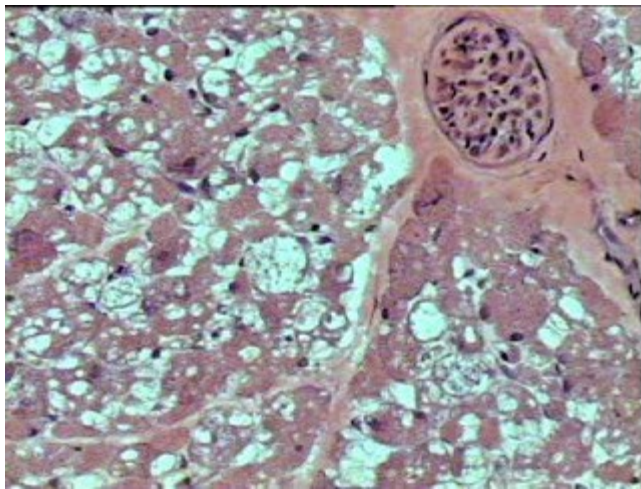


Glycogen Cardiomyopathy

Η ασθένεια glycologen cardiomyopathy, ή αλλιώς νόσος Pompe ή Γλυκογονίαση τύπου II, είναι μια σχετικά σπάνια γενετική διαταραχή, η οποία επηρεάζει το μεταβολισμό του γλυκογόνου στα κύτταρα.

Το νόσημα αυτό είναι μία μυϊκή πάθηση που οφείλεται σε ανεπάρκεια του ενζύμου Α-γλυκοσιδάσης. Η νόσος είναι κληρονομική. Το ένζυμο Α-γλυκοσιδάση φροντίζει για το μεταβολισμό του λυσοσωμιακού γλυκογόνου. Η έλλειψη του ενζύμου αυτού έχει σαν αποτέλεσμα τη συγκέντρωση του γλυκογόνου μέσα στο λυσόσωμα, και κατά συνέπεια την προοδευτική κυτταρική βλάβη και τη δυσλειτουργία των οργάνων. Η βλάβη αφορά κυρίως στα κύτταρα των σκελετικών μυών και του μυοκαρδίου.



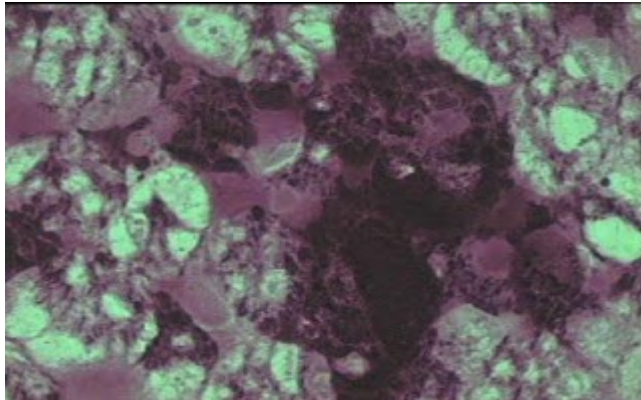
Πιο συγκεκριμένα, στα κύτταρα του ανθρώπου το γλυκογόνο είναι ο κύριος αποταμιευτικός πολυσακχαρίτης στους σκελετικούς μύες, στην καρδιά και στο ήπαρ. Στην περίπτωση του νοσήματος αυξάνεται η συγκέντρωση του γλυκογόνου στα κύτταρα των παραπάνω οργάνων. Αυτό συμβαίνει λόγω δυσλειτουργίας ή απουσίας της όξινης α- γλυκοσιδάσης, ενός ενζύμου το οποίο διασπά το γλυκογόνο. Το συγκεκριμένο ένζυμο βρίσκεται στα λυσοσώματα, και για αυτό το λόγο τα κύτταρα των μυϊκών κυττάρων που έχουν πρόβλημα με το ένζυμο, εμφανίζουν λυσοσώματα διογκωμένα από το συσσωρευμένο γλυκογόνο. Η συσσώρευση γλυκογόνου στον μυϊκό ιστό οδηγεί σε κακή λειτουργία του και μυϊκή αδυναμία.

Η νόσος κληρονομείται με αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα, που σημαίνει ότι για να εκδηλωθεί απαιτείται η παρουσία δύο παθολογικών γονιδίων από τους δύο γονείς σ' ένα άτομο.

Η μέση συχνότητα εμφάνισης της νόσου συνολικά-παιδιά και ενήλικες-υπολογίζεται σε 1/40.000 γεννήσεις.

Η νόσος Pompe χαρακτηρίζεται από ευρύ φάσμα κλινικών εκδηλώσεων και ταξινομείται ανάλογα με την ηλικία έναρξης των πρώτων συμπτωμάτων και την έκταση προσβολής ιστών και οργάνων. Η κλασική μορφή της νόσου εκδηλώνεται εντός των πρώτων μηνών της ζωής με καρδιομεγαλία, υποτονία, ταχέως εξελισσόμενη μυϊκή αδυναμία, μακρογλωσσία και ηπατομεγαλία. Οι ασθενείς αρχικά εμφανίζουν δυσκολία στη σίτιση και αναπνευστικά προβλήματα. Η πορεία είναι ταχέως προοδευτική και ο θάνατος επέρχεται εντός του πρώτου έτους της ζωής.

Μία υποκατηγορία ασθενών με τη μη κλασική βρεφική μορφή παρουσιάζουν βραδύτερη εξέλιξη με ηπιότερη ή και καθόλου προσβολή της καρδιάς και μακρύτερη επιβίωση. Οι ασθενείς με έναρξη της νόσου μετά το 2ο έτος εμφανίζουν προσβολή των σκελετικών μυών χωρίς, συνήθως, καρδιομεγαλία, ενώ η μορφή των ενηλίκων χαρακτηρίζεται κυρίως από κεντρομελική μυϊκή αδυναμία και αναπνευστική ανεπάρκεια που στο 1/3 των περιπτώσεων μπορεί να είναι η πρώτη εκδήλωση.



Η εργαστηριακή διάγνωση της νόσου στηρίζεται πρωτίστως στη μέτρηση της δραστηριότητας της όξινης μαλτάσης σε καλλιέργεια ινοβλαστών δέρματος ή στο μυ. Η βιοψία μυός είναι διαγνωστική στη βρεφική μορφή της νόσου με παρουσία πολυάριθμων κενотоπίων και γλυκογόνου εντός των μυϊκών ινών, ενώ στη μορφή των ενηλίκων τα ευρήματα μπορεί να είναι μη ειδικά και απαιτείται υψηλότερος δείκτης υποψίας για να μη διαφύγει η διάγνωση.

Η χορήγηση θεραπείας ενζυμικής υποκατάστασης αποτέλεσε σημαντική ελπίδα για τους ασθενείς και άνοιξε νέους ορίζοντες στην αντιμετώπιση της νόσου. Στη βρεφική μορφή της νόσου, τα αποτελέσματα της θεραπείας υπήρξαν εντυπωσιακά αναφορικά με την θνητότητα, μειώνοντας τον κίνδυνο θανάτου κατά 99%, κάτι το οποίο αποδόθηκε κυρίως στη βελτίωση της μυοκαρδιοπάθειας και της καρδιομεγαλίας. Τα ενθαρρυντικά συμπεράσματα που προέκυψαν από τις μελέτες στη βρεφική μορφή της νόσου αποτέλεσαν αφορμή για τη διερεύνηση της αποτελεσματικότητας της θεραπείας και σε ασθενείς με την όψιμη μορφή.

Εκτός από τη θεραπεία ενζυμικής υποκατάστασης απαιτείται η συστηματική παρακολούθηση και αντιμετώπιση αναπνευστικών, μυοσκελετικών και άλλων προβλημάτων που σχετίζονται με τη νόσο. Οι ασθενείς πρέπει να υποβάλλονται σε τακτικό αναπνευστικό έλεγχο και σπιρομέτρηση σε καθιστή και ύπτια θέση για την έγκαιρη διαπίστωση αδυναμίας του διαφράγματος. Συνιστάται επίσης ο αντιγριπικός εμβολιασμός καθώς και ο εμβολιασμός έναντι του πνευμονιοκόκκου, αλλά και η επιθετική θεραπεία των αναπνευστικών λοιμώξεων. Τελευταία, αντικείμενο μελέτης έχει αποτελέσει ο ρόλος της άσκησης και έχει δειχθεί ότι η εφαρμογή ενός προγράμματος αερόβιας άσκησης ήπιας έντασης και ασκήσεων με ήπια αντίσταση μπορεί να έχει θετική επίδραση στη μυϊκή ενδυνάμωση και στη λειτουργική ικανότητα των ασθενών.

- A. Αννέτα
- Z. Μαρίλη
- Γ. Μαριάννα
- Γ. Ιωάννα
- Δ. Ευγενία