



# Болезнь Помпе с поздним началом: чек-лист

## Признаки, которые могут Вас насторожить<sup>1</sup>:

БОЛЕЗнь ПОМПЕ  
КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ



### Лабораторные показатели

Для болезни Помпе с поздним началом **характерно умеренное повышение уровня сывороточной креатинфосфокиназы (до 2000 Ед/л).**



### Клинические признаки

**ПОДОЗРЕНИЕ НА БОЛЕЗнь ПОМПЕ С ПОЗДНИМ НАЧАЛОМ (манифестация после 1-го года жизни): ПРИ НАЛИЧИИ СОЧЕТАНИЯ НЕСКОЛЬКИХ КЛИНИЧЕСКИХ СИМПТОМОВ (УКАЗАТЬ НЕ МЕНЕЕ 2-Х ПРИЗНАКОВ) И ПОВЫШЕНИЯ УРОВНЯ КРЕАТИНФОСФОКИНАЗЫ (КФК) (до 2000 Ед/л) рекомендовано направление на диагностику методом DBS\***

**Задержка** формирования двигательных навыков.

**Слабость** сгибателей шеи.

**Непереносимость** привычной физической нагрузки.

**Нарушение** осанки (сколиоз и/или кифоз, гиперлордоз).

**Мышечная слабость/утомляемость** преимущественно в проксимальных отделах конечностей: использование приемов дополнительной опоры на руки (приемы Говерса) при подъеме по лестнице, вставании с корточек, вставании со стула, вставании из положения лежа, поднятии предметов с пола.

**Остеохондроз** позвоночника.

**Признаки дыхательной недостаточности:** затруднение дыхания при выполнении привычной нагрузки, апноэ сна.

**Нарушение походки:** походка с раскачиванием бедер, «утиная походка».

**Гепатомегалия.**

**Недержание** мочи/неинфекционная диарея/запоры.

КФК  
до 2000  
Ед/л

НЕ МЕНЕЕ  
2-Х  
ПРИЗНАКОВ

При наличии нескольких клинических симптомов **(не менее 2-х) и повышении уровня КФК (до 2000 Ед/л)** важно направить пациента на консультацию к врачу-генетику или провести бесплатную диагностику, позвонив на горячую линию 8 (800) 100-24-94

Узнать  
подробнее  
о методе  
сухого пятна  
крови (DBS)



КФК — креатинфосфокиназа; АСТ — аспартатаминотрансфераза;  
АЛТ — аланинаминотрансфераза; ЛДГ — лактатдегидрогеназа.

1. Адаптировано из клинических рекомендаций Минздрава РФ «Болезнь Помпе». 2019 год.  
Электронный ресурс: [https://cr.minzdrav.gov.ru/recommend/317\\_1](https://cr.minzdrav.gov.ru/recommend/317_1). Дата обращения: февраль 2023.

АО «Санофи Россия»  
125375, Москва, ул. Тверская, д. 22.  
Тел.: +7(495)721-14-00,  
[www.sanofi.ru](http://www.sanofi.ru)

ДЛЯ СПЕЦИАЛИСТОВ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ.

Данный материал не является рекомендацией по лечению и не отменяет необходимости клинического обследования пациента. Решение о выборе того или иного метода лечения может быть принято только лечащим врачом на основании всесторонней оценки конкретной клинической ситуации.

MAT-RU-2300254-2.0-07/23

**Болезнь  
ПОМПЕ**