Schluckschwächen hinzu. Herz, Leber und Zunge sind stark vergrößert. Die zunehmende Herzmuskelschwäche führt schließlich zu Herz- und Atemversagen. Die geistige Entwicklung hingegen scheint davon nicht betroffen zu sein.

F Welches sind die Krankheitszeichen und Symptome bei der späten Verlaufsform?

A Die späte Verlaufsform von Morbus Pompe kann sowohl bei älteren Babys, Kindern oder Erwachsenen in Erscheinung treten. Eine zunehmende Muskelschwäche und Atemprobleme sind die Hauptsymptome.

Die ersten Anzeichen sind oft eine Schwäche in der Hüfte und den Beinen, die sich in einem schwankenden Gangbild oder einem Watschelgang bemerkbar machen. Oft haben die Patienten auch Muskelschmerzen oder sie stürzen häufig. Manche Babys lernen nicht zu krabbeln, zu stehen oder zu gehen, oder sie erreichen andere Meilensteine der Entwicklung nicht. Ältere Kinder haben häufig Wirbelsäulenverkrümmungen (Lordose, Kyphose oder Skoliose), die im Erwachsenenalter weiter voranschreiten.

Morbus Pompe schwächt einen der wichtigsten Muskeln, den wir für die Atmung benötigen – das Zwerchfell.

Anzeichen und Symptome von Morbus Pompe (Fortsetzung)

Dieser Muskel befindet sich direkt unterhalb der Lungen und des Herzens und trennt den Brust- vom Bauchraum. In dem Maß, wie der Zwerchfellmuskel schwächer wird, wird das Atmen schwieriger, besonders während der Nacht. Es kann zu morgendlichen Kopfschmerzen und Tagesmüdigkeit kommen. Kinder mit Morbus Pompe haben häufig Schwierigkeiten, bei körperlichen Aktivitäten mit ihren Altersgenossen mithalten. Bei Erwachsenen kann sich eine raschere Ermüdung oder starke Erschöpfung nach sportlichen Aktivitäten oder nach dem Treppensteigen bemerkbar machen. Manche Patienten haben Schmerzen im unteren Rückenbereich. Ein vergrößertes Herz oder Leber – klassische Symptome bei der infantilen Verlaufsform – sind bei der späten Verlaufsform in der Regel nicht zu beobachten. Man muss dabei jedoch immer vor Augen haben, dass die Krankheit von Fall zu Fall unterschiedlich schnell voranschreitet und bei manchen Kindern und Erwachsenen die Symptome weniger stark ausgeprägt sind als bei anderen.

F Warum dauert es manchmal so lange, bis die richtige Diagnose gestellt wird?

A Morbus Pompe ist sehr selten und tritt ungefähr bei 1 von 40.000 Menschen auf. Die infantile Verlaufsform wird häufig schneller erkannt, da die ausgeprägte Symptomatik auf eine spezifische Diagnose hindeutet. Bei älteren Kindern und Erwachsenen kann es schwieriger zu sein, die richtige Diagnose zu stellen. Symptome, die nach und nach auftreten, können leicht übersehen werden. Es kommt auch vor, dass Morbus Pompe

mit anderen neuromuskulären Krankheiten mit ähnlicher Symptomatik verwechselt wird. Bei Babys kann Morbus Pompe als Werdnig-Hoffmann-Krankheit fehldiagnostiziert werden, bei Erwachsenen als Polymyositis oder Muskeldystrophie vom Gliedergürtel-Typ. Je bekannter die Symptome und Krankheitszeichen von Morbus Pompe werden, desto einfacher wird es, Verzögerungen bei der Diagnosestellung zu vermeiden.

F Welche gesundheitlichen Probleme können bei Morbus Pompe auftreten?

A Die durch Morbus Pompe verursachte fortschreitende Muskelschwäche und Atmungsstörungen können das Risiko der folgenden gesundheitlichen Beschwerden erhöhen: Atemwegsinfekte, Schlafapnoen (Aussetzen der Atmung während des Schlafs) und Schluckbeschwerden, sowie Skoliose (Wirbelsäulenverkrümmung), Kontrakturen (Muskelverkürzungen) und Rückenschmerzen im unteren Wirbelsäulenbereich. In dem Kapitel *Allgemeine Gesundheitsfragen* finden Sie mehr Informationen über die gesundheitlichen Probleme, die durch Morbus Pompe verursacht werden.

F Gibt es eine Behandlung für Morbus Pompe?

A Es gibt zwar im Moment noch keine Behandlung für Morbus Pompe, aber es gibt Grund zu hoffen, dass bald eine wirksame Therapie vorhanden sein wird. Die Ergebnisse der klinischen Studie zur Enzym-Ersatz-Therapie sind viel versprechend.

Anzeichen und Symptome von Morbus Pompe (Fortsetzung)

Es werden auch andere Wege erforscht, den Verlauf der Erkrankung zu verlangsamen oder die Krankheit zu heilen. (Mehr Informationen dazu finden Sie im Kapitel *Der medizinische Fortschritt bei Morbus Pompe*.) Bis zur Zulassung dieser neuen Therapien kann weiterhin symptomatisch unterstützend behandelt werden. Diese unterstützenden Therapien können sehr hilfreich sein und den Patienten eine größtmögliche Lebensqualität sichern.

Weitere Informationen

Hier finden Sie umfassende Informationen zu Morbus Pompe:

- Die **Selbsthilfegruppe Glykogenose e.V.** ist ein Verein von Patienten mit verschiedenen Glykogenspeicherkrankheiten, auch Morbus Pompe und deren Familien. Auf der Website www.glykogenose.de erhalten Sie Informationen über Morbus Pompe (Glykogenose Typ 2) und links auf andere Websites
- Umfassende Informationen zu Morbus Pompe erhalten Sie auf der privaten Website www.morbus-pompe.de, die laufend aktualisiert wird
- Die **International Pompe Association (IPA)** ist ein Zusammenschluss von Pompe-Patientengruppen weltweit. Auf der IPA-Website www.worldpompe.org finden Sie die Kontaktadresse der Selbsthilfegruppe in Ihrem Land
- Die Firma Genzyme bietet auf seinen Websites viele Informationen zu Morbus Pompe: Auf der englischsprachigen Website www.pompe.com finden Sie die Broschüre „Understandig Pompe Disease“ (englisch). Auf der deutschsprachigen Website www.genzyme.de erhalten Sie unter der Rubrik “Blickpunkt Therapie” Informationen zu Morbus Pompe sowie die Informationsbroschüre „Fragen und Antworten zu Morbus Pompe“
- Die Broschüre „**The Physician’s Guide to Pompe Disease**“ kann über die National Organization for Rare Disorders (NORD) über www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html bezogen werden
- Unter www.pompecenter.nl finden sie die Website des **Pompe Centrum** des Sophia-Kinderkrankenhaus der Erasmus-Universität in Rotterdam, wo die weltweit ersten klinischen Studien zur Enzyersatztherapie stattfanden

Diese Broschüre hat zum Ziel, allgemeine Informationen zum genannten Thema zur Verfügung zu stellen. Die Veröffentlichung ist ein Service der International Pompe Association, und es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die International Pompe Association keinesfalls medizinische oder andere professionelle Dienstleistungen erbringt. Die Medizin ist eine Wissenschaft, die ständigen Veränderungen unterworfen ist. Bedingt durch Fehler und Änderungen in der Behandlung kann keine Gewähr für die vollständige Exaktheit einer solch komplexen Materie übernommen werden. Es ist unabdingbar, diese Informationen von anderen Quellen, insbesondere dem betreuenden Arzt absichern zu lassen.