

POMPEHO CHOROBA

POMPEHO CHOROBA (PCH) je zriedkavá genetická porucha, pri ktorej enzým α -glukozidáza neplní svoju funkciu a neštiepi glykogén. Nahromadený glykogén narúša štruktúru a funkciu svalov, ktoré **prestávajú riadne fungovať**.

NAJČASTEJŠIE PREJAVY POMPEHO CHOROBY

DÝCHACIE PROBLÉMY + SVALOVÉ PROBLÉMY



ťažkosti s dýchaním zhoršujúce sa v ľahu a pri rozprávaní



ranné bolesti hlavy a ospalosť cez deň, nevysvetliteľné zaspávanie aj počas bežných činností



dýchavičnosť pri bežných činnostiach aj v pokoji



ťažkosti pri vstávaní, je potrebné si pomôcť rukami



problém so zdvihnutím nôh pri prekračovaní vyššej prekážky

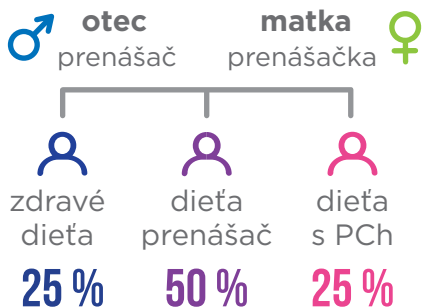


ťažkosti s česáním, umývaním zubov, či dvíhaním rúk nad hlavu



ťažkosti s prehĺtaním, zabiehanie jedla

AKO SA DEDÍ PCH?



DIAGNOSTIKA PCH

TEST SUCHEJ KVAPKY KRVI



potvrdenie nízkej aktivity enzýmu α -glukozidáza

GENETICKÉ VYŠETRENIE

hľadanie chybného génu



Číslo diagnózy MKCH 10: **E74.0**

VÝSKYT OCHORENIA



1 zo 40 000

NARODENÝCH DETÍ

má diagnostikovanú PCH.

ENZÝMOVÁ SUBSTITUČNÁ LIEČBA



Enzýmová substitučná liečba (ERT) vo forme infúzie nahrádza chýbajúci ľudský enzým v laboratóriu vyrobenou α -glukozidázou. Liečba **zastavuje rozvoj ochorenia**.

ZMENA ŽIVOTNÉHO ŠTÝLU



Vhodnými cvičeniami pri ochorení sú chôdza, plávanie, bicyklovanie, jemné spevňujúce cviky a strečing na podporu flexibility. Dôležitá je strava s dostatkom bielkovín.

NA KOHO SA OBRÁTIŤ?

S diagnostikou vám pomôže **neuroológ**.



3 FORMY PCH

1. INFANTILNÁ FORMA

Je to **najťažšia forma**.

Dojčatá majú ochabnuté a **slabé svaly**, poškodené srdce a trpia arytmiou. Dýchacie svaly im slabnú. Charakteristické je zväčšenie pečene a porucha sluchu. Neliečení pacienti bez liečby zomierajú do 1 roka.



2. JUVENILNÁ FORMA

Prvé príznaky sa objavujú už **v priebehu detstva**.

Najčastejšími príznakmi sú slabé svaly končatín a trupu, slabosť svalov, ktoré pomáhajú pri dýchaní a dušnosť.



3. ADULTNÁ FORMA

Má širokú škálu príznakov – slabosť pri vstávaní zo sedu alebo drepu, kráčaní do schodov, bolesť svalov, dýchavičnosť, krče a veľká únava.



Slovenská Aliancia Zriedkavých Chorôb

www.sazch.sk

1 z 52
NÁRODNÝCH ALIANCIÍ



10 ROKOV
spolupráce s pacientami a odborníkmi



www.zogo.sk

A 23 ORGANIZÁCIÍ

vtvára SAZCh