

Pompes sykdom

Diagnose

Pompes sykdom kan være vanskelig å diagnostisere, da mange symptomer til forveksling ligner andre sykdommer. På grunn av sykdommens sjeldenhet er den lett å feildiagnostisere. Som regel er den infantile formen av Pompes sykdom lettere å oppdage, da den er så alvorlig.

Siden Pompes sykdom skyldes en enzymsvikt, vil man kunne bruke en test for enzymaktivitet når man skal fastslå diagnosen. Noen pasienter har imidlertid nesten normale enzymnivåer, og for disse vil diagnosen kunne bekreftes eller avkreftes ved hjelp av en gentest.

Det er også mulig å ta en vevsprøve av en muskel. Det er viktig å være klar over at et negativt resultat av en slik prøve ikke utelukker Pompe sykdom hos eldre pasienter. Dette skyldes at avleiringene kan variere, avhengig av forskjellige muskel- og muskelfibertyper.

Pompes sykdom forveksles gjerne med andre sykdommer som for eksempel:

- * Limb-girdle muskeldystrofi
- * Duchenne/Becker muskeldystrofi
- * Spinal muskelatrofi
- * Danon-sykdom

Pompes sykdom

Genetisk veiledning

Dersom du har fått påvist Pompes sykdom blir du normalt henvist til genetisk veiledning. Her vil du få råd om hvordan du kan forholde deg til sannsynlighet for arv av sykdommen og din fremtidige familie. Fastlegen eller den spesialisten som følger din Pompes sykdom kan henvise til en slik samtale.

Behandling

Behandling av de ulike symptomer er selvfølgelig viktig. Imidlertid kan Pompes sykdom nå behandles mer grunnleggende ved hjelp av enzymerstatningsterapi. Denne behandlingen går ut på at det defekte/manglende enzymet erstattes av kunstig fremstilt enzym. Dette vil kunne gi en reduksjon av det opplagrede glykogenet i lysosomene.

De med Pompes sykdom har en varig enzymmangel, og behandlingen vil derfor bli livslang. Enzymet tilføres vanligvis intravenøst annenhver uke. Det kan ha betydning for resultatet av behandlingen når den blir igangsatt. Det er derfor viktig at diagnostiseringen av Pompes sykdom skjer så tidlig som mulig.

Det medisinskfaglige innholdet i denne folderen er kvalitetssikret av Kompetansesenter for medfødte muskelsykdommer ved Oslo universitetssykehus.

Folderen er utarbeidet med finansiell støtte fra Genzyme

Diagnosebrosjyre for Pompes sykdom



Foreningen for Muskelsyke



Dersom du selv, et familiemedlem, eller en nær venn har fått diagnosen Pompes sykdom, har du kanskje spørsmål knyttet til dette. Formålet med denne folderen er å gi et innblikk i hva Pompes sykdom er og hvordan den påvirker kroppen, slik at det vil være lettere å forstå hva det innebærer å ha denne sykdommen.

FFM, Forening for Muskelsyke, står som utgiver av folderen.

Nærmere informasjon er å finne på deres hjemmeside www.ffm.no

Hva er Pompes sykdom?

Pompes sykdom er en sjelden, arvelig og kronisk nevro-muskulær sykdom. Pompes sykdom tilhører de lysosomale avleiringssykdommene, og skyldes mangel på et bestemt enzym som normalt bryter ned glykogen i cellene. Når dette enzymet mangler eller ikke viser tilstrekkelig aktivitet, vil man få en opphopning av glykogen som over tid vil skade cellenes normale funksjon.

Hvem kan rammes av Pompes sykdom?

Pompes sykdom er arvelig og overføres fra foreldre til barn. Sykdommen nedarves autosomt recessivt. Det betyr at barnet må arve et sykdomsfremkallende gen fra begge foreldre. Foreldrene er selv friske men er bærere av sykdommen. Hvis begge foreldre har det defekte genet, er det 25 % risiko for at barnet utvikler sykdommen. Sykdommen nedarves likt uavhengig av kjønn.

Det anslås at Pompes sykdom forekommer hos én av 40 000 nyfødte barn på verdensbasis. Den finnes i alle raser og etniske grupper, men forekomsten er høyere blant afroamerikanere og i visse asiatiske folkegrupper.

Symptomer

Selv om Pompes sykdom er medfødt, vil det være store individuelle variasjoner i hvordan sykdommen utarter seg, både i forhold til når symptomene debuterer, hvilke symptomer man får og hvor fort de utvikler seg.

Grovt sett deles Pompes sykdom i 2 grupper avhengig av når symptomene debuterer: 1. tidlig form, kalles også infantil form og 2. voksen form.

Pompes sykdom i infantil form (spedbarn)

Hos spedbarn med denne sykdomsformen sees karakteristiske symptomer i månedene like etter fødselen. Av de to sykdomsformene er infantil form den mest progressive og livstruende. Uten behandling vil de fleste spedbarn med Pompes sykdom bli alvorlig syke og dø før de når ettårsalderen på grunn av hjertesvikt eller andre komplikasjoner. Vanlige symptomer på den infantile formen av Pompes sykdom er alvorlig og sterkt fremskridende muskelsvikt, forstørret hjerte, pustevanskeligheter, stadige infeksjoner i pusteorganene, hjerteproblemer, hemmet utvikling, stor lever. De fleste spedbarn med denne formen av Pompes sykdom behøver vanligvis respirasjonshjelp.

Pompes sykdom i voksen form

Hos personer med denne sykdomsformen sees symptomer i form av muskelsvakhet og pusteproblemer. Sykdomstegn kan forekomme når som helst i småbarnsalderen, barndommen, ungdommen og opp gjennom voksenlivet. Utviklingsforløpet og måten den utvikler seg på varierer mye. Normale symptomer viser seg i form av progressiv muskelsvikt i ben og hofter, gangbesvær, pustevanskeligheter, hodepine om morgenen, tretthet om dagen, vektproblemer og utvikling av ryggskjevhet. Pasienter kan til slutt også få mobilitetsvanskeligheter og trenge hjelp i form av stokk, rullator, rullestol og/eller respirasjonshjelp.