

## Η σπάνια Νόσος Pompe

/ [Πεμπτουσία· Ορθοδοξία-Πολιτισμός-Επιστήμες](#)



[Προηγούμενη δημοσίευση: <http://www.pemptousia.gr/?p=164598>]

Η νόσος Gaucher κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο και οφείλεται σε μεταλλάξεις στο γονίδιο *GBA* του χρομοσώματος 1 (1q21), που οδηγεί σε ανεπάρκεια του ενζύμου β γλυκοκερεβροσιδάση (που αναφέρεται επίσης ως glucosylceramidase ή όξινη β-γλυκοσιδάση). Σε σπάνιες περιπτώσεις, προκαλείται από μεταλλάξεις του *PSAP* γονιδίου που οδηγεί σε ανεπάρκεια της πρωτεΐνης saposin C που αποδομεί το σφιγγολιπίδιο. Η διάγνωση μπορεί να επιβεβαιωθεί με τη μέτρηση των επιπέδων της γλυκοκερεβροσιδάσης στα κυκλοφορούντα λευκοκύτταρα.



Προς το παρόν, δύο ειδικές θεραπείες για τη νόσο Gaucher είναι εμπορικά διαθέσιμες, αλλά η θεραπεία ενζυμικής υποκατάστασης, με τη χορήγηση του αναλόγου imiglucerase παραμένει η θεραπεία εκλογής και ενδείκνυται για χρήση σε ασθενείς με νόσο τύπου 1 ή 3. Θεραπεία μείωσης του υποστρώματος με τη χρήση miglustat αποτελεί εναλλακτική θεραπεία δεύτερης γραμμής. Είναι σημαντικό οι ασθενείς με νόσο Gaucher να ξεκινήσουν θεραπεία πριν την εμφάνιση σημειολογίας που δεν ανταποκρίνεται στη θεραπεία.

## **ΝΟΣΟΣ POMPE**

ICD 10 – Κωδικός : E74.0

Η νόσος POMPE ή Γλυκογονίαση τύπου 2 (GSD II) είναι μια λυσοσωμιακή νόσος που προσβάλλει κατά κύριο λόγο τους σκελετικούς και αναπνευστικούς μύες με ποικίλη βαρύτητα και η οποία, στην παιδική μορφή, συνδυάζεται με υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια.

Η επίπτωση υπολογίζεται σε περίπου 1 / 57, 000 για τον τύπο ενηλίκων και 1 / 138, 000 για τον βρεφικό τύπο.

Ο **βρεφικός τύπος** της νόσου αρχίζει πριν από την ηλικία των 3 μηνών με εκσεσημασμένη υποτονία, δυσκολία θηλασμού και κατάποσης, υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια και προοδευτική ηπατομεγαλία.

Στον **τύπο ενηλίκου** εμφανίζεται προϊούσα μυοπάθεια της πυέλου και των κάτω άκρων αρχίζοντας από τα κάτω άκρα, αλλά προσβάλλεται και το αναπνευστικό σύστημα, το οποίο μπορεί να είναι το πρώτο σημάδι της ασθένειας. Μεταξύ αυτών των δύο άκρων υπάρχει μεγάλο φάσμα ενδιάμεσων μορφών.

Η ασθένεια οφείλεται σε ανεπαρκή δραστικότητα της άλφα-1,4-γλυκοσιδάσης, η οποία καταλύει την υδρόλυση του γλυκογόνου σε γλυκόζη. Η ανεπάρκεια του ενζύμου οδηγεί σε συσσώρευση γλυκογόνου στα λυσοσωμάτια και αν και καθολική εκφράζεται στα κύτταρα ορισμένων οργάνων (καρδιά ή / και σκελετικούς μύες). Το γονίδιο (GAA) βρίσκεται στο χρωμόσωμα 17q23. Η μετάδοση γίνεται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο.

Η κλινική ετερογένεια της νόσου είχε ως αποτέλεσμα την έρευνα και τον εντοπισμό πολλών μεταλλάξεων, αν και μερικές είναι πιο συχνές από ό,τι άλλες.

Η εργαστηριακή διάγνωση βασίζεται στη μέτρηση ανεπαρκούς δραστικότητας του ενζύμου (στα λεμφοκύτταρα, σε ξηρές κηλίδες αίματος, ινοβλάστες ή πρόσφατα ληφθέν δείγμα τροφοβλάστης).

Στον **βρεφικό τύπο**, η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει κυρίως τη νόσο Werdnig-Hoffman, την ιδιοπαθή υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια ή μυοκαρδιοπάθεια από μεταβολικά αίτια. Η έναρξη της νόσου **στη νεανική ηλικία** προσομοιάζει την ασθένεια Danon.

Για τον **τύπο ενηλίκου**, η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει άλλα αίτια μυοπάθειας. Έλεγχος φορέων είναι δυνατός, όταν σε ασθενή έχουν εντοπιστεί και οι δύο μεταλλάξεις. Προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή με τη μέτρηση της δραστικότητας του ενζύμου σε πρόσφατο δείγμα χοριακής λάχνης, καθώς και με ανίχνευση εντοπισμένων μεταλλάξεων στα εμβρυϊκά κύτταρα του ασθενούς. Σε πολύ σπάνιες περιπτώσεις, η προγεννητική διάγνωση περιπλέκεται από ψευδή ανεπάρκεια του ενζύμου.

Εκτός από τη συμπτωματική θεραπεία, θεραπεία ενζυμικής υποκατάστασης είναι διαθέσιμη. Τον Μάρτιο του 2006 η αλγλυκοσιδάση πήρε ευρωπαϊκή άδεια κυκλοφορίας ως ορφανό φάρμακο για τη θεραπεία των ασθενών με νόσο Pompe. Η αποτελεσματικότητα της θεραπείας υποκατάστασης με ανασυνδυασμένο ένζυμο για τις μορφές νόσου με όψιμη έναρξη, δεν έχει ακόμη εδραιωθεί. Οι ασθενείς με

βρεφικού τύπο νόσο χωρίς θεραπεία κινδυνεύουν να καταλήξουν στα πρώτα δύο χρόνια ζωής λόγω καρδιο-αναπνευστικής ανεπάρκειας. Οι ασθενείς που εμφανίζουν την νόσο αργότερα, χωρίς θεραπεία καταλήγουν σε αναπνευστική ανεπάρκεια ή κινητική αναπηρία.

(ΠΗΓΗ: Orpanet web site, ΚΕΕΛΠΝΟ)

### **Χρήσιμοι Σύνδεσμοι**

- [ORPHANET](#) (Ευρωπαϊκή διαδικτυακή πύλη για τις σπάνιες παθήσεις και τα ορφανά φάρμακα)
- [ΠΕΣΠΑ](#) (Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων)
- [EURORDIS](#) (European Organization for Rare Diseases / Ευρωπαϊκή οργάνωση-ομπρέλα ενώσεων ασθενών)
- [ΥΓΕΙΑ -ΕΕ](#) ( Η πύλη της Ευρωπαϊκής Ένωσης για τη Δημόσια Υγεία)
- [ΕΜΕΑ](#) (European Medicines Agency/ Ευρωπαϊκός Οργανισμός Φαρμάκων)
- [NIH](#) (National Institutes of Health)
- [NORD](#) (National Organization for Rare Disorders)
- [E-Rare 2](#) (Ευρωπαϊκό Ερευνητικό Πρόγραμμα για τα Σπάνια Νοσήματα)