

Борисюк А. С.

ГЛИКОГЕНОЗ II ТИПА (БОЛЕЗНЬ ПОМПЕ) АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ЛИЗОСОМАЛЬНОГО НАКОПЛЕНИЯ

Научный руководитель ассист. Бурова Н. С.

Кафедра биологической химии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Болезнь Помпе (БП) это одна из 50 наследственных болезней, которые относятся к группе лизосомных болезней накопления. Болезнь хранения гликогена II типа вызывается дефицитом α -глюкозидазы лизосом, что приводит к лизосомальному накоплению гликогена нормальной химической структуры в сердце, скелетных мышцах, печени, мозге. Заболевание наследуется как аутосомно-рецессивный признак и является клинически гетерогенным. Различают фенотипы с ранним и поздним началом заболевания.

Цель работы – используя литературные источники, изучить патогенез, симптомокомплекс, частоту встречаемости, методы диагностики и лечения Болезни Помпе.

Гликогеноз II типа обусловлен мутацией гена GAA, приводящей к снижению или полному отсутствию активности кислой α 1,4-глюкозидазы и накоплению гликогена в скелетных мышцах, сердечной мышце, печени, мышцах языка.

Гликогён — разветвленный гомополисахарид состава $(C_6H_{10}O_5)_n$, образованный остатками глюкозы, соединёнными связями α -1 \rightarrow 4 (в местах разветвления — α -1 \rightarrow 6). В клетках животных и человека служит основным запасным углеводом и основной формой хранения глюкозы. Откладывается в виде гранул в цитоплазме в клетках главным образом печени и мышц.

Первые признаки и симптомы младенческой формы БП появляются уже на 2-3 месяцах жизни. При осмотре на педиатрическом приеме обращает внимание мышечная гипотония и прогрессирующая мышечная слабость. Лицо ребенка приобретает характерный вид: рот приоткрыт, полость рта заполнена увеличенным языком (у 1/3 младенцев), мимика ослаблена.

Рассмотренное заболевание относится к прогрессирующим нервно-мышечным заболеваниям. С течением времени симптомы болезни нарастают, присоединяется поражение новых групп мышц. Многие пациенты перестают самостоятельно ходить и постепенно становятся зависимыми от аппаратов искусственной вентиляции легких, поскольку происходит поражение мышц ответственных за дыхание

Пренатальная диагностика инфантильного типа достоверно возможна с помощью забора проб хориальных ворсин (CVS) или амниоцентеза.

Лечение данного заболевания основывается на уже известных методах лечения подобных болезней: рекомендована пожизненная ферментная заместительная терапия (ФЗТ) рекомбинантной человеческой кислой α -глюкозидазой.

Таким образом, мутация гена GAA обуславливает развитие болезни лизосомального накопления гликогена второго типа. Раннее начало терапии очень важно, так как позволяет добиться лучших клинических исходов, повысить качество жизни пациентов. Раннее начало терапии и отсутствие перерывов в лечении позволяет значительно снизить риск смерти пациентов и риск их перехода на инвазивную вентиляцию легких, обеспечить их функциональную независимость.