

Jak se žije S POMPEHO NEMOCÍ

Rozárka je malá bojovnice a hrdinka s velkým srdcem. A přestože se šibalsky usmívá a na první pohled by nikdo neřekl, že jí něco trápí, pár měsíců po narození jí byla diagnostikována vzácná Pompeho nemoc. Maminka Veronika o své dceři mluví jako o velké bojovnici a popsala nám svůj příběh i to, jak se o svou holčičku stará.



Mamince Veronice se loňský rok převrátil život o 360°. Čerstvě narozené dceři Rozárce totiž lékaři diagnostikovali Pompeho nemoc, o které do té doby neslyšela.

Něco se mi nezdálo

„Ve 3 měsících jsem paní doktorce při prohlídce zmínila, že Rozárka nepase koničky a celkově je taková strašně ‚měkká‘. Poslala nás cvičit, jenže ani 2 týdny intenzivního cvičení nepřinesly žádný náznak zlepšení, a fyzioterapeutka nám doporučila zajít na neurologii. Rozárka také pořád vyplazovala jazyk, jako by se jí hůře dýchalo, což se dětské lékařce nezdálo. Hlavně pak Rózi přibrala jen 70 g za 3 týdny. Echo ukázalo, že má hodně nemocné srdíčko, a hned nato nás poslali do Motola. Vyšetření trvala dloho a my jsme absolutně nechápali, co se děje. Rózi měla vodu na plicích a srdíčko zvětšené o 400 procent,“ popisuje maminka Veronika dobu, kdy začínala tušit,

že s její holčičkou není něco v pořádku.

„V Motole jsme byli celkem týden, po několika dnech výsledky testů potvrdily Pompeho nemoc. Bohužel žádné další miminko v ČR nebylo. Úspěšnost léčby 70 procent při včasném podchycení nemocí. Připadalo nám, že se domů nevrátíme,“ popisuje maminka Rozárky dobu, kdy zjistili od lékařů přesnou diagnózu.

Do boje

Dnes se Rozárka léčí a vše snáší dobře. Každých 14 dní dostává v Praze lék do žíly. „V nemocnici zůstáváme i přes noc, taťku a starší sestřičku necháváme doma. Bohužel při 2. aplikaci měla Rozárka alergickou reakci, ale musím zaklepat, že od té doby je bez komplikací. Nevýhoda je, že teď místo 5 hodin leží napojená na kapačku až 12 hodin. Věřím ale, že časem se zase vrátíme do normálu,“ vysvětluje maminka, jak probíhá léčba.

Na stejné vlně

Maminka Veronika má velkou oporu ve svém muži. „Oba (rodiče) jsme naladěni na stejnou vlnu. Bereme léčbu jako součást života. Jsme hlavně neskutečně vděční, že existuje a je dostupná! Rozárka nám každým dnem dává naději, že tu s námi prostě chce být, a snaží se. Naštěstí se shodneme, že je důležité, že má v pořádku hlavu, a věříme, že bude moci mít plnohodnotný život.“ říká maminka.

IG @zivotspompem

Tatínek založil instagramový profil @zivotspompem. „Poznali jsme tam spoustu dalších ojevniček, jako je Rozárka. Spojila jsem se s maminkami z Ameriky, kde je Pompeho onemocnění známější, a probírám s nimi průběh nemoci. Naučili jsme se neřešit zbytečné věci a užívat si každý den. Nikdo nevíme, co nám osud přinese,“ končí své vyprávění maminka Veronika. ■

CO JE TO POMPEHO NEMOC?

Pompeho nemoc je vzácné geneticky podmíněné onemocnění. Jeho příčinou jsou mutace v genu pro kyselou alfa-glukosidázu. Kyselá alfa-glukosidáza je enzym zodpovědný za štěpení glykogenu – složitého cukru, který slouží jako energetická zásoba pro buňku. Při nedostatku tohoto enzymu zaprvé chybí buňkám pohotovostní zdroj energie a zadruhé se nevyužitý glykogen hromadí v buňkách a poškozuje je. Nejvíce náchylné k poškození jsou buňky srdeční a kosterní svaloviny.

Projevy Pompeho nemoci:

Závisí na typu mutace v genu pro kyselou alfa-glukosidázu. V zásadě mohou nastat dvě situace:

- 1) enzym vůbec nevzniká – rozvine se tzv. infantilní forma Pompeho nemoci – závažné onemocnění novorozeneckého a kojeneckého věku. U miminek je patrná hypotonie (snížené svalové napětí) a svalová slabost, v důsledku které mají problémy s dýcháním, sáním. Dalším typickým projevem je zvětšení srdce a jeho selhávání.
- 2) enzym vzniká, ale jeho struktura je narušená a aktivita snížená – rozvine se tzv. pozdní forma Pompeho nemoci. Může se projevit kdykoli od kojeneckého do důchodového věku a projevy jsou velmi variabilní. Zpravidla se jedná o svalovou slabost, nejčastěji pletencové distribuce (tzn. v oblasti hýždí a stehna na dolních končetinách a v oblasti ramene a lopatky na horních končetinách). Může být přítomna i slabost dýchacích svalů, zejména bránice, která se projeví zhoršeným dýcháním a rozvoj dušnosti vleže naznak. Naopak postižení srdce není pro pozdní formu typické. U malých dětí se projevuje špatnou koordinací sání a polykání, méně výbavnými reflexy, zejména sacím a dávkovým, špatným držetím hlavičky, zpomalením psychomotorického vývoje, obtížemi s koordinací pohybu a výraznou svalovou slabostí se sníženým tonem dítěte a následně poruchami dýchání.

Více o Pompeho nemoci

V dnešní době je prý možné udělat screening na Pompeho nemoc?

Screening se týká pacientů, u kterých je podezření, že onemocnění mají, tzn. lékař na základě rozhovoru s rodinou/pacientem a provedených vyšetření dojde k závěru, že by se o Pompeho nemoc mohlo jednat. V tomto případě se provádí tzv. test suché krevní kapky – odebere se kapka krve u malých dětí z patičky, u větších dětí a dospělých z prstu, a nechá se nasáknout do vyšetřovací kartičky. Ze zaschlé kapky krve je potom laboratoř schopna stanovit aktivitu enzymu. Pokud je hladina nízká a screeningové vyšetření pozitivní, doplňuje se vyšetření enzymologické a genetické, obojí z běžného odběru krve. Pompeho nemoc v současné době není součástí novorozeneckého screeningu v České republice.

Kdy lze tuto nemoc diagnostikovat?

To záleží na typu Pompeho nemoci – infantilní formy se projeví závažným postižením miminka (viz výše) již v novorozeneckém nebo kojeneckém věku. Formy pozdní kdykoli potom. Při podezření na Pompeho nemoc provede ošetřující pediatr, praktický lékař, neurolog screeningový

test suché krevní kapky a v případě jeho positivity další doplňující testy.

Jak se tato nemoc léčí?

Nemoc se léčí tzv. enzymovou substituční terapií. Pacientům ve formě infuzí dodáváme do žíly enzym, který jim chybí. Enzym pak působí v těle, jak má, a omezuje rozvoj příznaků Pompeho nemoci. Enzym se ale v těle postupně odbourává, takže musí být pravidelně každé 2 týdny doplňován. Kromě toho je zásadní i léčba symptomů, které se již rozvinuly, tj. komplexní péče kardiologická, neurologická, rehabilitační, pulmologická, psycho-sociální – to vše podle aktuálních potřeb pacienta.

Jde o vyléčitelné onemocnění?

V tuto chvíli léčbu, která vyléčí příčinu onemocnění, nemáme k dispozici. Můžeme pouze zpomalit rozvoj příznaků enzymovou substituční terapií. Proto je zásadní, abychom diagnózu stanovili co nejdříve a začali chybějící enzym dodávat dřív, než jeho absence způsobí závažné příznaky.

Je tato nemoc dědičná?

Ano, pro rozvoj onemocnění musí pacient mít v sobě mutace 2, nejčastěji zdědí jednu od mat-

ky a jednu od otce, přičemž rodiče jsou zdraví přenašeči (nemají žádné příznaky onemocnění). Pokud je tomu tak, pravděpodobnost, že jejich potomek bude mít Pompeho nemoc, je 25 procent u každého početí. Těmto párům je k dispozici preimplantační diagnostika, tzn. v rámci umělého oplodnění je možno vyšetřit embryo a ženě implantovat takové, které nenesou vloh pro Pompeho nemoc.

Jak častá je tato nemoc?

Mělo by zaznít, že je extrémně vzácná. Udávaná incidence je 1 : 40 000. ■



ODPOVÍDÁ:

MUDr. Lívie Menšová neuroložka

Vystudovala 2. lékařskou fakultu UK v Praze. Od roku 2017 pracuje na Neurologické klinice 2. LF UK a FN Motol. V rámci postgraduálního studia neurovědy se zaměřuje na svalové dystrofie (zejména pletencové, mezi které až do roku 2018, patřila i Pompeho nemoc).