



Satellitensymposium DGKJ

OFT GESEHENE SYMPTOME – BESONDERE DIAGNOSEN!

MAT-DE-2007047 (V1.0) 12/20

Ein Mädchen hatte sich im ersten Lebensjahr altersgerecht entwickelt, doch dann beobachteten die Eltern eine zunehmende Schlappeheit, es hörte auf zu laufen und die Sprachentwicklung stagnierte. Mit 18 Monaten wurde die Diagnose Morbus Pompe gestellt, jedoch war vor Ort nur eine supportive Behandlung möglich. Ab einem Alter von etwa zwei Jahren, mit dem Umzug der Familie nach Deutschland, erhielt das Mädchen eine Enzymersatztherapie.

Wie Dr. Natalie Weinhold, Berlin, erläuterte, handelt es sich bei Morbus Pompe um eine progrediente Muskelerkrankung, die durch eine autosomal-rezessiv vererbte Defizienz des Enzyms saure alpha-Glukosidase verursacht wird. Sie führt zu einer Akkumulation von Glykogen vor allem in den Muskelzellen. Diese werden in der Folge geschädigt, was schließlich zur Muskelschwäche führt. Typischerweise ist im Serum die Creatinkinase erhöht.

Morbus Pompe stellt sich abhängig von der Restaktivität des Enzyms als ein Erkrankungsspektrum dar, beginnend beim rasch progredienten klassischen infantilen Verlauf mit Beginn in den ersten Lebensmonaten, ausgeprägter Muskelhypotonie und Herzbeteiligung, bis hin zum Krankheitsbeginn im Erwachsenenalter und langsamerer Progression. Bei Erkrankungsbeginn nach dem ersten Geburtstag zeigen die Betroffenen eine progrediente, rumpfbetonte Muskelschwäche und respiratorische Symptome; das Herz ist, wie auch bei dieser Patientin, meist nicht beteiligt¹.

Diagnose: Enzymtest und Genetik

„Wenn man den Verdacht auf die Erkrankung hat, ist die Diagnosestellung relativ einfach“, erläuterte Weinhold. Sie wird durch den Nachweis einer verminderten Enzymaktivität gestellt. Dafür sind heute Trockenbluttests verfügbar; fast immer erfolgt zusätzlich eine

konfirmatorische genetische Diagnostik. Sie kann in einigen Fällen zusätzliche Informationen über die zu erwartende Schwere der Erkrankung geben.

Spezifische Enzymersatztherapie

Seit 2006 steht mit der biotechnologisch hergestellten sauren alpha-Glukosidase (Alglucosidase alfa, Myozyme®) eine spezifische Therapie zur Verfügung. Sie kann bei Patienten mit infantilem Verlauf die kardiale und respiratorische Funktion verbessern und das Überleben verlängern². Bei Patienten mit späterem Krankheitsbeginn kann sie die Muskelkraft und Muskelfunktion verbessern sowie die Atemfunktion stabilisieren oder zumindest das Voranschreiten der Erkrankung verlangsamen³⁻⁵. Weil die Enzymersatztherapie die Progression aber nicht aufhalten kann, bleibt eine multidisziplinäre supportive Therapie unverzichtbar.

Die eingangs beschriebene Patientin hat heute ein Alter von 4,5 Jahren erreicht. Die zunächst notwendige nächtliche nicht-invasive Beatmungstherapie konnte in einem Alter von ca. 3 Jahren abgesetzt werden. Bei ausgeprägter Schluckstörung mit Aspirationsgefahr ist eine Teilsondierung weiterhin nötig. Das Mädchen kann frei sitzen, mit Orthesen stehen, aber nicht laufen. Sie beginnt, einzelne Worte zu sprechen und besucht einen Kindergarten.

¹ Kishnani P et al. Genet Med 2006; 8: 267-288

² Kishnani P et al. Neurology 2007; 68: 99-109

³ Van der Ploeg AT et al. NEJM 2010; 362: 1396-1406

⁴ Van der Ploeg AT et al. Mol Genet Metab 2012; 107: 456-461

⁵ Van der Meijden JC et al. J Inheret Metab Dis 2018; 41: 1205-1214