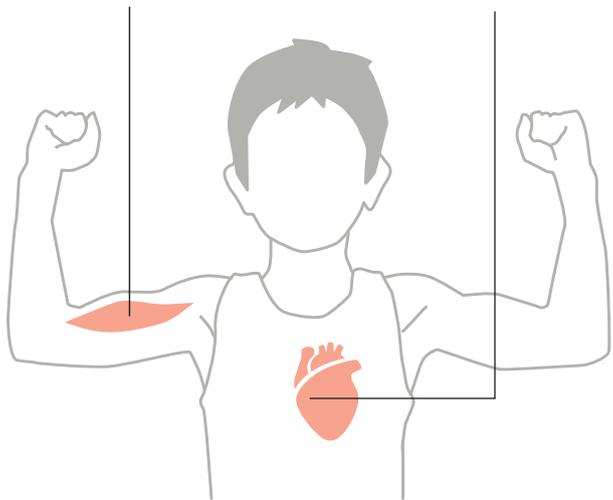




Всемирный день болезни Помпе

Болезнь Помпе (гликогеноз II типа) – наследственное заболевание из группы лизосомных болезней накопления.

Оно связано с недостаточностью фермента кислой α -глюкозидазы в лизосомах, что приводит к накоплению гликогена в мышцах — в скелетных и сердечной.



Аутосомно-рецессивный тип наследования

1:300 000

1:40 000

новорожденных в зависимости от страны и этнической принадлежности



Пройдите диагностику

Программа диагностики лизосомных болезней накопления: МПС I типа, болезнь Помпе, болезнь Ниманна – Пика А/В



Получите лечение



Фонд «Круг добра» предоставит терапию бесплатно. Родители могут подать заявку сами



Изучите инструкцию подачи заявки на портале госуслуг

Младенческая форма

- Симптомокомплекс «вялый ребенок» — мало двигается, быстро устает
- Мышечная слабость
- Аномально большой язык



Форма с поздним началом

- Прогрессирующая мышечная слабость
- Слабая лицевая мускулатура
- Утиная походка
- Изменение голоса
- Дыхательная недостаточность
- Увеличен поясничный прогиб позвоночника (гиперлордоз)
- Повышение активности КФК, АлАТ, АсАТ в крови присуще обеим формам болезни Помпе



Имеется терапия

Патогенетическая

Ферментозаместительная терапия рекомбинантной человеческой альфа-глюкозидазой

Симптоматическая

При сердечной недостаточности

- Сердечные гликозиды
- Диуретики
- Бета-блокаторы

При дыхательной недостаточности

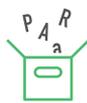
- Неинвазивная кислородная поддержка

Обратитесь за помощью

- НМИЦ здоровья детей (Москва)
- Российская детская клиническая больница (РНИМУ им. Н. И. Пирогова, Москва)
- НМИЦ им. В. А. Алмазова (Санкт-Петербург)
- НИИ неврологии



Всероссийское общество орфанных заболеваний
Звоните на горячую линию
+7-800-201-06-01



РЕДКОЕ АГЕНТСТВО

Информационный партнер
redkoe.agentstvo@yandex.ru