Болезнь Помпе

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые, дети · редакция 2025 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: E74.0 · Союз педиатров России, Ассоциация медицинских генетиков, Региональная общественная организация «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням»

Болезнь Помпе — аутосомно-рецессивный гликогеноз II типа, вызванный дефицитом лизосомной кислой альфа-глюкозидазы и накоплением гликогена преимущественно в мышцах. Рекомендация охватывает распознавание младенческой и поздней форм, подтверждение диагноза, ферментную заместительную терапию и мультидисциплинарное наблюдение.

Главное

- Выделяют две клинические формы: младенческую, манифестирующую в период новорожденности или младенчества, и форму с поздним началом. Для обеих характерно неуклонное прогрессирование заболевания.
- Младенческая форма должна настораживать при сочетании синдрома «вялого ребенка», быстро нарастающей слабости, трудностей кормления, макроглоссии, гепатомегалии, кардиомиопатии или сердечной недостаточности; возможна дыхательная недостаточность.
- При позднем начале типичны прогрессирующая проксимальная слабость, преимущественное поражение ног, миопатическая или «утиная» походка, трудности подъема по лестнице и вставания, а также дыхательные нарушения; интеллект обычно сохранен.
- Диагноз подтверждают снижением активности кислой альфа-глюкозидазы и/или выявлением двух патогенных либо вероятно патогенных вариантов гена GAA в транс-положении.
- У пациентов с клиническими признаками болезни Помпе активность кислой альфа-глюкозидазы в сухих пятнах крови методом тандемной масс-спектрометрии — оптимальный скрининговый тест; при болезни обычно выявляют менее 10% от нормы. УУР А, УДД 2.
- После установления диагноза ферментную заместительную терапию проводят регулярно; раннее начало улучшает клинические исходы, замедляет прогрессирование и стабилизирует дыхательную систему. УУР В, УДД 2.
- Ведение должно быть мультидисциплинарным с участием невролога, генетика, кардиолога или детского кардиолога, пульмонолога, гастроэнтеролога и физиотерапевта при наличии соответствующих проявлений. УУР В, УДД 2.

Диагностика

1. Соберите семейный анамнез, уточните близкородственный брак и возраст появления симптомов. У младенцев ищите задержку моторного развития, вялое сосание, плохую прибавку массы, одышку и макроглоссию; у старших детей и взрослых — слабость, утомляемость, нарушения походки и трудности подъема по лестнице.
2. Проведите осмотр: у младенца оцените гипотонию, гипомимию, макроглоссию и нарушение дыхательного ритма; у детей старшего возраста и взрослых — проксимальную слабость, приемы Говерса, миопатическую походку, снижение рефлексов, слабость диафрагмы, паравертебральных, ягодичных и шейных мышц.
3. Определите активность кислой альфа-глюкозидазы в сухих пятнах крови методом тандемной масс-спектрометрии всем пациентам с клиническими признаками болезни Помпе. УУР А, УДД 2.
4. При сниженной активности фермента подтвердите результат повторным исследованием в другом биоматериале, предпочтительно мышечной ткани или культуре кожных фибробластов, либо молекулярно-генетически.
5. Выполните исследование гена GAA при сниженной активности фермента; диагноз на молекулярном уровне подтверждают выявлением двух патогенных или вероятно патогенных вариантов с подтвержденным транс-положением. УУР А, УДД 2.
6. Оцените поражение органов-мишеней: КК, АЛТ, АСТ, NT-proBNP и общий анализ крови. Уровень КК 2000 Ед/л и выше характерен для младенческой формы, при детском дебюте чаще отмечается повышение в 2–10 раз.

7. Для оценки поражения органов-мишеней и дифференциальной диагностики проведите ЭКГ и эхокардиографию, рентгенографию грудной клетки, спирометрию, кардиореспираторный мониторинг, пульсоксиметрию, капнографию, стимуляционную и игольчатую электронейромиографию; при позднем начале используйте 6-минутную ходьбу для оценки выносливости. УУР С, УДД 5.

Лечение

- При подтвержденной болезни Помпе назначьте ферментную заместительную терапию для замедления прогрессирования, улучшения состояния костно-мышечной системы и стабилизации дыхания. УУР В, УДД 2.
- Авалглюкозидаза альфа: при позднем начале — 20 мг/кг внутривенно 1 раз в 2 недели; при младенческой форме — 40 мг/кг внутривенно 1 раз в 2 недели. Препарат применяют у детей от 6 месяцев, подростков и взрослых; безопасность и эффективность у детей младше 6 месяцев не установлены. УУР А, УДД 2.
- Алглюкозидаза альфа показана пациентам всех возрастов с подтвержденным диагнозом; вводится внутривенно капельно в дозе 20 мг/кг 1 раз в 2 недели. УУР А, УДД 2.
- Первые три инфузии проводите в стационаре с контролем частоты сердечных сокращений, артериального давления и сатурации. В стабильном состоянии последующее введение возможно в дневном стационаре или амбулаторно 1 раз в 2 недели; при осложненном течении — в круглосуточном стационаре.
- При младенческой форме перед инфузией не кормите ребенка 3–4 часа, используйте минимальный объем разведения и ограниченную скорость введения с повышением на 0,5–1 мл/ч каждые 30–60 минут из-за риска декомпенсации сердечной недостаточности при гиперволемии.
- Проводите вакцинацию, включая ежегодную вакцинацию против гриппа пациента и ближайшего окружения, вакцинацию против пневмококковой инфекции и, для младенческой формы в первые 2 года жизни, пассивную иммунизацию против респираторно-синцитиальной инфекции. Инфекции дыхательных путей лечите максимально рано и активно. УУР С, УДД 5.
- Для поддержания мышечной массы используйте специализированные высококалорийные и высокобелковые смеси; при нарушении глотания — зондовое или сочетанное питание, а при сохраняющемся рефлюксе — назодуоденальное кормление. УУР С, УДД 5.
- Включайте физиотерапию, массаж, лечебную физкультуру, дыхательную и логопедическую реабилитацию, обучение самообслуживанию и использованию вспомогательных средств. Максимальных нагрузок следует избегать. УУР С, УДД 5.

Когда направить и как наблюдать

- Планово госпитализируйте для диагностики или лечения, требующих круглосуточного наблюдения, при невозможности проводить ферментную заместительную терапию амбулаторно или в условиях дневного стационара, а также при необходимости высокотехнологичного лечения или обследования, недоступного амбулаторно.
- Необходима госпитализация при нарастающей дыхательной недостаточности или нарушениях ритма сердца, если требуется активное лечение и круглосуточное наблюдение.
- Экстренно направляйте пациента при острых заболеваниях, обострении хронических болезней, травме или другом состоянии, требующем интенсивной терапии, перевода в реанимацию либо круглосуточного наблюдения.
- Пациентов на патогенетической терапии наблюдайте не реже одного раза в год в специализированном центре, способном обеспечить объем помощи по клинической рекомендации.

Частые вопросы

Какие признаки должны заставить заподозрить болезнь Помпе у младенца?

Синдром «вялого ребенка», прогрессирующая мышечная слабость и гипотония, задержка моторного развития, плохое сосание и прибавка массы, макроглоссия, гепатомегалия, кардиомиопатия или дыхательная недостаточность. Для младенческой формы также характерно быстрое прогрессирование.

Как подтверждают диагноз болезни Помпе?

Сначала определяют активность кислой альфа-глюкозидазы в сухих пятнах крови. Сниженную активность подтверждают повторным исследованием в другом биоматериале либо выявлением двух патогенных или вероятно патогенных вариантов гена GAA в транс-положении.

Как дозируют ферментную заместительную терапию?

Авалглюкозидазу альфа при позднем начале вводят по 20 мг/кг 1 раз в 2 недели, при младенческой форме — по 40 мг/кг 1 раз в 2 недели. Алглюкозидазу альфа вводят внутривенно по 20 мг/кг 1 раз в 2 недели.

Как часто контролировать сердце и дыхание?

ЭКГ и эхокардиографию выполняют при установлении диагноза и далее не реже 1 раза в 6 месяцев; при назначении ферментной терапии — каждые 7–14 дней в первые 12–24 недели. Пациентам с поздним началом необходим ежегодный мониторинг функции легких.

Каков риск рождения больного ребенка в семье с болезнью Помпе?

При аутосомно-рецессивном наследовании, если оба родителя являются носителями, риск рождения больного ребенка составляет 25% для каждой беременности. Возможны пренатальная и преимплантационная диагностика; пренатальные исследования проводят на биоптате ворсин хориона в 9–12 недель и/или клетках амниотической жидкости в 16–20 недель.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/317-bolezn-pompe. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/317_2