



Ziekte van Pompe

De ziekte van Pompe

De ziekte van Pompe (glycogeenstapelingsziekte type 2, zure-maltasedeficiëntie) is een spierziekte, veroorzaakt door een gestoorde stofwisseling in de spieren. De ziekte komt in veel varianten voor met als uitersten een vroeg optredende (infantiele) vorm en een later optredende langzaam progressieve (adulte) vorm. Pompe is over het algemeen ernstiger naarmate zij vroeger in de kindertijd optreedt.

De zeer progressieve vroege vorm openbaart zich binnen enkele maanden na de geboorte. Door behandeling met enzymvervangende therapie kunnen de kinderen langer leven en zich, afhankelijk van het moment van de start van de behandeling, normaal ontwikkelen. Per jaar worden in Nederland gemiddeld twee baby's met deze vorm van de ziekte geboren. De latere vorm doet zich in de kindertijd of op volwassen leeftijd voor. Kenmerkend is vooral spierzwakte van bekken-, bovenbeen- en rompspieren. De ziekte van Pompe komt bij een op de veertigduizend mensen voor.

Oorzaak

De ziekte van Pompe wordt veroorzaakt door een storing in de spierstofwisseling die zich in de lysosomen afspeelt. Lysosomen zijn celorganellen waarin grote moleculen door bepaalde eiwitten (enzymen) worden afgebroken om deze op te ruimen. Bij Pompe werkt het enzym 'zure maltase' of 'alfaglucosidase' onvoldoende waardoor glycogeen (een zetmeel) niet wordt afgebroken en zich ophoopt. Hierdoor zwellen de lysosomen en verdringen ze andere structuren binnen de cel. Dit leidt tot celverval en stoornissen in de spieren, vooral in de skeletspieren (armen, benen, romp, nek), de ademhalingsspieren en het hart. De ziekte van Pompe is een erfelijke aandoening die *autosomaal recessief* wordt overgedragen. Als beide ouders drager van de ziekte zijn terwijl ze hier zelf niet aan lijden, heeft elk kind van deze ouders 25% kans de ziekte te ontwikkelen. Zie www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid. De ziekte wordt veroorzaakt door een fout (mutatie) in de genetische informatie die nodig is voor de aanmaak van 'alfaglucosidase'.

Verschijnselen

De vroege vorm van de ziekte van Pompe treedt in de eerste levensmaanden op en ontwikkelt zich snel. De baby's voelen bij het oppakken erg slap aan en hebben zeer weinig spierkracht. Ze kunnen zich niet omrollen en gaan later niet zitten of staan. Vaak zijn er ook voedingsproblemen omdat het zuigen aan een fles of het verwerken van het voedsel veel moeite kost. Het kind is kortademig en zeer vatbaar voor luchtweginfecties. Vaak is er sprake van een vergrote tong, hart en lever. De baby's overlijden zonder enzymvervangende therapie meestal binnen het eerste levensjaar aan de gevolgen van slecht functionerende hart- en ademhalingsspieren. Bij de later optredende vorm van de ziekte zijn er grote verschillen in het verloop van de ziekte. In het algemeen ontwikkelt de ziekte zich sneller naarmate hij vroeger optreedt. Mensen met deze aandoening hebben een verminderde spierkracht, in het begin vooral in de rug- en bekkenspieren. De verschijnselen ontstaan heel geleidelijk. Kinderen kunnen op school problemen hebben met hardlopen of opdrukken. Problemen worden meestal pas onderkend wanneer mensen moeilijk vanuit zithouding kunnen opstaan, moeite krijgen met traplopen of na het vallen niet kunnen opstaan. Vaak zijn de rompspieren aangetast. Dit uit zich in het moeilijk kunnen omdraaien in bed en het lopen met de buik naar voren. Bij jongeren die nog in de groei zijn, kan een zijwaartse verkromming van de ruggengraat optreden (scoliose). Ook in de spieren van de schouders en bovenarmen kan spierzwakte optreden waardoor het moeilijk wordt de arm op te tillen. De spierzwakte in de skeletspieren neemt geleidelijk toe waardoor mensen op den duur niet meer zelfstandig kunnen staan, lopen, zitten en zich omdraaien in bed.

Bij veel patiënten zijn de ademhalingsspieren aangetast. Soms is dit het eerste merkbare verschijnsel. Bij ademhalingsproblemen kan ademhalingsondersteuning nodig zijn. Vaak ontstaan er problemen met eten door problemen met slikken en vermoeidheid. Aanvullende vloeibare voeding of voeding via een maagsonde kan nodig zijn om voldoende voedsel binnen te krijgen.

Diagnose

Op basis van de verschijnselen vindt nader onderzoek plaats. Met een bloedtest kunnen bepaalde chemische stoffen in het bloed worden aangetoond. Meestal wordt ook een spierbiopsie verricht. Stukjes spierweefsel worden dan onder de microscoop onderzocht op afwijkingen. Bij Pompe vindt men onder de microscoop vaak kleine ruimten in de spiercellen die gevuld zijn met glycogeen.

Met een vlokentest of vruchtwaterpunctie kan de ziekte prenataal worden vastgesteld. Familieleden van mensen met Pompe kunnen via DNA-onderzoek laten testen of zij drager zijn. In de toekomst hoopt men Pompe via de hielprik snel te ontdekken zodat tijdig met behandeling kan worden gestart.

Behandeling

In Nederland is enzymvervangende therapie met Myozyme officieel als medicijn geregistreerd. Daarmee is hier behandeling mogelijk voor alle mensen met Pompe. De behandeling vindt plaats in het Erasmus MC in Rotterdam, hét expertisecentrum voor Pompe in Nederland, en wordt volledig vergoed. Myozyme wordt elke twee weken gedurende een dag intraveneus per infuus toegediend. Deze behandeling gaat levenslang door. De behandeling start altijd in het Erasmus MC. Spierziekten Nederland pleit ervoor de behandeling ook in andere ziekenhuizen mogelijk te maken. De beste resultaten worden bereikt wanneer er zo vroeg mogelijk wordt gestart met de behandeling met Myozyme. Spierziekten Nederland adviseert iedereen met de ziekte van Pompe zich te melden bij het Pompe Centrum van het Erasmus MC.

Meer informatie kunt u krijgen bij het Pompe Centrum aan het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam, via de behandelend arts of bij Genzyme, telefoonnummer 035 699 14 99 of via eumedinfo@genzyme.com.

Wetenschappelijk onderzoek

Het wetenschappelijk onderzoek gaat door, ook naar de precieze werking van Myozyme. Het Erasmus MC en de International Pompe Association (IPA) werken hierin samen. Genzyme, de producent van Myozyme, heeft de 'Pompe Registry' opgezet. Het IPA / Erasmus MC Pompe Onderzoek en de Pompe Registry worden wereldwijd uitgevoerd; de onderzoeken vullen elkaar aan. Spierziekten Nederland vraagt mensen met Pompe hieraan mee te werken om de kennis over de ziekte en de behandeling te vergroten. Artsen en andere hulpverleners kunnen adviseren over hoe het beste om

te gaan met de problemen die Pompe met zich mee kan brengen bij voeding en ademhaling.

Voor actuele informatie over de ziekte van Pompe, behandelingen en medische ontwikkelingen, zie ook: IPA, www.worldpompe.org (Engelstalig).

*Deze tekst is gecontroleerd door medisch adviseur dr. A.J.J. Reuser.
K040-0620*

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een neuromusculaire aandoening. Mensen met deze aandoeningen, ouders, partners, kinderen en andere familieleden kunnen lid worden.

Spierziekten Nederland:

- geeft voorlichting over ziektebeelden;
- geeft brochures en een magazine uit;
- organiseert cursussen, webcasts en bijeenkomsten;
- brengt mensen met elkaar in contact.

Spierziekten Nederland werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

Meer informatie

Op www.spierziekten.nl vindt u meer informatie, ook over academische ziekenhuizen en revalidatiecentra. In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar. Veel uitgaven voor hulpverleners zijn gratis te downloaden van de site.

U staat er niet alleen voor

Voor informatie, steun en advies kunt u terecht bij Spierziekten Nederland. De vereniging biedt leden informatie op papier en via de persoonlijke pagina op de website. Er zijn jaarlijks rond de honderd bijeenkomsten; elk jaar is er het Spierziektecongres voor leden. Tientallen toponderzoekers zijn als adviseur verbonden aan de vereniging.

Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel.

Kijk op www.spierziekten.nl/aanmelden of bel 035 548 04 80.

Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op www.spierziekten.nl; word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer K040