

Choroba Pompego jest rzadką, osłabiającą mięśnie chorobą, dotykającą zarówno dzieci, jak i dorosłych. U dzieci pojawia się w ciągu kilku miesięcy po przyjściu na świat, u dorosłych przebieg jest stopniowy. Oba typy mogą być charakteryzowane jako: postępujący zanik mięśni oraz trudność w oddychaniu. Przebieg choroby zależy od wieku, w którym pojawiła się u chorego, oraz od stopnia zaatakowania organów. Nie wiadomo dokładnie, ile osób cierpi na tę przypadłość. W przybliżeniu występuje ona u jednej osoby na 40 tys. urodzeń. Jest spotykana u wszystkich ras ludzkich, z większą częstotliwością jednak u Afroamerykanów (1 na 14 000 urodzeń). Pierwszym symptomem w wielu przypadkach jest trudność w chodzeniu, ponieważ jako pierwsza choroba atakuje tkanki i kończyny dolne. W związku ze słabnięciem mięśni klatki piersiowej często występują również problemy z oddychaniem w czasie snu (bezdech), poranny ból głowy, zawroty głowy w ciągu dnia. Często chorzy odczuwają brak tchu, są niezdolni do ćwiczeń fizycznych. Im wcześniej choroba zaatakuje organizm, tym jej przebieg jest bardziej ostry, uciążliwy. Osobom, które zachorują dopiero w wieku dorosłym, mniej doskwiera, wolniej postępuje. Rodziny chorych wspiera Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę. Stowarzyszenie to od kilku lat zabiega w urzędach o leczenie rzadkich chorób metabolicznych. Teraz walczy też o leki dla dzieci chorych na mukopolisacharydozę typu VI. W Polsce była szóstka dzieci z tą odmianą. - Trójka z nich już nie żyje - informuje Teresa Matulka, szefowa stowarzyszenia.

Andrzej Antosik - Życie Warszawy