

## **Приложение В. Информация для пациентов**

Болезнь Помпе (гликогеноз II типа) – редкое наследственное заболевание, связанное с дефицитом фермента кислой мальтазы (кислой альфа-глюкозидазы), что приводит к накоплению гликогена в различных тканях. Преимущественно поражается скелетная мускулатура, но в разной степени гликоген может накапливаться в сердечной мышце, печени, нервной ткани, гладкой мускулатуре и т.д.

Точная распространенность БП неизвестна. По данным разных авторов частота болезни, в зависимости от страны и этнической принадлежности, варьируют в диапазоне от 1:40.000 до 1:300.000.

Современное лечение болезни Помпе заключается в назначении пожизненной ферментной заместительной терапии (ФЗТ) рекомбинантной человеческой кислой α-глюкозидазой. Препарат в России зарегистрирован в 2013 году. ФЗТ позволяет сохранить жизнь пациентам с болезнью Помпе, улучшает ее качество и замедляет прогрессирование болезни. Раннее начало терапии очень важно, так как позволяет добиться лучших клинических исходов.