

kémie. S ohľadom na dobu, ktorá je potrebná k vývoji komplikácií diabetu môžeme prijať pro radu nemocných dosažení asymptomatického stavu jako základní a také konečný cíl léčby. Pokud je očekávaná životní prognóza pacienta definována rozměrem několika let (malignita, terminální fáze srdečního selhání, vysoký věk s polymorbiditou apod.), tak nelze očekávat zásadní přínos od dosažené těsné kompenzace diabetu, naopak pacienta zatížíme vysokým rizikem i těžkých hypoglykemií. V této situaci preferujeme takový režim léčby inzulinem, který je maximálně jednoduchý a bez-

pečný (jedna dávka inzulinu na noc, premixované inzuliny, při velkém nebezpečí hypoglykemií pak analoga).

Naopak, i mezi osobami vyššího věku můžeme biologicky velmi mladé jedince, kteří jsou velmi aktivní, jsou koherentní myslí a můžeme u nich očekávat poměrně dlouhý další život. Pak je na místě úvaha i o speciálních režimech léčby inzulinem, tak jak jsou rozebrány výše, s cílem dosažení nejtěsnější kompenzace.

Práce byla podporována grantem Pracovní skupiny pro regulaci postprandiální glykémie.

Prezvané z Med. Pro Praxi 2007; 4(12): 497-500.

prof. MUDr. Milan Kvapil, CSc.

IV. interní klinika FN Motol
V Úvalu 84, 150 06 Praha 5
e-mail: milan.kvapil@lfmotol.cuni.cz

Literatura u autora

PROJEKT VYHLÁDÁVANIA PACIENTOV S POMPEHO CHOROBOU

V Slovenskej republike sa bude realizovať projekt vyhľadávania pacientov s Pompeho chorobou pomocou, ktorý je v súčasnosti v úvodnej fáze. Pompeho choroba je liečiteľná myopatia, ktorá sa môže manifestovať v detskom i v dospelom veku.

Via pract., 2008, roč. 5 (10): 428

Pompeho choroba alebo glykogenóza typu 2 je dedičné metabolické ochorenie s autozómovo recesívnym typom dedičnosti. Podľa veku pri vzniku, závažnosti postihnutia a rýchlosti progresie sa rozlišujú tri formy Pompeho choroby: infantilná, juvenilná a adultná forma. Medzi jednotlivými formami sú však plynulé prechody.

Infantilná forma – je najťažšia. Manifestuje sa v novorodeneckom, resp. včasnom dojčenskom veku, rýchlo progreduje a temer obligátne končí úmrtím ešte pred 1. rokom života v dôsledku kardiorepiračného zlyhania. Deti majú výraznú svalovú slabosť a svalovú hypotóniu („floppy baby syndrome“). Majú makroglosiu a výrazne zväčšené srdce so závažnými EKG abnormitami.

Juvenilná forma – začína v neskoršom dojčenskom veku alebo v priebehu detstva. Manifestuje sa oneskorením psychomotorického vývoja, závažnou slabosťou proximálneho končatinového svalstva, trupového svalstva a respiračného svalstva. Priebeh myopatie je postupne progresívny a končí úmrtím – respiračným zlyhaním v 2. alebo 3. dekáde života.

Adultná forma – manifestuje sa v 2. až 6. dekáde života, tiež je obmedzená na svaly a napodobuje iné myopatie. Postihnutie myokardu je nevýrazné alebo chýba. Pomaly progresívna slabosť svalov panvového pletenca, paraspínálnych svalov a bránice imituje pletencové formy svalovej dystrofie alebo polymyozitídy. Ďalšími príznakmi adultnej formy môžu byť slabosť respiračného svalstva, obštrukčné spánkové apnoe, intolerancia záťaže a srdcové prevodové poruchy. Adultná forma spôsobuje závažné telesné postihnutie, ale nepostihuje duševné zdravie.

Významnou novinkou v terapii Pompeho choroby je nedávno zavedená **enzymatická substitučná liečba s rekombinantne pripraveným enzýmom – Myozyme**. Enzým sa aplikuje do žily v dávke 20 mg/kg telesnej hmotnosti v 2 týždňových intervaloch. Touto substitučnou enzymatickou liečbou sa dosiahli veľmi dobré výsledky u všetkých 3 foriem Pompeho choroby.

Podľa teoretickej prevalencie ochorenia by na Slovensku malo mať asi 125 jedincov Pompeho chorobu. U väčšiny pacientov ochorenie nie je diagnostikované, vedené je pod nesprávnou diagnózou,

a teda ani nie je správne liečené. Zlepšenie tohto stavu môže významne zlepšiť **projekt vyhľadávania pacientov s Pompeho chorobou pomocou screeningového vyšetrenia rizikových jedincov** (pacienti so svalovou slabosťou, respiračnou slabosťou, spánkovou apnoe) **metódou suchej kvapky krvi** (DBS – dried blood spot). Program budú koordinovať **Centrum pre neuromuskulárne ochorenia FNsP Bratislava – Ružinov, II. Detská klinika DFNsP Bratislava a Genzyme Europe BV**. Spolupracujúcim neurológom a detským neurológom bude odoslaný balíček obsahujúci diagnostický papierik a návratnú obálku. Pozitívne nálezy sa ďalej vyšetrí, aby diagnóza Pompeho choroby bola definitívne potvrdená alebo vylúčená. U pacientov s potvrdenou diagnózou bude ordinovaná substitučná enzymatická liečba.



doc. MUDr. Peter Špalek, PhD.

Centrum pre neuromuskulárne ochorenia, Neurologická klinika SZU, FNsP Bratislava – Ružinov Ružinovská 6, 826 06 Bratislava e-mail: peter.spalek@seznam.cz