



muskelkrank & lebensstark
muskelgesellschaft.ch

Morbus Pompe

WAS IST MORBUS POMPE?

Morbus Pompe ist eine seltene neuromuskuläre Erkrankung. Sie gehört zu einer Gruppe von mehr als 45 genetischen Erkrankungen, die unter den Begriff «lysosomale Speicherkrankheiten» fallen. Morbus Pompe wird durch eine Anomalie im GAA-Gen verursacht, welches für die Bildung des sauren Alpha-Glucosidase Enzyms verantwortlich ist und sich in den Lysosomen befindet, die Bestandteile der Zelle sind. Die Aufgabe des alpha-Glucosidase Enzyms besteht darin, Glykogen abzubauen. Bei Personen, die an Morbus Pompe leiden, ist dieses Enzym jedoch zu wenig vertreten oder fehlt ganz, so dass Glykogen gespeichert wird. Darum handelt es sich um eine lysosomale Speicherkrankheit. Das nicht abgebaute Glykogen sammelt sich in den Zellen an und verursacht unter anderem ein Schwächerwerden der Muskulatur. Deshalb spricht man bei Morbus Pompe auch von einer metabolischen Myopathie d.h. eine Stoffwechselerkrankung mit Muskelbeteiligung.

Morbus Pompe ist wie alle neuromuskulären Erkrankungen progressiv, d.h. fortschreitend. Die Krankheit wurde im Jahre 1932 erstmals von einem niederländischen Arzt J.C. Pompe beschrieben, von welchem sie auch ihren Namen erhalten hat. Weitere Namen sind Glykogenspeicherkrankheit (GSD) Typ II, Mangel an saurer Maltase (AMD), lysosomaler Alpha-Glucosidase Mangel etc.

Obwohl die genetische Anomalie als Ursache angeboren ist, können sich die Symptome zu einem beliebigen Zeitpunkt zwischen Kindes- und Erwachsenenalter entwickeln. Morbus Pompe tritt in den verschiedenen Altersstadien in unterschiedlicher Art und Weise auf, abhängig von:

- dem Alter, in dem die ersten Symptome auftreten
- der Geschwindigkeit, mit der die Krankheit fortschreitet
- dem Schweregrad, von dem die Organe betroffen sind.

Daher ist auch die Beeinträchtigung durch die Krankheit sehr unterschiedlich. Manche sind durch den Krankheitsverlauf gering beeinträchtigt, während andere Betroffene stark eingeschränkt sind. Gehunfähigkeit, Schwierigkeiten beim Atmen und eine teils drastisch verkürzte Lebensdauer sind die gravierendsten Auswirkungen.

SYMPTOME

Bei Morbus Pompe werden zwei Formen unterschieden: die frühe und die späte Form. Die geistige Entwicklung ist nicht beeinträchtigt bei Patientinnen und Patienten mit Morbus Pompe.

Hauptsymptome des Morbus Pompe bei einem Baby (frühe Form):

Muskeln

- Schwere Muskelschwäche
- «Schlaffheit» bedingt durch den Verlust des Muskeltonus
- Unvermögen den Kopf aufrecht zu halten
- Beinstellung (in Analogie zu einem Frosch)
- Unfähig die motorischen Entwicklungen mitzumachen, wie z.B. sich drehen, hinsetzen, krabbeln etc.

Lungen

- Häufige Atemwegsinfektionen
- Ateminsuffizienz

Verdauungstrakt

- Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme
- Verringerte Gewichtszunahme im Vergleich zu gleichaltrigen Kindern
- Vergrösserung der Leber
- Vergrösserung der Zunge

Herz

- Kardiomegalie (Vergrösserung des Herzens)
- Herzinsuffizienz
- Herzrhythmusstörungen

Hauptsymptome der späten Form (Kinder und Erwachsene):

Muskeln

- Fortschreitende Muskelschwäche der Beine und der Hüfte
- Schwierigkeiten beim Treppensteigen, Laufen oder Aufstehen
- Schlenkern der Hüfte beim Gehen
- Häufige Fehltritte und Stürze (Gleichgewichtsverlust)
- Fortschreitender Verlust der motorischen Entwicklungsstufen, die bereits erworben wurden, wie z.B. Rennen oder Springen
- Lumbalgien (Schmerzen im Bereich der Lendenwirbelsäule)
- Skoliose (Krümmung der Wirbelsäule)

Lungen

- Morgendliche Kopfschmerzen (durch Schlafapnoe)
- Häufige Atemwegsinfektionen

Verdauungstrakt

- Schwierigkeiten, das Körpergewicht zu halten oder zuzunehmen
- Schwierigkeiten zu kauen oder schlucken

VORKOMMEN

Weltweit sind ca. 5'000 bis 10'000 von Morbus Pompe betroffen. Gemäss Studien wird das Vorkommen weltweit auf 1:40'000 Lebendgeburten geschätzt. Männer und Frauen sowie alle ethnischen Gruppen sind gleichermaßen betroffen.

Die frühe Form tritt bei Kindern in den ersten Lebensmonaten auf, schreitet in der Regel schnell voran und endet fast immer vor Vollendung des ersten Lebensjahres tödlich. Zum Teil treten bei der frühen Form die Symptome erst im Verlauf des ersten Jahres auf und entwickeln unterschiedliche Muskelschädigungen am Herz, sie können darum auch länger als ein Jahr leben.

Bei der späten Form treten die Symptome erst nach den ersten Lebensjahren auf und die Krankheit entwickelt sich üblicherweise langsamer als bei der frühen Form, ist dennoch fortschreitend und kann zu schweren Behinderungen führen.

VERERBUNG

Morbus Pompe ist eine Erbkrankheit. Das für den Defekt verantwortliche Gen ist das saure alpha-Glucosidase (GAA) Gen.

Im Kern jeder einzelnen menschlichen Zelle (mit Ausnahme der Keimzellen) gibt es 23 Chromosomenpaare. In jedem dieser Paare ist ein Chromosom vom Vater, das andere von der Mutter vererbt. Die Grundeinheiten der Vererbung, die Gene, sind auf den Chromosomen jedes Paares in entsprechender Positionsfolge angeordnet. Die einander entsprechenden Gene nennt man Allele (griech. gegenseitig, zueinander gehörig); diese bestimmen miteinander die charakteristischen Erbmerkmale eines Menschen. Eines der Allele kann oft einen grösseren Einfluss auf sein Erbmerkmal ausüben als das entsprechende andere Allel. In diesem Fall nennt man das Gen mit dem grösseren Einfluss dominant, das mit dem geringeren Einfluss rezessiv.

Morbus Pompe ist eine autosomal rezessiv vererbte Erkrankung, d.h., dass man nur dann davon betroffen ist, wenn zwei anormale GAA-Gene (also von der Mutter und vom Vater) auf das Kind übertragen wurden. Ein Kind kann also nur krank werden, wenn beide Elternteile Träger der Krankheit sind und es von beiden das defekte Gen erbt. Zu 25 Prozent kann das Kind von zwei Trägern auch gesund sein, und zu 50 Prozent ist es selbst Träger, von der Krankheit jedoch nicht betroffen.

Die bekannten Mutationen des Morbus Pompe können mit einem Genotypisierungstest identifiziert werden, bei dem die DNA anhand einer Blutprobe analysiert wird. Dieser Test wird bei erhärtetem Verdacht auf Morbus Pompe durchgeführt. Er kann auch durchgeführt werden, wenn in der Familienanamnese Morbus Pompe auftritt.

GENETISCHE BERATUNG

Die genetische Beratung ist dann besonders wichtig, wenn ein Elternteil Träger der Krankheit ist. Oft ist auch eine eingehende neurologische Untersuchung bei mehreren Familienangehörigen notwendig. Molekulargenetische Untersuchungen aus Blutzellen erlauben heute in vielen Fällen, eine zuverlässige Bestimmung des Vererbungsrisikos.

DIAGNOSESTELLUNG

Wie bei vielen seltenen neuromuskulären Erkrankungen, kann die Diagnose des Morbus Pompe eine wahre Herausforderung sein, da zahlreiche Symptome in ähnlicher Form auch bei anderen viel häufigeren Krankheiten beobachtet werden können. Zudem entwickeln sich die Symptome langsam und können auch zeitversetzt auftreten. Weil eine grosse Anzahl der Ärzte keine Betroffenen von Morbus Pompe in der

Praxis angetroffen hat, werden in den meisten Fällen mögliche, häufiger vorkommende Ursachen ausgeschlossen, bevor eine Diagnose Morbus Pompe in Betracht gezogen wird.

THERAPEUTISCHE MASSNAHMEN

Der Gendefekt bei Morbus Pompe kann bis zum heutigen Zeitpunkt nicht ursächlich behoben werden. Behandlungsmassnahmen können die Lebensqualität der Betroffenen jedoch massgeblich unterstützen, indem sie helfen die schwindende Muskelkraft zu erhalten und nachteilige Einflüsse wie Übergewicht und Fehlstellungen zu vermeiden. Auch die Ergotherapie kann helfen die Lebensqualität zu erhalten. Massgeblich für das Wohlbefinden der Patientinnen und Patienten sind das psychische Wohlbefinden und ein multidisziplinärer Ansatz der unterstützenden Pflege. Folgende therapeutischen Massnahmen sind dabei zu berücksichtigen:

Atemtherapie

Eine Atemtherapie stärkt die Atemmuskulatur.

Möglicherweise kann die Schwäche der Atemmuskulatur die Verwendung eines Beatmungsgerätes zur Unterstützung der Atmung nötig machen.

Ernährung und Diätetik

Betroffene von Morbus Pompe haben meist Probleme ihr Gewicht zu halten oder zu zunehmen. Die Ernährungsberatung kann dabei helfen eine ausgewogene Diät zusammenzustellen, die genügend Nährstoffe und Kalorien beinhaltet. Um einer Muskelatrophie vorzubeugen, ist eine proteinreiche und zuckerarme Ernährung sinnvoll. Bei Babys, aber auch bei Kindern und Erwachsenen, kann der Einsatz einer Magensonde aufgrund schwerer Schluck- oder Atemproblemen notwendig sein.

Physiotherapie

Die Physiotherapie ermöglicht, das Gleichgewicht zu verbessern, Muskelmasse und Muskeltonus aufrecht zu erhalten, die Flexibilität und das Ausmass der Bewegung beizubehalten, Schmerzen zu lindern und nicht zuletzt die Muskeln zu lockern. Sie zielt ganzheitlich darauf ab, den Gesundheitszustand, die Kraft und die Mobilität der Patientinnen und Patienten zu erhalten.

Ergotherapie

Die Ergotherapie hilft Personen, die an einer Muskelschwäche leiden, auch anhand von Hilfsmitteln Methoden zu erlernen, die ihnen alltägliche Aufgaben zu Hause, in der Schule oder am Arbeitsplatz erleichtern. Kraft, Geschicklichkeit und Handfertigkeit sollen bewahrt werden.

Enzymersatztherapie

Für Morbus Pompe gibt es eine Therapie zur Behandlung der Krankheit. Vor dieser Behandlung beruhte die Therapie auf palliativer und unterstützender Pflege, wie bei den meisten anderen neuromuskulären Erkrankungen.

Mit Alglucosidase alfa, einer rekombinanten Form des Enzyms saure Alpha-Glucosidase (GAA), steht die erste und einzige momentan zugelassene Morbus Pompe-Behandlung, die auf die Ursache der Erkrankung gerichtet ist, zur Verfügung. Die Zulassung von Alglucosidase alfa stellt eine therapeutische Option dar, mit der diese schwerwiegende Krankheit direkt angegangen werden kann.

Die Enzymersatztherapie zielt darauf ab, das Enzym GAA zu ersetzen, das die Patientinnen und Patienten mit Morbus Pompe selbst nicht herstellen können. Alglucosidase alfa wird durch eine intravenöse Infusion alle 2 Wochen verabreicht.

STAND DER FORSCHUNG

Ein Hoffnungsträger der Wissenschaft ist die Gentherapie. So soll eine normale Kopie des Gens GAA in den Organismus der Betroffenen eingebaut werden, damit dieser in der Lage sein wird, selbst die saure Alpha-Glucosidase zu produzieren. Bis heute hat sich die Forschung mit Tierversuchen darauf konzentriert, das Gen auf bestmögliche Art in den Organismus zu übertragen, damit dieses die Zellen erreicht.

Die Gentherapie ist allerdings noch in ihren Anfängen. Erste Tests für solche Therapien wurden an Menschen durchgeführt.

Bis entsprechende Therapien entwickelt und zu für die Behandlung zugelassen sind, wird es noch einige Zeit dauern.

Weitere Informationen über Morbus Pompe, die auch zu den neuromuskulären Erkrankungen gehört, erhalten Sie bei der Geschäftsstelle T. 044 245 80 30, www.muskelgesellschaft.ch/diagnosen/morbus-pompe-2/ oder unter www.worldpompe.org

Für Fragen rund um die Enzymersatztherapie bei Morbus Pompe steht Ihnen unserer Partnerorganisation Sanofi Genzyme gerne zur Verfügung: www.sanofi.ch

Informationen zu Selbsthilfegruppen erhalten Sie ebenfalls von der Geschäftsstelle und hier online:

www.muskelgesellschaft.ch/dienstleistungen/selbsthilfegruppen/selbsthilfegruppe_morbus_pompe/

Eine Broschüre der Schweizerischen Muskelgesellschaft
Copyright 3. Auflage (7/2018)
Herzlichen Dank Sanofi Genzyme für die Kooperation
und die wissenschaftliche Überarbeitung.

Schweizerische Muskelgesellschaft
Kanzleistrasse 80
CH-8004 Zürich

Telefon +41 44 245 80 30

info@muskelgesellschaft.ch
www.muskelgesellschaft.ch

 /muskelgesellschaft

IBAN: CH43 0900 0000 8002 9554 4
PC-Konto 80-29554-4



Ihre Spende in guten Händen.