



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

MARKUSI M.<sup>1</sup>, Puretić H.<sup>1</sup>, Štajduhar A.<sup>1</sup>, Tolić E.<sup>1</sup>, Zvonar M.<sup>1</sup>, Lampalo M.<sup>1</sup>, Oreški A.<sup>1</sup>, Rubil I.<sup>1</sup>, Pavliša G.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> KBC Zagreb - Klinika za plućne bolesti Jordanovac, Zagreb, Croatia  
*Zavod za alergijske i opstruktivne bolesti pluća*

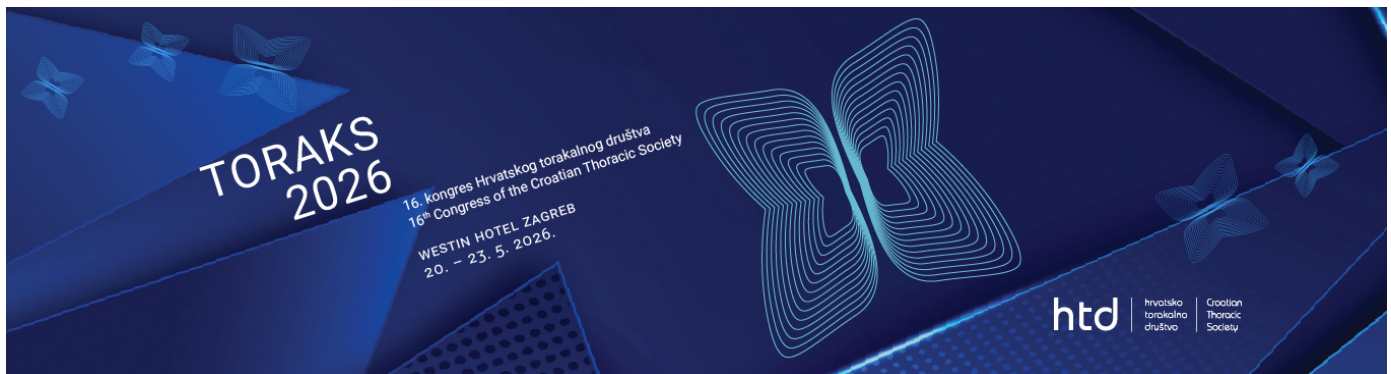
## Objective:

## Uvod:

Kasni oblik Pompeove bolesti (LOPD) rijetka je autosomno recesivna lizosomska bolest nakupljanja uzrokovana nedostatkom  $\alpha$ -glukozidaze, što dovodi do progresivne slabosti skeletnih i respiratornih mišića. Za razliku od drugih miopatija, zahvaćenost dijafragme može prethoditi klinički očitij 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  $\alpha$ -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%.

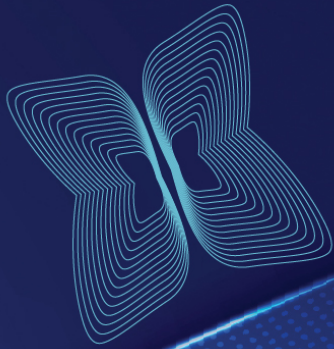
Do veljače 2026. godine bolesnik više nije zahtijevao NIV.

### **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  
16<sup>th</sup> Congress of the Croatian Thoracic Society  
WESTIN HOTEL ZAGREB  
20. – 23. 5. 2026.



htd | Hrvatsko  
torakalno  
društvo | Croatian  
Thoracic  
Society