



Всероссийское  
общество  
орфанных  
заболеваний

# БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ

[rare-diseases.ru](http://rare-diseases.ru)

# Вам поставили диагноз наследственного заболевания

Когда Вашему ребенку, Вам или кому то из близких установлен диагноз наследственного заболевания, Вас переполняют разные чувства и мысли: почему это случилось? кто в этом виноват? можно ли что-то исправить? не допустили ли врачи ошибку? В этой ситуации легко впасть в панику или депрессию, начать искать виноватого или обвинять самого себя в том, что произошло. Конечно, прочитав эту маленькую брошюру, вы не сможете получить ответы на все вопросы, но она должна Вам помочь сделать первый шаг и взглянуть в лицо проблеме, не прятаться от нее и перестать бояться. Ведь основная причина страха - это незнание и недостаток информации. В интернете вы сможете найти много сведений о заболевании, наследственности, методах терапии, особенно на англоязычных ресурсах. Итак, возьмите свой страх за руку и в путь! Диагноз редкого заболевания - не приговор!



## Что делать, когда диагноз установлен

### Шаг 1:

Собрать документы

1. Получить на руки выписку из медицинского учреждения со следующими данными:

- Диагноз основного заболевания
- Назначение с указанием препарата по жизненным показаниям
- Указание объема и режима введения препарата.
- Направление на МСЭ для установления группы инвалидности по месту жительства.

2. Обязательно наличие протоколов врачебных комиссий (проводятся по месту жительства и в Федеральном учреждении).

### Шаг 2:

Передача пакета документов лечащему врачу, который составляет заявку на возможность предоставления лечения.

### Шаг 3:

Обратиться с приложением пакета документов в органы здравоохранения региона для решения вопроса о закупки препарата

### Шаг 4:

Обратиться в общественную организацию, приложить письма в органы здравоохранения, медицинские документы с просьбой помочь в лекарственном **обеспечении пациента**

### Шаг 5:

Если вы получили отказ, то следует написать письмо в Министерство здравоохранения РФ, обсуждать дальнейшую тактику с юристом и представителями **общественной организации**



# БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ, ПРИЧИНА И ПРОЯВЛЕНИЯ

Болезнь носит имя известного голландского врача **Дж. Помпе (Joannes Cassianus Pompe)**, который описал заболевание в 1932 году.

**Болезнь Помпе** - редкое наследственное заболевание, при котором в организме не хватает определенного фермента - альфа глюкозидазы (синоним кислая мальтаза). В результате мутации в гене GAA, который кодирует этот фермент, в клетках накапливается особое вещество - гликоген. Это происходит в мышцах и в сердце. Если не начать лечение, то мышечная ткань изменяет структуру и не может выполнять свою

функцию. **Болезнь Помпе** относится к прогрессирующим нервно-мышечным заболеваниям. С течением времени симптомы болезни нарастают, присоединяется поражение новых групп мышц. Многие пациенты перестают самостоятельно ходить и постепенно становятся зависимыми от аппаратов искусственной вентиляции легких, поскольку происходит поражение мышц ответственных за дыхание. Известно несколько различных по тяжести и возрасту начала форм заболевания - ранняя младенческая, поздняя младенческая (детская) и взрослая. Они отличаются симптомами и скоростью прогрессирования. **Болезнь Помпе** проявляется в виде мышечной слабости, атрофии мышц. Детям иногда сложно разговаривать, так как страдают все группы мышцы, речь становится невнятной, смазанной. Мышечная слабость может



**Мутация гена - изменение последовательности ДНК, что приводит к нарушению функции белка, который кодируется этим геном**

проявляться в неуклюжести, пациенты спотыкаются, им трудно подниматься по лестнице. Походка взрослых пациентов с болезнью Помпе - своеобразная, немного вихляющая. Они стараются компенсировать дефект за счёт переноса центра тяжести. Но надо стараться двигаться, потому что чем меньше пациент передвигается, тем больше вероятность развития искривлений позвоночника и появления контрактур (невозможность разогнуть сустав). Для младенческой формы также характерно поражение мышцы сердца. Размеры сердца значительно увеличиваются, может быстро развиваться сердечная недостаточность.

**Синонимы болезни Помпе:**  
**Недостаточность кислой мальтазы,**  
**Недостаточность альфа глюкозидазы**  
**Гликогеноз 2 типа.**



## Младенческая форма

### Основные клинические симптомы:

#### **Сердечные нарушения**

Прогрессирующая кардиомегалия/кардиомиопатия

Прогрессирующая сердечная недостаточность

#### **Нервно-мышечные нарушения**

Симптомокомплекс «вялого ребенка»

#### **Дыхательные нарушения**

Частые инфекции верхних дыхательных путей и легких

Прогрессирующая дыхательная недостаточность

#### **Желудочно-кишечные расстройства**

Нарушения вскармливания

Задержка физического развития

Макроглоссия

Повышение уровня КФК , АЛТ, АСТ в крови

## Детская и поздняя форма

### Основные клинические симптомы:

#### **Нервно-мышечные нарушения**

Прогрессирующая мышечная слабость, преимущественно проксимальных отделов конечностей

Нарушения походки

Боли в мышцах

Трудности подъема по лестнице

#### **Дыхательные нарушения**

Частые инфекции верхних дыхательных путей и легких

Прогрессирующая дыхательная недостаточность

Апноэ/диспноэ во сне

Повышение уровня КФК , АЛТ, АСТ в крови

Болезнь Помпе это одна из 50 наследственных болезней, которые относятся к группе лизосомных болезней накопления. В лизосомах (органеллы клетки) происходит расщепление крупных молекул (макромолекул) таких как жиры, белки, гликозаминогликаны, гликоген. При разных болезнях нарушается определенная стадия расщепления этих макромолекул, при болезни Помпе дефект в обменен гликогена. Болезнь Помпе - очень редкое заболевание, частота составляет примерно 1 случай на 140 000 (классическая инфантильная форма) и 1 на 60 000 живых новорожденных для взрослой формы. Заболевание встречается практически во всех этнических группах.

## Наследование

Наследуется **болезнь Помпе** по аутосомно - рецессивному типу. Больной ребенок наследует по одному измененному гену (ген с мутацией в своей последовательности) от каждого из родителей. В семьях, где родители являются носителями болезни Помпе, риск рождения больного ребенка составляет **25%** на каждую беременность. Поэтому, если в семье родился больной ребенок, это не означает, что все дети будут больны. Есть шанс родить здорового ребенка. Но обязательно нужно обследовать всех братьев и сестер больного ребенка.

## Лабораторный диагноз

Врачи на основании клинических симптомов могут заподозрить болезнь. Затем проводятся лабораторные тесты и инструментальное исследование. Практически у всех больных в биохимическом анализе крови повышена активность ферментов креатинфосфокиназы (**КФК**), **АЛТ**, **АСТ**. При проведении электронейромиографии определяют первично - мышечной характер нарушений. Но эти симптомы могут встречаться и при других наследственных формах мышечных дистрофий. Для точного подтверждения диагноза необходимо определить активность фермента (альфа глюкозидазы) в крови. Во многих случаях также рекомендуется проведение **ДНК диагностики**, если активность фермента была снижена.

## Лечение

Болезнь Помпе относится к числу «счастливиц» среди наследственных болезней - для ее лечения разработана специальная ферментная заместительная терапия. Смысл терапии заключается в том, что пациенту каждые две недели внутривенно вводят недостающий фермент. Препарат для ферментной заместительной терапии называется **аллглюкозидаза альфа**. В самой процедуре внутривенного введения фермента нет ничего сложного и страшного. При определенном навыке это можно проводить в любой больнице. За рубежом многие пациенты получают лечение на дому. Эффект терапии во многом зависит от того, когда было начато лечение. Если процесс в мышечной ткани дошел до определенной стадии восстановить утраченную функцию мышцы невозможно. В РФ группой экспертов разработаны клинические рекомендации по лечению болезни Помпе с ними ознакомиться можно на сайте [www.med-gen.ru](http://www.med-gen.ru).

Семьям очень важно посетить врача генетика. Лечащие врачи не всегда могут поговорить с семьей и рассказать о всех существующих рисках и возможностях при данном заболевании. У врача генетика можно узнать о риске рождения больного ребенка в данной семье, пройти обследование родственникам, если это необходимо. Обсудить пренатальную и преимплантационную диагностику.

Пренатальная диагностика проводится на 9-11 неделях беременности. В материале, который называется ворсины хориона (то из чего в последующем формируется плацента) определяют активность



фермента и проводят тестирование для выявления мутаций в гене GAA. На основании проведенного анализа делают вывод, болен

плод или здоров. И сама семья принимает решение как им поступить с данной беременностью. Современные технологии позволяют проводить и преимплантационную диагностику: оплодотворение проводится в пробирке, затем отбирают только те оплодотворенные эмбрионы (когда они представляют собой всего несколько клеток),

в которых нет семейной мутации и их имплантируют в организм матери. При данной процедуре есть свои риски, которые может разъяснить врач генетик.

## Узнать больше

В мире есть много организаций, которые могут помочь вам найти ответы на любые другие вопросы, связанных с болезнью Помпе:

Международная ассоциация болезни Помпе: [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org)

Общество пациентов с мышечными дистрофиями:

[www.muscular-dystrophy.org](http://www.muscular-dystrophy.org)

Международный портал по редким болезням: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Европейская организация, объединяющая пациентов с разными

редкими заболеваниями EURORDIS: [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

Про болезнь Помпе снят прекрасный фильм - "Крайние меры". Фильм не только про болезнь, а про мужественных родителей, которые не сдались и искали возможность помочь своим детям!



В Российской детской Клинической больнице (РДКБ), в отделении медицинской генетики имеется опыт лечения пациентов с детской формой болезни Помпе. Впервые в РФ в этой клинике проведена ферментная заместительная терапия

**Адрес больницы:** 117997, Москва, Ленинский пр-т, 117.

e-mail: [clinika@rdkb.ru](mailto:clinika@rdkb.ru)

[www.rdkb.ru](http://www.rdkb.ru)

Большой опыт лечения больных с ранней инфантильной формой в отделении кардиологи ФГБНУ Научного Центра здоровья детей (НЦЗД)  
[www.nczd.ru](http://www.nczd.ru)

19991, Россия, г. Москва, Ломоносовский проспект, 2, стр.1

[info@nczd.ru](mailto:info@nczd.ru)

Лабораторная диагностика и медико-генетическое консультирование семей проводится в ФГБНУ Медико-генетический научный Центр (МГНЦ)

[www.med-gen.ru](http://www.med-gen.ru)

адрес: 115478, Москва, ул. Москворечье, д. 1,  
(499)324-87-72

e-mail: [labnbo@yandex.ru](mailto:labnbo@yandex.ru)



## Общественные организации России

Болезнь Помпе не входит в перечень редких (орфанных) заболеваний, лечение которых проводится за счёт средств региональных бюджетов, однако, пациенты имеют возможность лечиться в России. Помочь пациентам получить лечение, повысить информированность общества о редких болезнях, а также добиваться продвижения законодательных инициатив в области орфанных заболеваний могут общественные организации. Всероссийское общество редких (орфанных)

заболеваний имеет в своей структуре группу по болезни Помпе. На сайте организации можно более подробно ознакомиться с деятельностью общества, написать письмо, прочитать журнал по редким болезням- [www.rare-diseases.ru](http://www.rare-diseases.ru). В рамках организации существует отдельное направление по болезни Помпе: семьи, которые прошли путь от установления диагноза до получения лечения, могут поделиться личным опытом, помочь советом.

# Помощь семье



Конечно, многое зависит от врача, сколько он знает про ваше заболевание, как правильно он назначил лечение и как хорошо он объяснил вам принципы терапии. Но не забывайте - от семьи зависит успех лечения не в меньшей степени. Нужно соблюдать рекомендации, ни при каких условиях не терять надежду и самому стать экспертом в своем заболевании. Читайте литературу, общайтесь с семьями, не стесняйтесь задавать вопросы. И даже если вы не победили болезнь полностью, изменить жизнь к лучшему, сделать родного вам человека счастливым в ваших силах!

## История М.У.

Нам поставили диагноз болезни Помпе в возрасте 1,5 лет. Первые симптомы заболевания мы даже не замечали - просто ребенок был немного «слабенький», насторожило врачей повышение активности ферментов в анализе крови, который мы сдали при плановом обследовании. Потом были консультации генетиков, многочисленные анализы на разные заболевания. Подозревали гепатит, болезнь Гирке, даже мукополисахаридоз и гипотиреоз из-за того, что у ребенка был большой язык. А потом установили диагноз болезни Помпе. Это был страшный момент для нашей семьи. Я могу сказать, что мы не сразу поверили в диагноз и прошли практически всех специалистов по редким болезням. Но нам повезло, потому что рядом оказались врачи из РДКБ, которые поддержали нас и взялись за лечение ребенка. Мы были первыми пациентами с болезнью Помпе на территории РФ, которые стали получать ферментную заместительную терапию. Сначала мы получали препарат по благотворительной программе, спустя несколько лет правительство Москвы стало закупать препарат для нашей девочки. На данный момент мы получаем лечение уже 4 года. Наша девочка совершенно обычная, общается со своими сверстниками и делает все, что делают дети ее возраста. Играет, капризничает, бегает и шалит... Что касается лечения, мы не только получаем терапию, но и занимаемся с логопедом, ходим в бассейн, на ЛФК. Такая комплексная программа помогает нам укрепить здоровье нашей девочки и улучшить отклик на терапию. Уверена, что у моего ребенка все будет хорошо и ее ждет прекрасная и счастливая жизнь. И было бы здорово, чтобы диагноз пациентам устанавливали рано, как и нам, и главное, чтобы у всех была возможность своевременно начать лечение.

Мама М У