

Betreft: familiebrief ziekte van Pompe

Geachte heer/mevrouw,

De reden dat u deze brief (via een familielid) ontvangt, is dat in uw familie de ziekte van Pompe is vastgesteld. De ziekte van Pompe is een zeldzame erfelijke spierziekte. Mogelijk bestaat er voor u een verhoogde kans op (dragerschap van) de ziekte van Pompe.

De mogelijkheid bestaat om u als familielid, door middel van een bloedonderzoek te laten onderzoeken op deze aandoening of dragerschap hiervan.

Er zijn verschillende redenen om u te laten onderzoeken:

- De ziekte van Pompe is een erfelijke aandoening, waarbij broers en zussen de ziekte ook kunnen hebben.
- Als familielid bestaat de kans dat u drager bent. Dit heeft geen gevolgen voor uw eigen gezondheid maar mogelijk wel gevolgen voor uw kinderen of kindervwens.

Als u drager bent en een kindervwens hebt dan komt uw partner in aanmerking voor een DNA-onderzoek. Meer informatie over een erfelijke aandoening en kindervwens vindt u op:

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>

Voor meer informatie over dit bloedonderzoek, over de kans op het krijgen of doorgeven van de ziekte van Pompe en de mogelijkheden bij een kindervwens kan een afspraak gemaakt worden bij een klinisch geneticus.

Voor een afspraak bij de klinisch geneticus kunt u een kopie van deze brief afgeven bij uw huisarts of specialist; zij kunnen u verwijzen naar een klinisch genetisch centrum bij u in de buurt.

Aanvullende informatie voor het klinisch genetisch centrum: in uw familie is de volgende mutatie vastgesteld:.....

(in te vullen door de behandelaar van het Erasmus MC Pompe centrum)

Wij hopen u middels deze brief voldoende te hebben geïnformeerd.

Mocht u nog vragen hebben, dan kunt u altijd contact opnemen met ons:

Email: clmd@erasmusmc.nl

Telefoonnummer: 06-33342099

Met vriendelijke groet,

Het behandelteam van het Erasmus MC Pompe-centrum

Bijlage

Informatie over de ziekte van Pompe

Let op:

Bezoek aan een klinisch geneticus en het DNA-onderzoek is geen wetenschappelijk onderzoek en valt dus onder de reguliere patiëntenzorg. Uw (Nederlandse) ziektekostenverzekeraar vergoedt dit onderzoek maar houdt wel rekening met de kosten van uw jaarlijkse eigen risico. Controleer altijd uw polisvoorwaarden.

Informatie over de ziekte van Pompe

Wat is de ziekte van Pompe

De ziekte van Pompe is een zeldzame, erfelijke en progressieve spierziekte. Het veroorzaakt een toenemende spierzwakte, vooral van de spieren van armen, benen en romp, de ademhalingsspieren. Bij kinderen ontstaat er ook spierzwakte van de hartspier.

De ziekte kent twee varianten:

- de 'klassieke' vorm, die vlak na de geboorte aan het licht komt. Baby's met deze vorm hebben algehele spierzwakte, waaronder zwakte van de ademhalingsspieren en de hartspier. Zonder behandeling met enzymtherapie overlijden deze kinderen binnen het eerste levensjaar.
- de 'niet-klassieke' vorm die zowel bij kinderen, jongeren als volwassenen kan optreden. Deze vorm van de ziekte kenmerkt zich voornamelijk door zwakte van de skeletspieren (vooral van armen, benen en romp) en ademhalingsspieren. Hierdoor worden veel patiënten op latere leeftijd afhankelijk van een rolstoel en/of beademing.

Wat is de oorzaak

Door DNA afwijkingen in het GAA gen wordt geen of te weinig GAA enzym (zure alfa-glucosidase) aangemaakt. Dit enzym zorgt ervoor dat in de spiercel glycogeen wordt afgebroken en omgezet in glucose ('energie' voor de spiercellen). Als het enzym ontbreekt stapelt het glycogeen op in de spiercellen, die daardoor beschadigen. Als heel veel spiercellen beschadigen, worden de spieren uiteindelijk minder sterk.

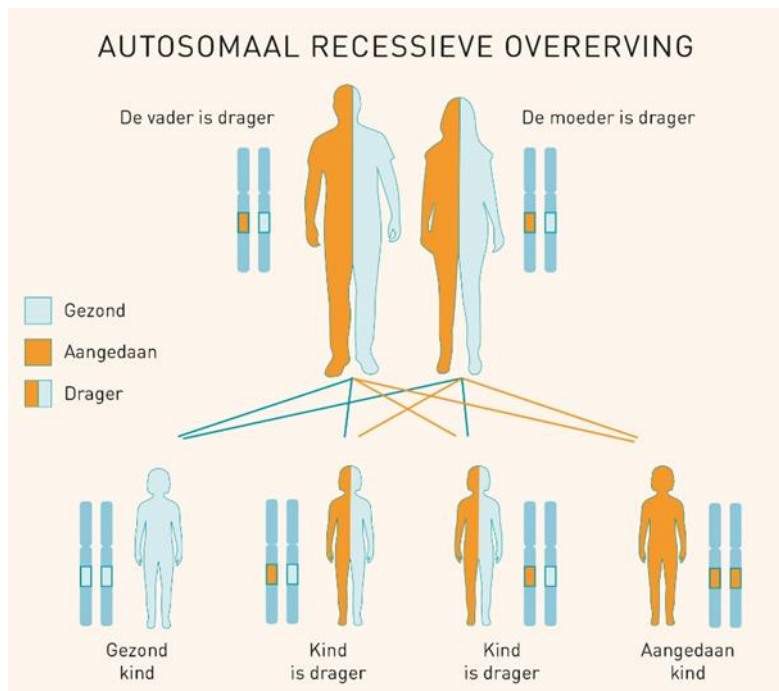
Hoe erft de ziekte van Pompe over

De ziekte van Pompe is een erfelijke ziekte die autosomaal recessief overerft. De ziekte kan worden doorgegeven aan kinderen als beide ouders een afwijkende versie van het GAA gen hebben. Hoe werkt dat?

Ieder mens heeft twee versies van elk gen: één geërfd van vader en één geërfd van moeder. Autosomaal recessieve erfelijke ziektes krijg je alleen als in beide versies van een gen een afwijking zit. Als de afwijking maar in één versie van het gen zit, dan is het gezonde gen het sterkst. Je krijgt de erfelijke ziekte dan niet. Als iemand van beide ouders het afwijkende GAA gen erft, kan diegene de ziekte van Pompe krijgen. Zo kunnen een vader en een moeder die zelf niet ziek zijn, de ziekte van Pompe wel doorgeven aan hun kind. (zie afbeelding). Als beide ouders drager zijn, heeft ieder kind van deze ouders 25% kans om de aandoening te krijgen. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters. Als je drager bent van één afwijkend GAA gen heeft dat dus geen gevolgen voor de eigen gezondheid, maar dit kan mogelijk wel gevolgen hebben voor de kinderen.

Meer informatie is te vinden op de website Erfelijkheid.nl:

[Autosomaal recessieve overerving | Erfelijkheid.nl](https://erfelijkheid.nl/autosomaal-recessieve-overerving/)



Hoe wordt de ziekte van Pompe behandeld

Voor de ziekte van Pompe bestaat een enzymvervangende behandeling. Het enzym, zure-alpha-glucocidase, dat bij patiënten met de ziekte van Pompe niet of te weinig wordt aangemaakt, wordt per infuus toegediend. De enzymtherapie stopt of remt de ziekteverschijnselen en verbetert de lichamelijke conditie.

Ondersteunende behandelingen kunnen helpen bij het zoveel mogelijk behouden van kracht en conditie en het voorkómen van gezondheidsproblemen die ontstaan door spierzwakte. Dit zijn bijvoorbeeld fysiotherapie (voor ondersteuning bij beweging, het verminderen van stijfheid en het verlichten van pijn), diëtiste (voor een dieetadvies om voldoende calorieën binnen te krijgen en om gewichtsverlies tegen te gaan), ergotherapie of ademhalingsondersteuning.

Er zijn slechts enkele medische centra in de wereld gespecialiseerd in de behandeling van de ziekte van Pompe. In Nederland is dit het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten in het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam. De kennis en ervaring worden binnen één centrum gebundeld wat de zorg voor patiënten en de kennis van de ziekte van Pompe ten goede komt.

We raden u aan om de uitgebreide informatie over de ziekte van Pompe te lezen op onze website:

www.pompeexpertisecentrum.nl