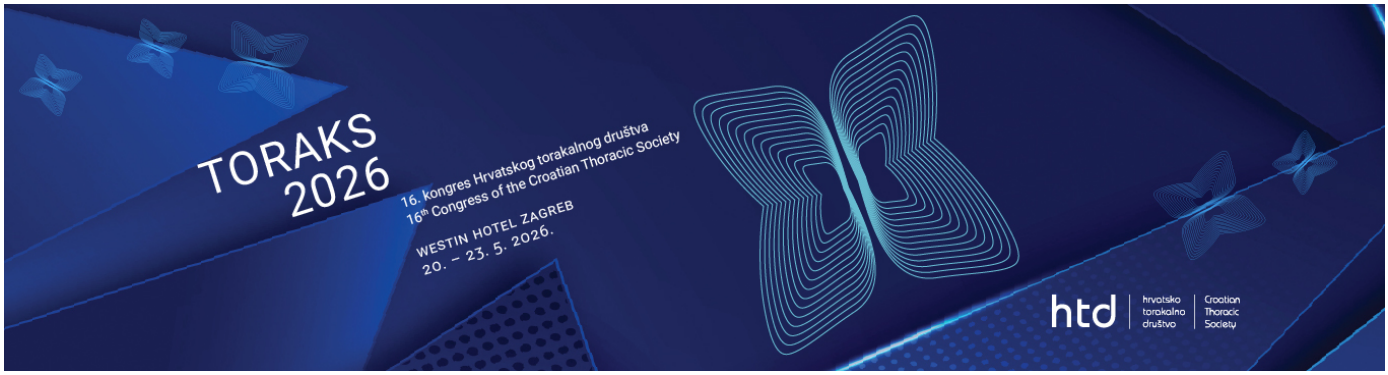


RESPIRATORNA FUNKCIJA U KASNOM OBLIKU POMPEOVE BOLESTI: UČINAK NADOMJESNE ENZIMSKE TERAPIJE

MARKUSI M.[1], Puretić H.[1], Štajduhar A.[1], Tolić E.[1], Zvonar M.[1], Lampalo M.[1], Oreški A.[1], Rubil I.[1], Pavliša G.[1]

[1] KBC Zagreb - Klinika za plućne bolesti Jordanovac, Zagreb, Croatia
Zavod za alergijske i opstruktivne bolesti pluća

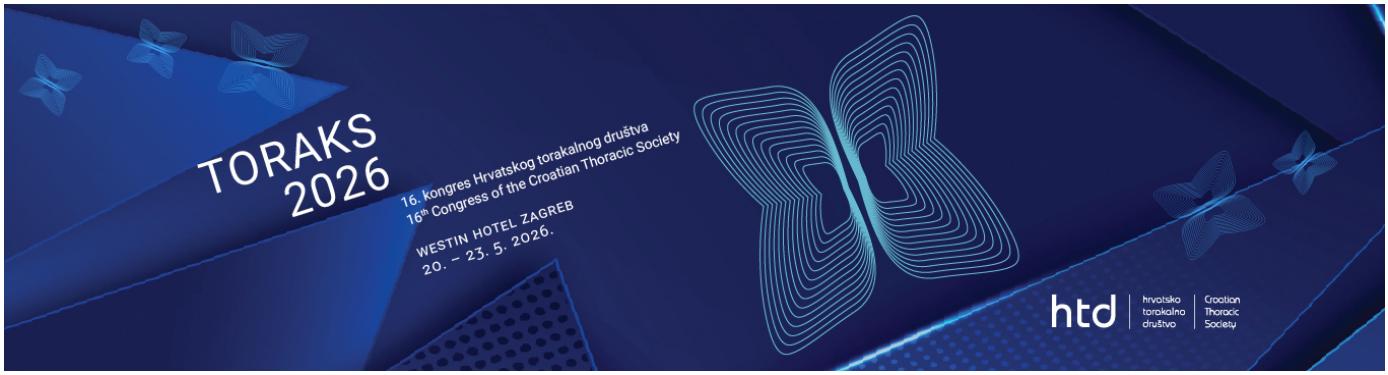
Objective:

Uvod:

Kasni oblik Pompeove bolesti (LOPD) rijetka je autosomno recesivna lizosomska bolest nakupljanja uzrokovana nedostatkom α-glukozidaze, što dovodi do progresivne slabosti skeletnih i respiratornih mišića. Za razliku od drugih miopatija, zahvaćenost dijafragme može prethoditi klinički očitoj slabosti lokomotorne muskulature, što može dovesti do odgode postavljanja dijagnoze i kasnijeg započinjanja nadomjesne enzimske terapije (ERT).

Prikaz bolesnika:

Muškarac, u dobi od 47 godina, prvi se put javio na pregled pulmologa u ožujku 2021. godine zbog dispneje te mu je postavljena dijagnoza astme. Tijekom vremena razvija progresivnu proksimalnu mišićnu slabost, pretežito zahvaćajući mišiće natkoljenice i nadlaktice. U veljači 2024. godine upućen



je u tercijarni centar gdje je opsežnom neurološkom obradom potvrđen LOPD (aktivnost α-glukozidaze 0,8; heterozigotna missense mutacija c.568T>C [p.Arg190Cys]).

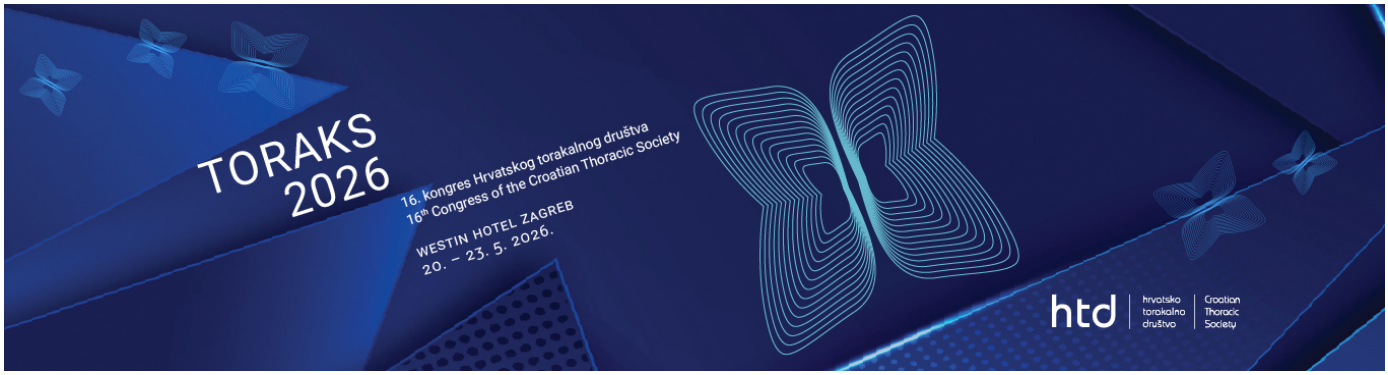
Vrijednosti arterijskih plinova tijekom dana bile su uredne. Međutim, polisomnografija s transkutanom kapnometrijom pokazala je blagu opstruktivnu apneju u snu (OSA) uz noćnu hipoventilaciju (AHI 9,5/h; raspon PCO_2 41,7–54,4 mmHg; vrijeme >50 mmHg: 93 minute). Uvedena je noćna neinvazivna mehanička ventilacija (NIV).

Nakon toga započeta je ERT avalglukozidazom alfa, uz značajno kliničko poboljšanje. Kontrolna polisomnografija i kapnometrija učinjene bez NIV-a u listopadu 2025. pokazale su značajno poboljšanje (AHI 3,5/h; raspon PCO_2 42–49 mmHg; vrijeme >50 mmHg: 0 minuta). Spirometrija je pokazala poboljšanje plućne funkcije (FEV_1 83%, VC 100%), uz blagi rezidualni pad VC u ležećem položaju od 8,4%.

Do veljače 2026. godine bolesnik više nije zahtijevao NIV.

Zaključak:

ERT može stabilizirati ili poboljšati respiratornu funkciju u bolesnika s LOPD-om. Ovaj prikaz slučaja pokazuje značajno poboljšanje respiratornih parametara te naglašava važnost rane dijagnoze i pravodobnog započinjanja liječenja.


TORAKS
2026
16. kongres Hrvatskog torakalnog društva
16th Congress of the Croatian Thoracic Society
WESTIN HOTEL ZAGREB
20. – 23. 5. 2026.
htd
hrvatsko torakalno društvo
Croatian Thoracic Society