



2016. április 15.

Együtt mindenre képesek vagyunk!

Nemzetközi Pompe-nap

MINÉL HAMARABB, ANNÁL JOBB!

Ahhoz, hogy a jelenleg elérhető kezelés a lehető legeredményesebb legyen, a Pompe-kór kellő időben történő felismerése kulcsfontosságú.

Napjainkban az első tünetek jelentkezésétől a diagnózisig eltelt idő átlagosan 10 év!

HOGYAN SEGÍTHET?

Ismerje meg a Pompe-kórra utaló korai figyelmeztető tüneteket!

A betegség már egy egyszerű vérvétellel is diagnosztizálható, illetve kizárható.

A Pompe-kór tünetei számtalan formát ölthetnek.

A Pompe-kór előfordulása olyan ritka, hogy az orvosok gyakran nem ismerik fel a korai jeleket, így félrediaosztizálják vagy egyáltalán nem diagnosztizálják a betegséget.

Az infantilis (csecsemőkori) Pompe-kór korai tünetei:

- Szívmegnagyobbodás
- Szopási nehézségek
- Petyhüdtté váló izomzat („rongybaba”)
- A nyak gyengesége, erőtlensége
- A mozgásfejlődés elmaradása

**A betegség infantilis (csecsemőkori, azaz egy éves kor alatti) formájának tünetei a születés utáni első hetekben jelentkeznek. Általában nem minden tünet jelentkezik elsősre.*

A késői kezdetű Pompe-kór korai tünetei*

- Nehézkes járás és lépcsőzés
- A beteg ülő helyzetből nehezen áll fel
- Légzési nehézségek (ezt olykor reggeli fejfájás, émelygés vagy álmoság kíséri)
- Izomfájdalom és -gyengeség
- Gyakori elesések
- A beteg még kis v. közepes intenzitású testmozgástól is hamar fullad

**A késői kezdetű Pompe-kór jelei bármely életkorban jelentkezhetnek. Általában nem minden tünet jelentkezik elsősre.*

Ha arra gyanakszik, hogy Pompe-kórban szenved, vizsgálta ki még ma!

A BETEGSÉGGEL ÉS A KIVIZSGÁLÁSSAL KAPCSOLATOS BŐVEBB INFORMÁCIÓ: www.worldpompe.org