

# Morbus Pompe – was ist das?

## Morbus Pompe („Glykogenose Typ II“)

**Ursache:** genetisch bedingter Enzymmangel (saure α-Glucosidase, GAA)

**Folge:** In den Lysosomen kann das Glykogen nicht mehr ausreichend abgebaut werden und reichert sich insbesondere in den Muskelzellen an

**Verlauf (unbehandelt):** progressiv, meistens verkürzte Lebenserwartung



## Zwei Verlaufsformen<sup>2</sup>

### Infantile Verlaufsform

- Manifestation im Säuglingsalter
- Rasche Progression (Lebenserwartung unbehandelt meistens < 1 Jahr)
- Geringe (< 1 %) oder keine GAA-Restaktivität<sup>3</sup>
- Vor allem Herz-, Skelett- und Atemmuskulatur betroffen

### Späte (late-onset) Verlaufsform

- Erstmanifestation im Kindes-, Jugend- oder Erwachsenenalter
- Langsamer progredient
- GAA-Restaktivität  $\leq 30\%$ <sup>3</sup>
- Vor allem proximale Muskulatur und Atemmuskulatur betroffen

## Späte Verlaufsform des Morbus Pompe

### Differentialdiagnosen<sup>4</sup>

- Gliedergürteldystrophien
- Skapuloperoneale Syndrome
- Myotone Dystrophie Typ 2
- Andere Glykogenspeichererkrankungen
- Danon-Erkrankung
- Mitochondriale Myopathien
- Polymyositis und Einschlusskörpermyositis
- Spinale Muskelatrophie
- Rigid-Spine-Syndrom

Lange Zeit bis zur Diagnose



## Mögliche Symptome<sup>6,7</sup>

Anhaltend erhöhte  
Kreatinkinase(CK)-Werte<sup>4,8</sup>  
(400–2.000 U/l bzw. 6–35  $\mu$ kat/l)

### Gliedergürtel-/proximale Muskelschwäche

- Trendelenburg-Zeichen/wiegender Gang
- Positives Gowers-Zeichen
- Probleme beim Treppensteigen
- Erschwertes Anheben von Lasten
- Paraspinale Atrophie/axiale Schwäche/Rigid-Spine-Syndrom
- Scapula alata
- Skoliose/Hyperlordose/Hyperkyphose

### Zwerchfell- bzw. muskuläre Atemschwäche

- Morgendlicher Kopfschmerz
- Tagesschläfrigkeit
- Belastungsdyspnoe
- Atemnot im Liegen
- Paradoxe Atmung
- Orthopnoe

Neue Unterlagen anfordern unter 0800/00 61 98

## Was mache ich bei einem Morbus Pompe Verdachtsfall?



### Spezifische Diagnostik

Einfache Messung der Enzymaktivität der sauren  $\alpha$ -Glucosidase mittels Trockenblutkarte.



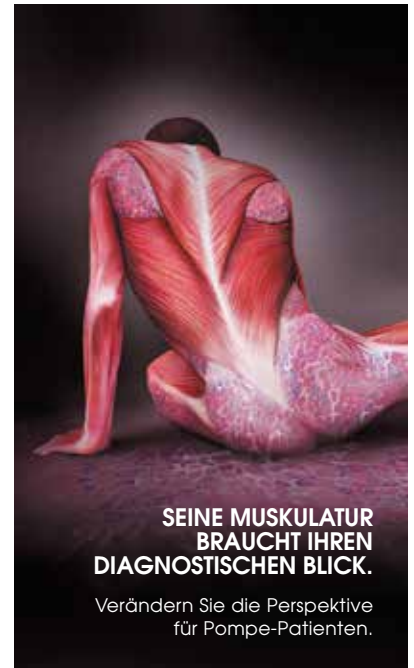
Bei positivem Befund empfiehlt sich die Kontaktaufnahme mit einem spezialisierten Behandlungszentrum.



Unterlagen zur **Diagnostik-Initiative** für lysosomale Speicherkrankheiten von Archimed Life Science GmbH sind erhältlich bei der kostenfreien Service-Hotline: **0800/00 61 98** oder dem Sanofi Genzyme Außendienstmitarbeiter.



Sanofi -Aventis Deutschland GmbH unterstützt die **Diagnostik-Initiative für lysosomale Speicherkrankheiten** der Archimed Life Science GmbH. Daher kann Archimed Ärzten die **Trockenblut-Testung kostenfrei** anbieten.



SEINE MUSKULATUR  
BRAUCHT IHREN  
DIAGNOSTISCHEN BLICK.

Verändern Sie die Perspektive  
für Pompe-Patienten.



- Interdisziplinäre Patientenbetreuung
- Regelmäßige Verlaufskontrollen (mindestens 1 x im Jahr) im spezialisierten Zentrum<sup>14</sup>
- Erfassung von Patienten im Pompe-Register

## Etablierte Enzymersatztherapie mit Myozyme®<sup>9</sup>

### Einzige zugelassene spezifische Therapie für Morbus Pompe

- Für alle Verlaufsformen des Morbus Pompe zugelassen
- Intravenöse Infusion, alle 14 Tage
- Kann die Muskelkraft\* und -funktion\*\* signifikant verbessern und die Atemfunktion stabilisieren<sup>9,10-13</sup>
- Belegter Überlebensvorteil<sup>10</sup>



Myozyme®  
(alglucosidase alfa)

\* Gemessen anhand von u. a. manueller Muskeltestung gemäß Medical Research Council (MRC) und Handdynamometrie (HHD). \*\* Muskelfunktion gemessen u. a. anhand des 6-Minuten-Gehtests (6MWT).  
# Atemfunktion gemessen u. a. anhand der forcierten Vitalkapazität (FVC) in klinischen Studien über einen Zeitraum von 24 Monaten und durch Metaanalysen mit Gesamtbeobachtungszeiten  $\geq$  36 Monate.  
§ Letalitätsrate 79% geringer als bei unbehandelten Patienten; 95 %-Konfidenzintervall [59–89%]; Ergebnis einer Metaanalyse mit Auswertung von 19 publizierten Studien mit insgesamt 438 Morbus-Pompe-Patienten, die durchschnittlich fast 4 Jahre (45,7 Monate) beobachtet wurden. Die Auswirkung der Enzymersatztherapie auf das Mortalitätsrisiko wurde anhand einer Poisson-Analyse und Modellierung der Zahl der Todesfälle pro Personenjahre ermittelt.

1. Schoser B et al. 208th ENMC International Workshop: Formation of a European Network to develop a European data sharing model and treatment guidelines for Pompe disease. Naarden, The Netherlands, 26–28 September 2014. *Neuromuscul Disord* 2015;25(8):674–678. 2. Kishnani PS et al. The new era of Pompe disease: advances in the detection, understanding of the phenotypic spectrum, pathophysiology, and management. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2012;160C(1):1–7. 3. van der Ploeg AT et al. Pompe's disease. *Lancet* 2008;372(9646):1342–1353. 4. Schüller A et al. Diagnose und Therapie des Late-onset-Morbus-Pompe. *Nervenarzt* 2013;84(12):1467–1472. 5. Müller-Felber W et al. Late onset Pompe disease: clinical and neurophysiological spectrum of 38 patients including long-term follow-up in 18 patients. *Neuromuscul Disord* 2007;17(9–10):698–706. 6. van der Beek NA et al. Clinical features and predictors for disease natural progression in adults with Pompe disease: a nationwide prospective observational study. *Orphanet J Rare Dis* 2012;7:88. 7. Chan J et al. The emerging phenotype of late-onset Pompe disease: A systematic literature review. *Mol Genet Metab* 2017;120(3):163–172. 8. Kishnani PS et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genet Med* 2006;8(5):267–288. 9. Fachinformation Myozyme®, Stand November 2019. 10. Schoser B et al. Survival and long-term outcomes in late-onset Pompe disease following alglucosidase alfa treatment: a systematic review and meta-analysis. *J Neurol* 2017;264(4):621–630. 11. van der Ploeg AT et al. A randomized study of alglucosidase alfa in late-onset Pompe's disease. *N Engl J Med* 2010;362(15):1396–1406. 12. van der Ploeg AT et al. Open-label extension study following the Late-Onset Treatment Study (LOTS) of alglucosidase alfa. *Mol Genet Metab* 2012;107(3):456–461. 13. de Vries JM et al. Effect of enzyme therapy and prognostic factors in 69 adults with Pompe disease: an open-label single-center study. *Orphanet J Rare Dis* 2012;7:73. 14. van der Ploeg AT et al. European consensus for starting and stopping enzyme replacement therapy in adult patients with Pompe disease: a 10-year experience. *Eur J Neurol* 2017;24(6):768–e31.

**Myozyme 50 mg Lyophilisat für ein Konzentrat zur Herstellung einer Infusionslösung; Qualitative und quantitative Zusammensetzung:** Eine Durchstechflasche enthält 50 mg Alglucosidase alfa. Nach der Rekonstitution enthält die Lösung 5 mg Alglucosidase alfa\* pro ml. Nach der Verdünnung variiert die Konzentration zwischen 0,5 mg/ml und 4 mg/ml. \*Humane saure  $\alpha$ -Glucosidase wird mittels rekombinanter DNA-Technologie aus Säugetierzellkulturen der Eierstöcke des chinesischen Hamsters (CHO) hergestellt. **Liste der sonstigen Bestandteile:** Mannitol (E 421), Natriumdihydrogenphosphat-Monohydrat (E 339), Dinatriumphosphat-Heptahydrat (E 339), Polysorbat 80 (E 433). **Anwendungsgebiete:** Myozyme ist für die langfristige Enzymersatztherapie bei Patienten mit gesichertem Morbus Pompe (Mangel an saurer  $\alpha$ -Glucosidase) indiziert. Myozyme ist für Erwachsene und pädiatrische Patienten jeden Alters indiziert. **Gegenanzeigen:** Lebensbedrohliche Überempfindlichkeit (anaphylaktische Reaktion) gegenüber dem Wirkstoff oder einen der in Abschnitt 6.1 genannten sonstigen Bestandteile, wenn eine erneute Exposition nicht möglich ist. **Zulassungsinhaber:** Genzyme Europe B.V., Paasheuvelweg 25, 1105 BP Amsterdam, Niederlande. **Abgabe:** Rezept- und apothekenpflichtig, wiederholte Abgabe verboten. **Pharmakotherapeutische Gruppe:** Andere Präparate des Verdauungstrakts und Stoffwechsels, Enzyme. ATC-Code: A16AB07. **Stand der Information:** November 2019. **Weitere Angaben zu den besonderen Warnhinweisen und Vorsichtsmaßnahmen für die Anwendung, Wechselwirkungen mit anderen Arzneimitteln und sonstige Wechselwirkungen, Fertilität, Schwangerschaft und Stillzeit, Nebenwirkungen sowie den ggf. Gewöhnungseffekten sind der veröffentlichten Fachinformation zu entnehmen.**