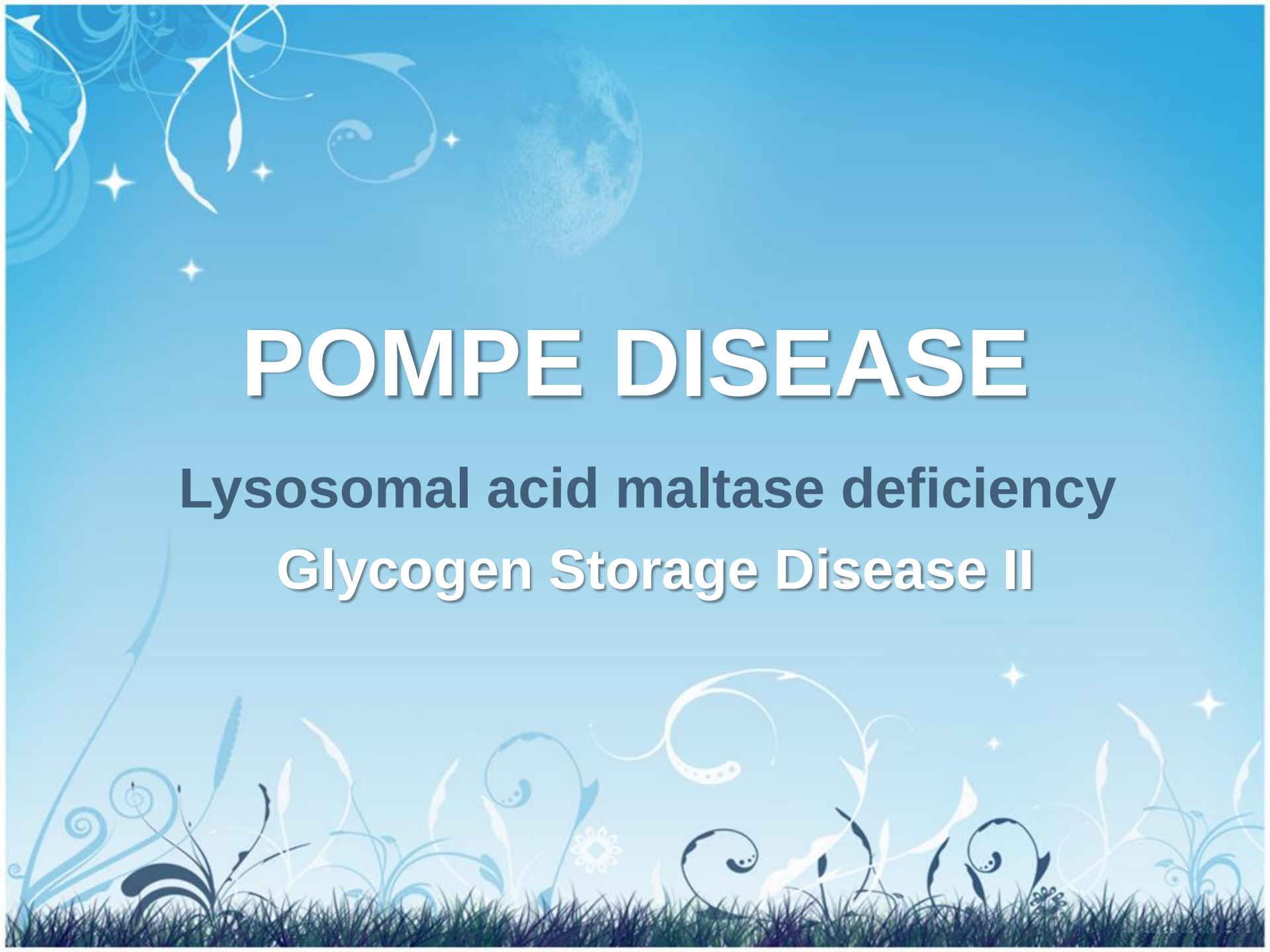


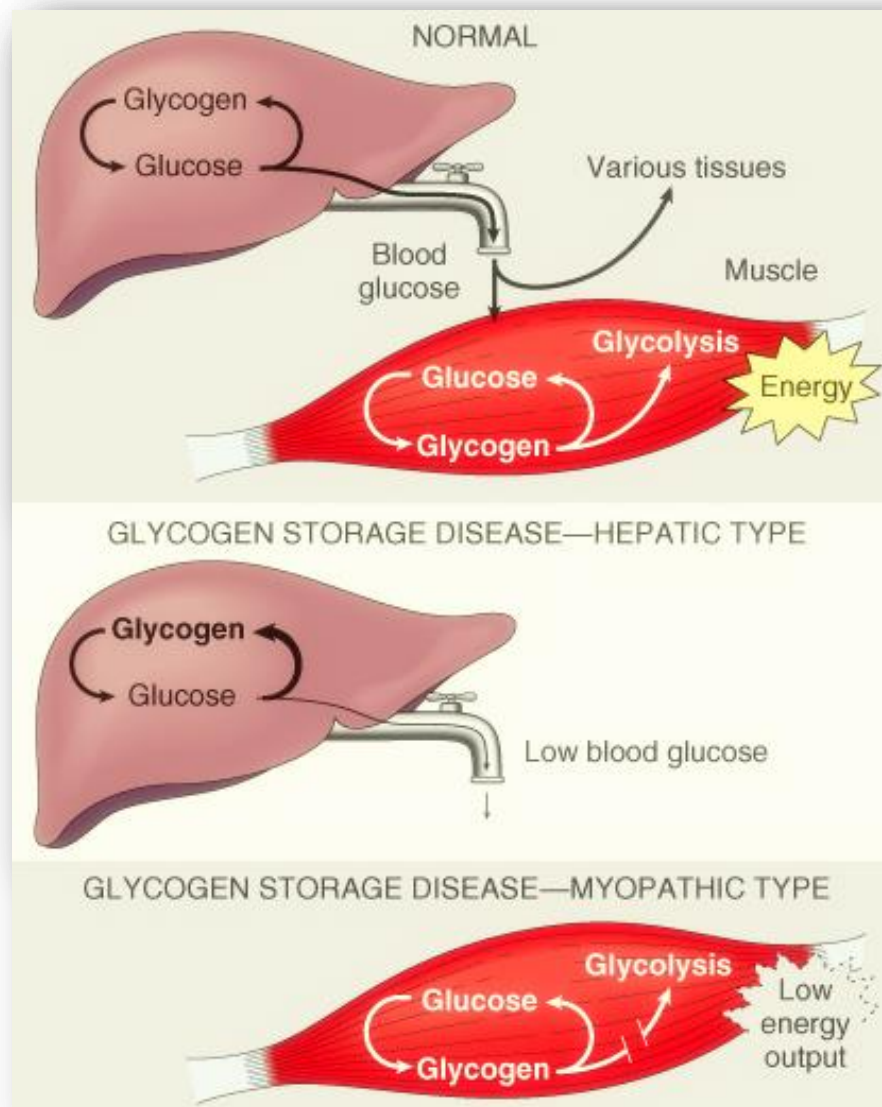


POMPE DISEASE

Lysosomal acid maltase deficiency

Glycogen Storage Disease II

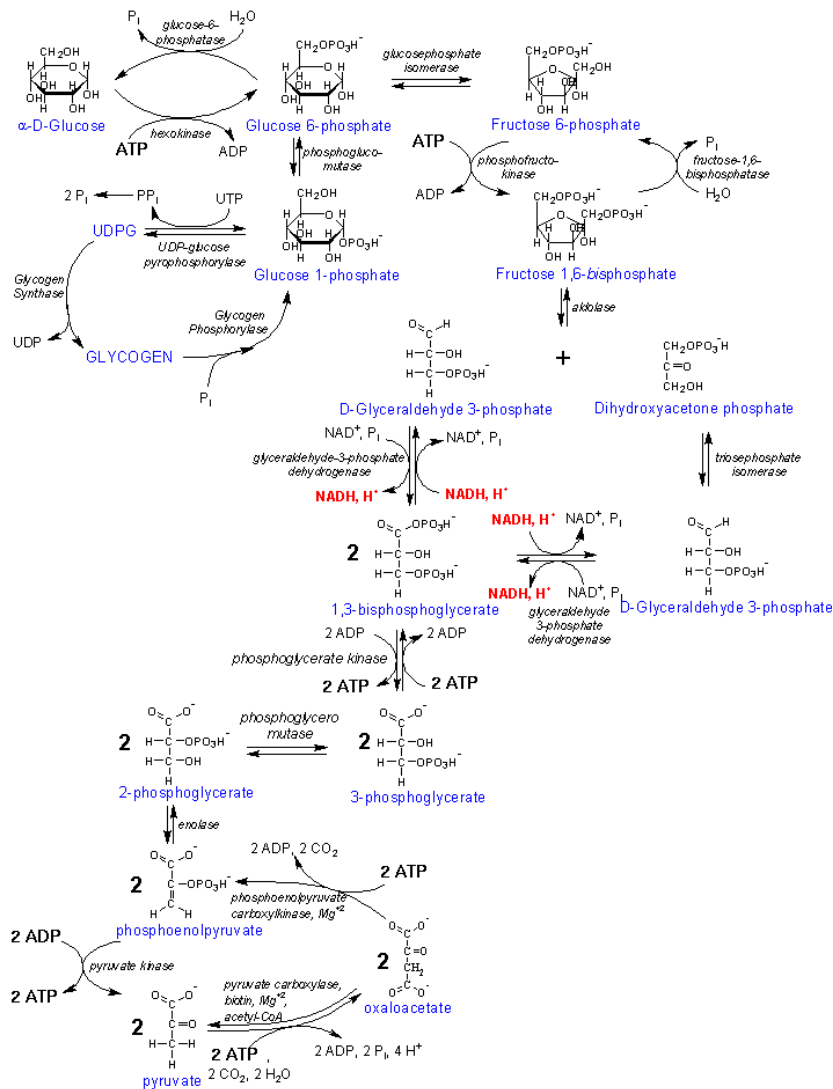
גליקוגן



פגיעה בכבד =
היפוגליקמיה
+ הפטומגליה

פגיעה בשריר =
חולשה פרוגרסיבית
+ התכווצויות +
exercise intolerance

גליקוגנוליזיס



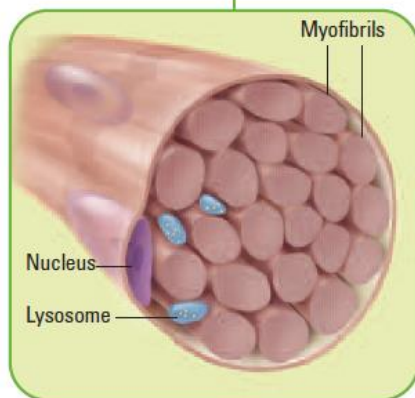
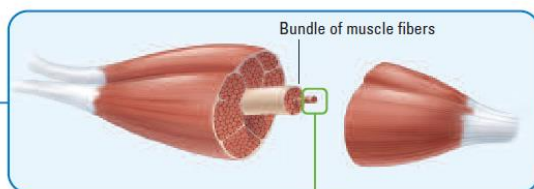
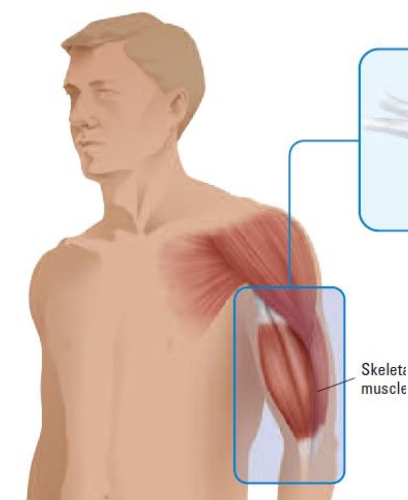
אז נעבור שלב שלב
או שלא



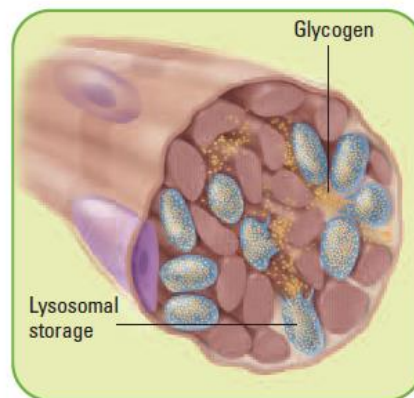
קצת על פומפה

פתוגנזה

חסר של אנזים **acid maltase** (נקרא גם **alpha-glucosidase**) מונע גליקוגנוליזיס בליזוזמים של תאי שריר. מתקבלת אגירה של גליקוגן בליזוזום ובציטופלזמה שמביאה להרס התאים.



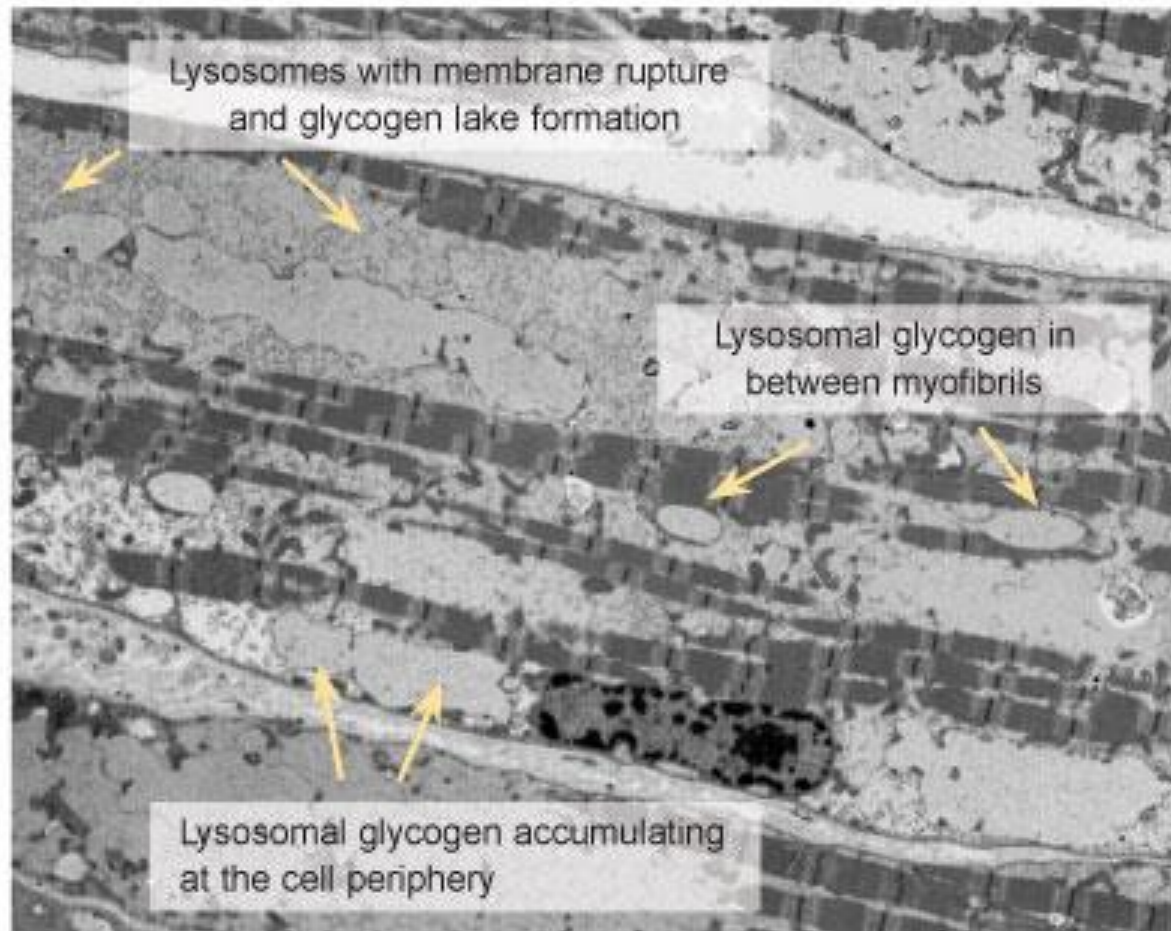
Normal Muscle Fiber (cell)



Affected Muscle Fiber (cell)



קצת על פומפה





ועוד קצת

אפידמיולוגיה היארעות של ~ **40:1 אלף** באופן כללי
Infantile ~ 138:1 אלף, late-onset 57:1 אלף

גנטיקה

מחלה **אוטוזומלית רצסיבית** הנגרמת
ע"י מוטציות שונות בגן ל- lysosomal
alpha-1,4-glucosidase שנמצא
בכרומוזום 17 (17q25.2-q25.3)





Infantile form

גנטיקה

הצורה הקשה של המחלה תגרום לתמותה בשנה-שנתיים הראשונות עקב אס"ק לב או כשל נשימתי

היפוטוניה + קרדיומגליה +/- מאקרולוסיה

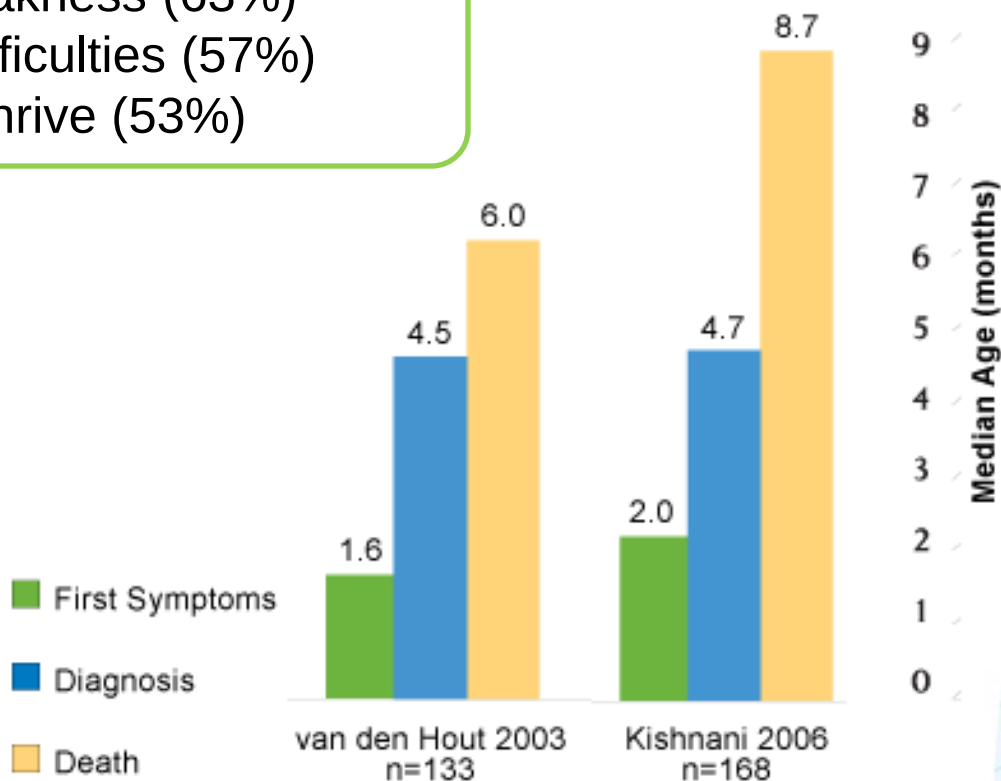




Infantile form

ממצאים בגיל 4 חודשים כוללים

- Cardiomegaly (92%)
- Respiratory distress (78%)
- Muscle weakness (63%)
- Feeding difficulties (57%)
- Failure to thrive (53%)





Juvenile and adult forms

נגרמת ע"י מוטציה גנטית אך מושפעת יותר **ממרכיבים סביבתיים**
אותה מוטציה יכולה לגרום למחלה להופיע בשני חולים בגילאים שונים

מהלך המחלה יותר סולידי אך בסופו של
דבר הפגיעה בסרעפת תוביל לכישלון
נשימתי. לרוב **לא** נראה קרדיומיופתיה
בצורה הזאת של המחלה.

בילדים נראה איחור התפתחותי של
תנועה גסה עם חולשה פרוגרסיבית של
שרירי האגן. ילדים יגיעו לכשל נשימתי
עד העשור ה-2 או ה-3 לחיים.



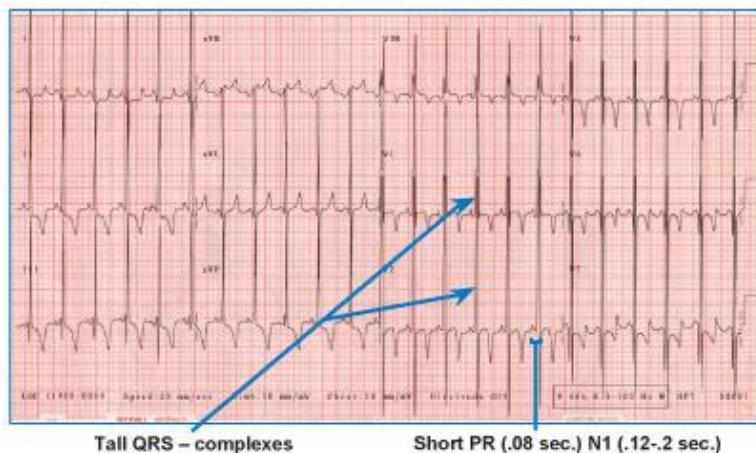
אבחנה

חשד צריך להופיע כאשר רואים תינוק עם **היפוטוניה משמעותית ואס"ק לב**. אפשר לעשות אבחנה ע"י **ביופסיית שריר** רואים וקאולות של גליקוגן. ניתן לראות גם גליקוגן חופשי במיקרוסקופ אלקטרוני או לצבוע בצביעות מיוחדות. **שיטות פחות פולשניות:**

- (1) רמה נמוכה של **leukocyte acid maltase** (בדיקת דם)
- (2) רמה נמוכה של האנזים **בפיברובלסטים** מביופסית עור

אבחון טרום-לידתי

- (1) אנליזת דנ"א במוטציה משפחתית ידועה
- (2) מדידת רמות האנזים בתאים במי השפיר או ב-chorionic villus



באק"ג רואים היפרטרופיה של החדרים (קומפלקסים גדולים וקיצור PR)



טיפול

Myozyme - אנזים רקומביננטי הניתן אחת לשבועיים אך עוד אין מספיק נתונים לגבי יעילותו בטווח הארוך

מחקר שבדק מתן אנזים ל-18 תינוקות:

- 2 נפטרו על אף הטיפול (ללא הטיפול כולם היו מתים)
- 7 נזקקו להנשמה מכנית
- 13 הראו שיפור בפעילות מוטורית

תזונה דלת פחמימות ועשירה בחלבון עשויה להועיל למצבם.



The background is a solid light blue gradient. In the upper left, there are white, stylized floral and vine patterns. A large, detailed moon is positioned in the upper center. Several small, four-pointed white stars are scattered across the sky. At the bottom, there is a dark green silhouette of grass, with more white floral and vine patterns rising from it.

- הסוף -