

# MEIN WEG ZUR DIAGNOSE MORBUS POMPE – PATIENTENBEFRAGUNG

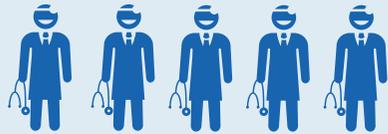
Erwachsene Patienten (≥ 18 Jahre) n = 30

Zwischen dem Auftreten der ersten Symptome und der Diagnosestellung lag oft eine lange Zeit

**28,6 Jahre**  
Mittleres Alter beim Auftreten der **ersten Symptome**

Ø **11,6 Jahre**  
zwischen ersten Symptomen und Diagnose

**40,2 Jahre**  
Mittleres Alter bei **Diagnosestellung**



Im Durchschnitt konsultierten erwachsene Patienten **5 verschiedene Fachärzte** vor der Diagnosestellung, darunter häufig Neurologen.

Unspezifische Symptome erschwerten die Diagnose

Die ersten Symptome waren im Allgemeinen sehr **unspezifisch** und überwiegend auf eine **proximale Muskelschwäche** zurückzuführen.

Schwierigkeiten beim ...



... in die Hocke gehen und wieder aufstehen



... Laufen



... Treppensteigen



... Sport

**Neurologen und neuromuskuläre Spezialisten** stellten in 90% der Fälle die Diagnose „Morbus Pompe“

Verzögerte motorische Entwicklung als häufigstes Erstsymptom bei juvenilen Patienten



Neben der **verzögerten motorischen Entwicklung** haben viele juvenile Morbus Pompe-Patienten Schwierigkeiten beim Laufen

Die Diagnosestellung erfolgte bei juvenilen Patienten im Mittel nach 1,5 Jahren

**4,9 Jahre**  
Mittleres Alter beim Auftreten der **ersten Symptome**

Ø **1,5 Jahre**  
zwischen ersten Symptomen und Diagnose

**6,4 Jahre**  
Mittleres Alter bei **Diagnosestellung**

Bei juvenilen Patienten wurde die Diagnose am häufigsten vom **Pädiater bzw. Pädiater mit neuromuskulärer Spezialisierung** gestellt

Juvenile Patienten (< 18 Jahre) n = 11

**42% der Patienten wurden zunächst fehldiagnostiziert**

Häufige Fehldiagnosen waren v. a. andere Muskelerkrankungen wie z. B. Muskeldystrophie



**42%**

Angaben zu Fehldiagnosen:

- andere Muskelerkrankungen (**44 %**)
- psychische/neurologische Erkrankungen (**28 %**)
- Abnutzung der Wirbelsäule (**11 %**)
- Sonstiges (**50 %**)

Zwischen ersten Symptomen und Morbus Pompe-Diagnose vergeht oft eine lange Zeit

Auch Studienergebnisse berichten von langen Zeitspannen zwischen dem Auftreten der ersten Symptome und der Diagnose „Morbus Pompe“.<sup>2</sup> Sprechen Sie Ihren Arzt auf einen Trockenbluttests an. Bei den „Red Flags“ wie proximaler Muskelschwäche und Hyper-CK-ämie\* sollte frühzeitig auf Morbus Pompe getestet werden.



\* Fast jeder Patient (95 %) mit Morbus Pompe zeigt persistierend erhöhte Kreatinkinase-(CK-)Werte (ca. 400–2000 U/l bzw. 6–35 µkat/l) im Blut. \* Gemessen anhand von u.a. manueller Muskeltestung gemäß Medical Research Council (MRC) und Handdynamometrie (HHD). 1. Ergebnisse einer Befragung von 43 Patienten mit Morbus Pompe durchgeführt von Juli bis September 2018 (online und Computer-gestützte telefonische Interviews); Interne Daten Sanofi-Aventis Deutschland GmbH. 2. 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.

Mit wegweisenden Therapien komplexen Erkrankungen begegnen.

**SANOFI GENZYME**