



klinische Fallberichte

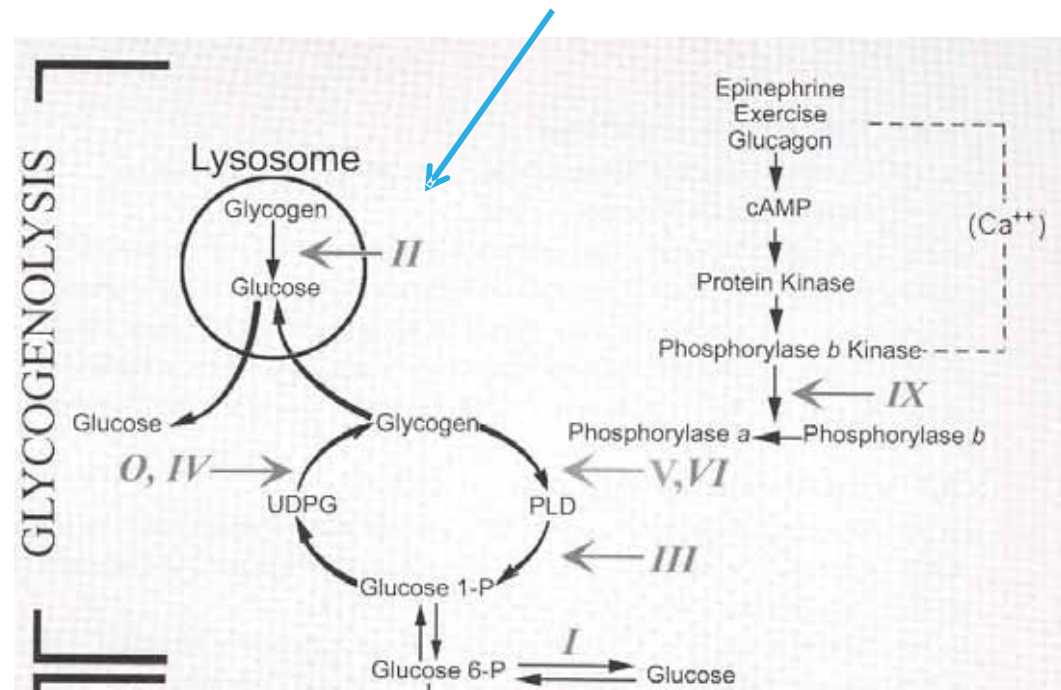
„leben mit Morbus Pompe“

S. Baumgartner Sigl

Univ. Klinik für Kinder und Jugendheilkunde Innsbruck
(Neonatologie, Neuropädiatrie, angeborene Stoffwechselstörungen)
sara.baumgartner@uik.at

Morbus Pompe (Glykogenose II)

- Erstbeschreibung 1932: *J. C. Pompe*
- lysosomale Speichererkrankung
- Mangel an lysosomaler saurer • -Glukosidase
- autosomal rezessiv (17q25)
- 1:40.000 NG



Morbus Pompe: **Verlaufsformen**

infantile Form (infantile-onset)

- „floppy infant“, Muskelschwäche
- Trinkschwäche /Gedeihstörung
- progrediente Kardiomyopathie (nicht bei atypisch infantiler Form!)
- Ateminsuffizienz
- letal im 1. Lebensjahr



Morbus Pompe: **Verlaufsformen**

juvenile/adulte Form (late-onset)

- progressive Muskelschwäche (Rumpf, proximale untere Extremitäten)

Muskelschmerzen u. –krämpfe

- Belastungsdyspnoe, nächtliche Hypoventilation • Tagesmüdigkeit, Appetitlosigkeit
- zerebrale Aneurysmen
- respiratorische Insuffizienz

Morbus Pompe: **Diagnostik**

- Klinik!
- Labor: CK, LDH, Transaminasen
- Lymphozytenvakuolen im peripheren Blutausstrich (PAS)
- Enzymatik (TB, Leukozyten, Muskel, Fibroblasten)
- Molekulargenetik

Morbus Pompe: Therapie

- ERT (enzyme-replacement-therapy) seit 2006
- rekombinante humane • **-1,4-Glukosidase**
- 20 mg/kg KG alle 2 Wochen über 4 Stunden i.v.

- Ö.K. 03.11.2000

- Eltern gesund, nicht konsanguin
- unauffälliger Schwangerschaftsverlauf, erste Kindsbewegungen im 5. SM
- Spontangeburt 37/4 SSW, G 4150 g, L 55 cm, KU 37 cm, 8/9/10
- ab 2. LM: Trinkschwäche, Spontanmotorik↓, Gewichtsstillstand • **Abklärung!**

- Ö.K. 03.11.2000

- 3 ½ Monate (G: 10.P, L: 50 P)

- generalisierte muskuläre Hypotonie

- kaum Spontanmotorik

- Tachypnoe

- Makroglossie

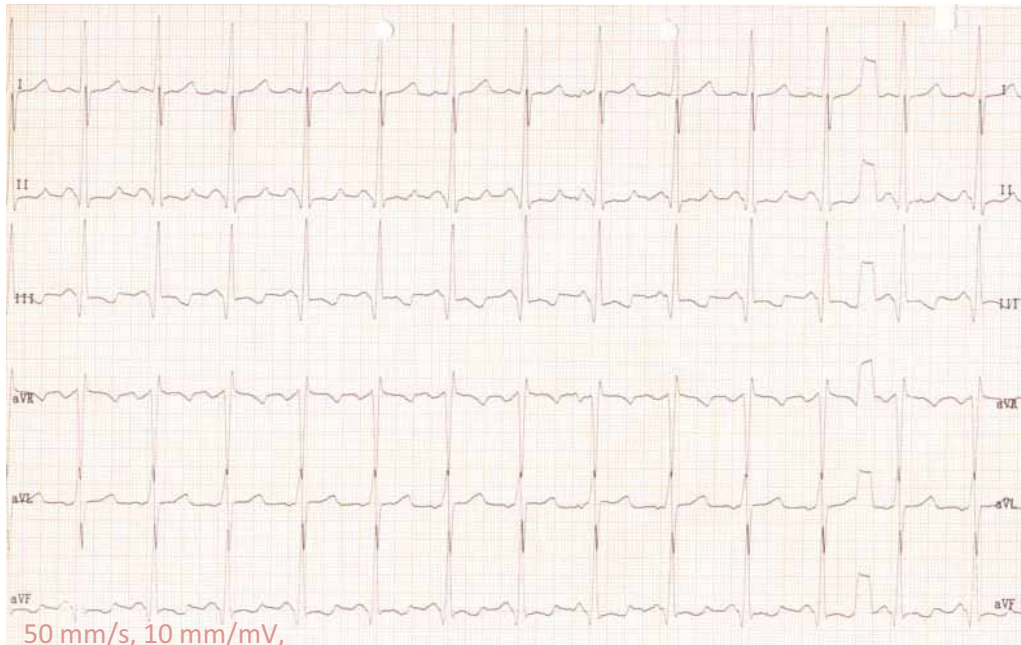
- Ö.K. 03.11.2000

- CK 532 U/l, GOT 158 U/l, GPT 300 U/l, γ -GT normal
- Aktivität saure • **-Glukosidase: 0.14**
nmol/min/mg Protein (0,5-1,5)
- Genotyp: Transition c.1064 T>C, Insertion c.2741 AG>CAGG

Morbus Pompe – infantile Form

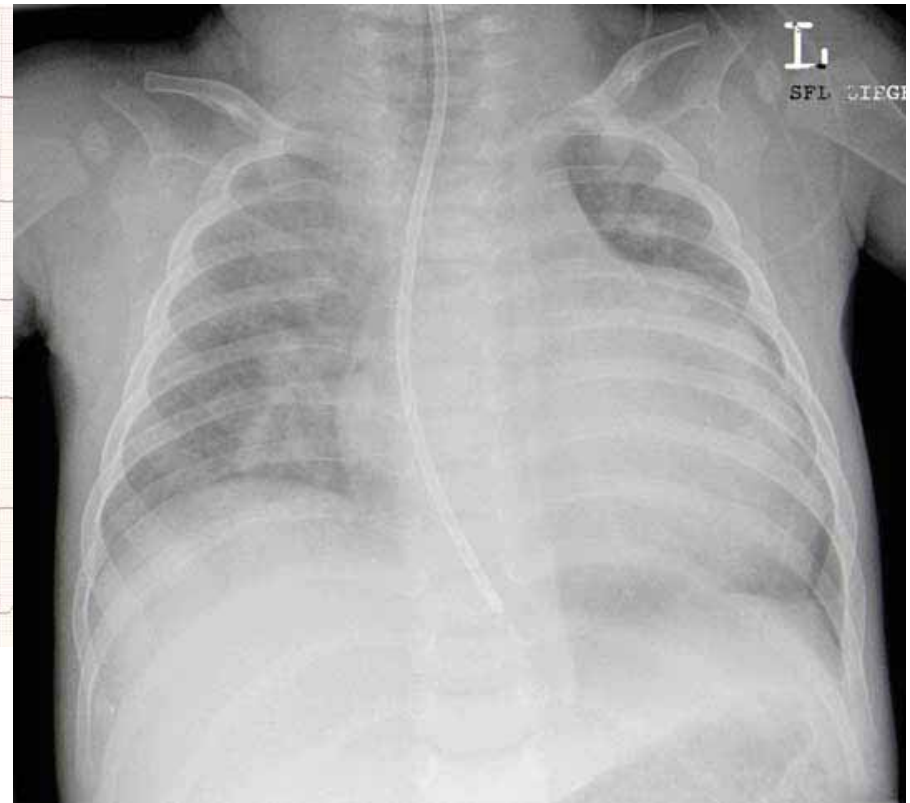
- **Ö.K. 03.11.2000**

- **5 Monate**



- verkürzte PQ-Zeit
- Linksventrikuläre Hypertrophiezeichen

- **7 Monate**



Kardiomegalie

- Ö.K. 03.11.2000

- Therapie: ERT 2001 in Entwicklung
- Tod durch kardiorespiratorische Insuffizienz im Rahmen eines pulmonalen Infektes mit 8 Monaten

- L.G. 20.07.2004

- Eltern nicht konsanguin, 2 gesunde Geschwister
- Schwangerschaft unauffällig, Sectio bei wechselnder Kindeslage (37/4), G 3166 g, 9/10; pH 7.27

Abklärung mit 8 Monaten

- muskuläre Hypotonie, mangelnde Kraftentwicklung
- „Bewegungsunlust“
- verzögerte Meilensteine motorischer Entwicklung
- Gedeihstörung

- L.G. 20.07.2004

- CK 1332 U/l, LDH 975, GOT 257 U/l, GPT 474 U/l, γ -GT normal
- normale Myokardfunktion, EKG altersgemäß
- Muskelbiopsie: Glykogengehalt \uparrow
- Aktivität saure **• -Glukosidase: 0.04 nmol/min/mg Protein (0,3-1,0)**

Morbus Pompe – atypisch infantile Form

- L. G. 20.07.2004

- Myozyme ® alle 2 Wochen seit 2006
- besucht 1. Klasse Volksschule
- geringgradige Muskelschwäche (proximal betont)
- normale Myokard- und Lungenfunktion

- Ch.W. 25.12.1980

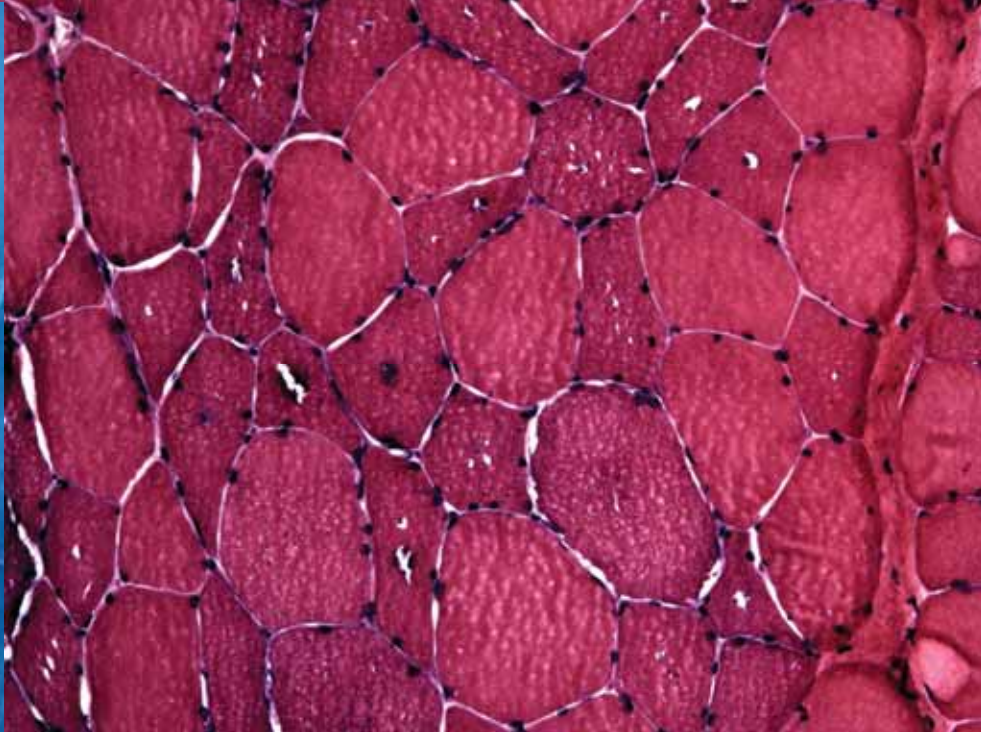
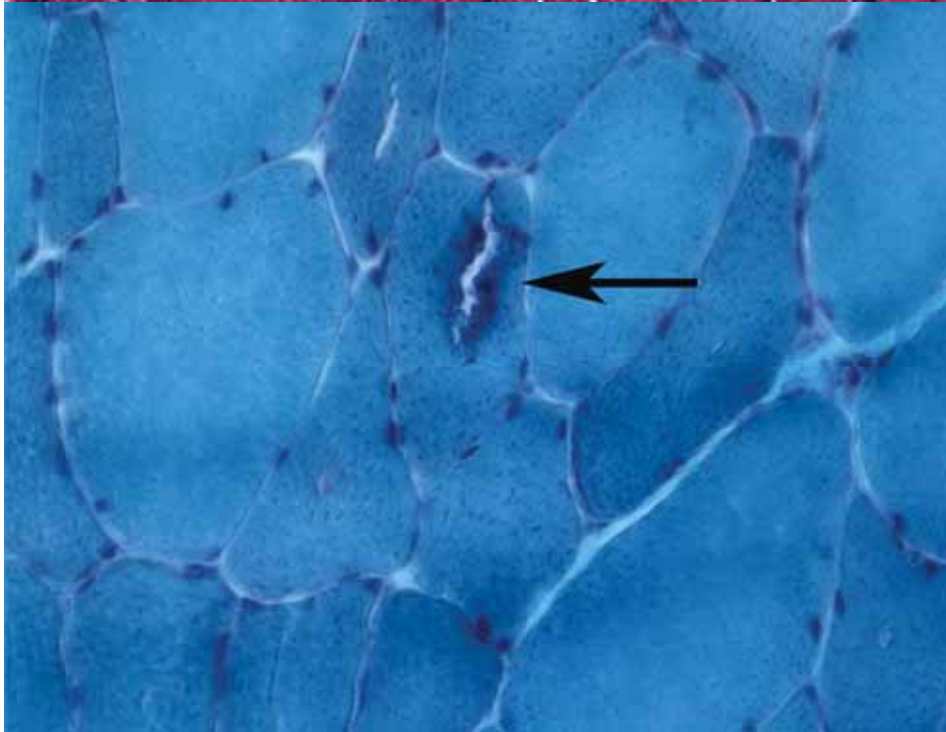
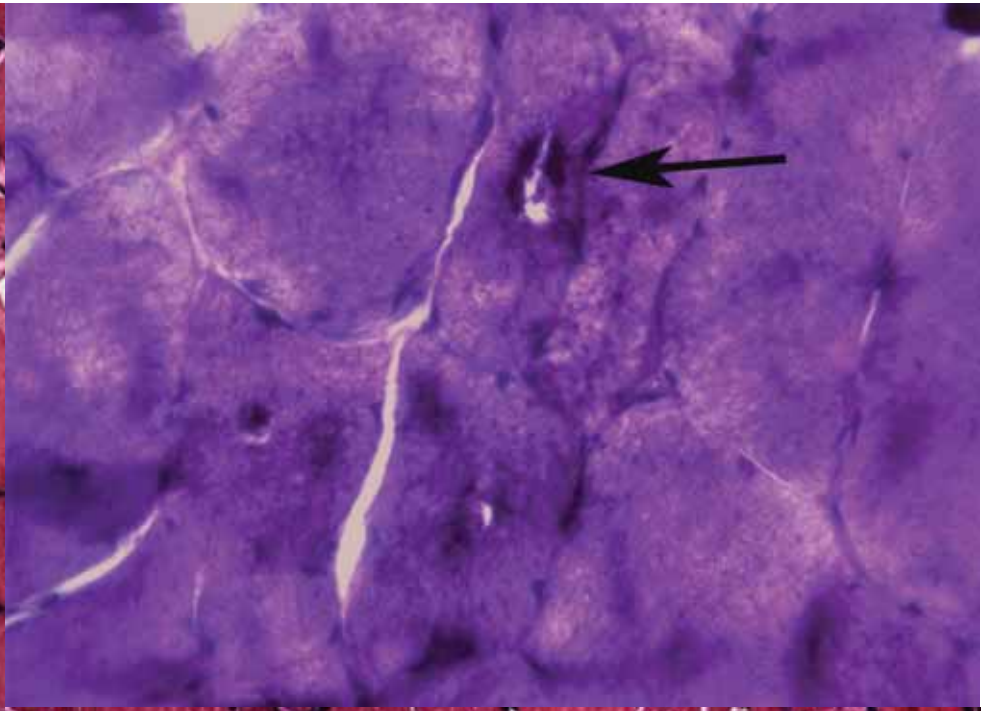
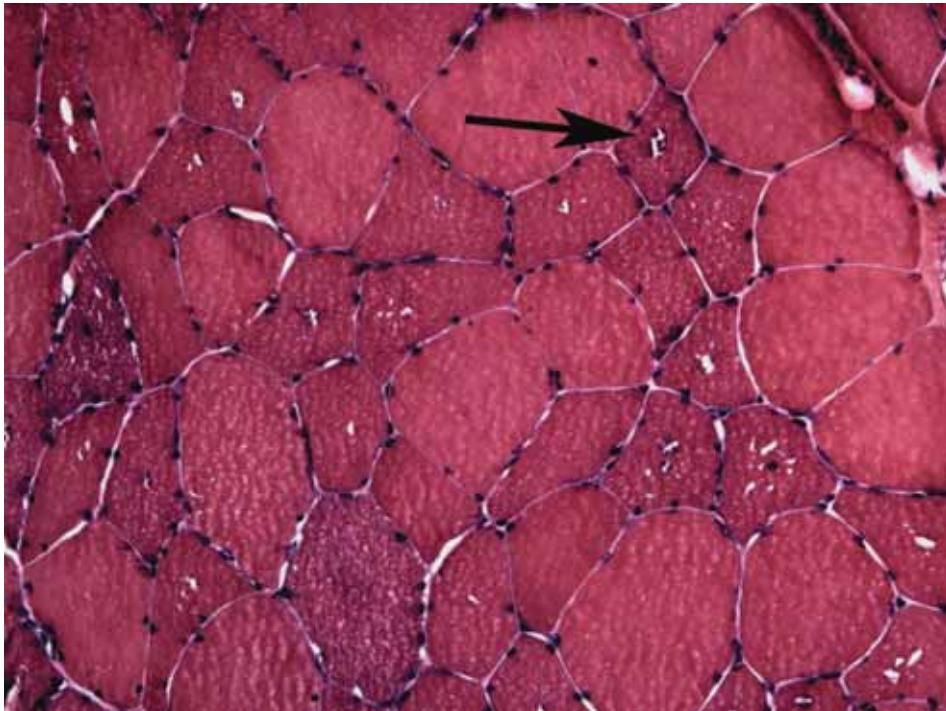
- Schmerzen an Unterschenkeln mit 22 Jahren
- Erschöpfung beim Stiegensteigen
- Kribbelparästhesien Beine

- gürtelförmige Schmerzen Abdominalbereich
- Kopfschmerzen

- Durchschlafstörungen
- Belastungsdyspnoe

- Ch.W. 25.12.1980

- proximal betonte Muskelschwäche (Beckengürtel)
- CK 1433 U/l, GOT 158 U/l, GPT 300 U/l, γ -GT normal
- EKG, Echo, Lufu unauffällig
- EMG: myopathisches Muster mit vereinzelt komplex repetitiven Entladungen



- Ch.W. 25.12.1980

•Aktivität saure • -Glukosidase 0.24 nmol/min/mg
Protein (0,5-1,5)

•Genotyp: IVS1(13T>G)/IVS6(2A>G)

Morbus Pompe – juvenil/adulte Form

- Ch.W. 25.12.1980

- Myozyme® alle 2 Wochen
- normale Lungenfunktion, geringgradige Belastungsdyspnoe
- **keine Schmerzen!**
- Muskelschwäche unverändert stabil

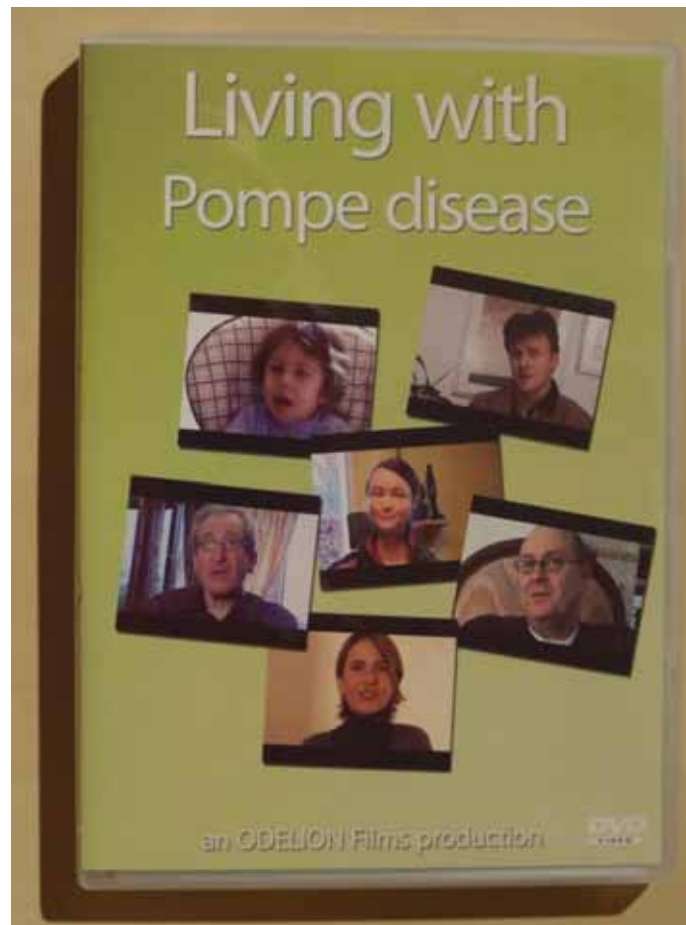
Zusammenfassung

Merkmal	Infantile Form, n=78 Angaben in %	Juveniler Beginn, n=24 Angaben in %	Adulter Beginn, n=27 Angaben in %
Erkrankungsbeginn			
< 2 Jahre	99	58	0
2. – 15. Jahr	1	42	0
> 15 Jahre	0	0	100
Muskelschwäche	96	100	100
Kardiomegalie	95	4	0
Hepatomegalie	82	29	4
Makroglossie	62	8	4

Tab. 1 Klinische Charakteristika des sauren α -Glukosidase-Mangels (M. Pompe) abhängig vom Erstmanifestationsalter (4).

Je früher Diagnostik und Therapie, um so günstiger die Prognose!

Danke für Ihre Aufmerksamkeit!



©Genzyme Odelion Films 2006