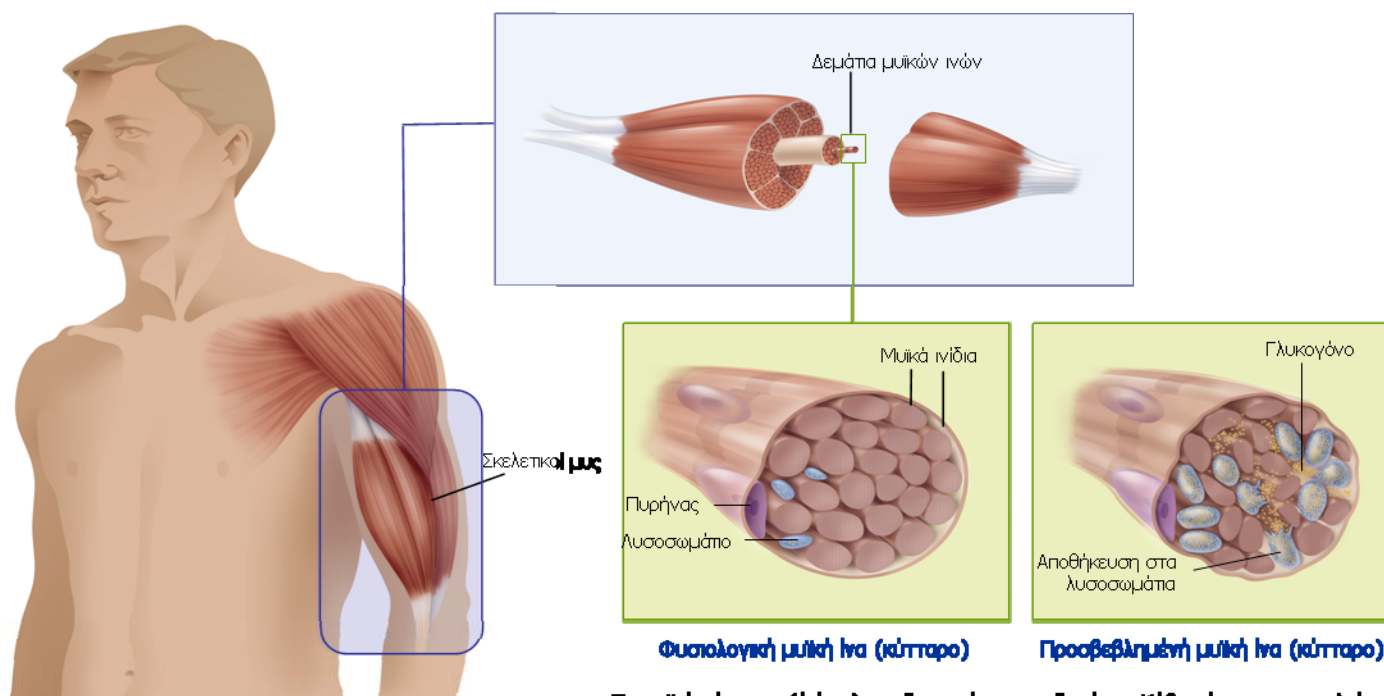


ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ POMPE

Η νόσος Pompe είναι σπάνιο, εξελισσόμενο, κληρονομικό μεταβολικό νόσημα. Οι ασθενείς με ν. Pompe δεν παράγουν αρκετή ποσότητα από το ένζυμο **όξινη α-γλυκοσιδάση** ή **όξινη μαλτάση**. Το νόσημα κληρονομείται όταν και οι δυο γονείς έχουν παθολογική βλάβη (μετάλλαξη) στο γονίδιο που είναι υπεύθυνο για την παραγωγή του ενζύμου. Η όξινη α-γλυκοσιδάση ή όξινη μαλτάση είναι απαραίτητη για τη αποδόμηση του **γλυκογόνου**, το οποίο είναι μορφή αποθήκευσης της γλυκόζης στα μυϊκά κύτταρα. Όταν συσσωρεύεται υπερβολική ποσότητα γλυκογόνου στα μυϊκά κύτταρα, αυτά καταστρέφονται και οι μυς δεν μπορούν να λειτουργήσουν σωστά. Επειδή το ένζυμο βρίσκεται στα λυσοσώματα (μικρά σωμάτια που βρίσκονται μέσα στο κυτταρο), η νόσος Pompe συχνά αναφέρεται ως **αθροιστικό λυσοσωμικό νόσημα**. Καθώς το υλικό το οποίο συσσωρεύεται είναι το γλυκογόνο, η νόσος Pompe ονομάζεται επίσης και **γλυκογονίαση** ενώ αναφέρεται και σαν **νευρομυϊκή διαταραχή** επειδή προσβάλλονται οι μυς. Παρά το γεγονός ότι τα συμπτώματα μπορούν να εμφανιστούν σε οποιαδήποτε στιγμή από τη βρεφική ηλικία μέχρι την ενήλικη ζωή, οι ασθενείς κατατάσσονται σε δυο κατηγορίες, είτε στη βρεφική είτε στην όψιμη μορφή της νόσου Pompe.



Τα μυϊκά κύτταρα (ή ίνες) ομαδοποιούνται σε δεσμάτια. Κάθε κύτταρο αποτελείται από ζώνες μυϊκών ινιδίων. Το γλυκογόνο συσσωρεύεται στο λυσοσωμάτιο που βρίσκεται μέσα στο μυϊκό κύτταρο. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα τη διόγκωση των λυσοσωματικών γεγονός που προκαλεί βλάβη στο μυϊκό κύτταρο. Μπορεί επίσης το γλυκογόνο να διαφύγει από τα κύτταρα και να προκαλέσει επιπρόσθετες βλάβες στα μυϊκά κύτταρα.

Ε: Η σοβαρότητα της νόσου Pompe συνδέεται με την ηλικία στην οποία εμφανίζονται τα πρώτα συμπτώματα;

Α: Όλοι οι ασθενείς με νόσο Pompe έχουν την ίδια γενική πορεία όσον αφορά τη συσώρευση γλυκογόνου στο μυϊκό ιστό που οδηγεί σε προοδευτική μυϊκή αδυναμία. Το φάσμα της νόσου είναι ευρύ, από την κλασσική βρεφική μορφή, η οποία είναι η σοβαρότερη, ως την όψιμη μορφή η οποία είναι ελαφρύτερη και βρίσκεται στην άλλη άκρη του κλινικού φάσματος. Η σοβαρότητα της νόσου Pompe ποικίλει ανάλογα με την ηλικία έναρξης, το βαθμό συμμετοχής των οργάνων, τη σοβαρότητα της μυϊκής συμμετοχής (σκελετική, αναπνευστική, καρδιακή) και το ρυθμό εξέλιξης της νόσου.

Η νόσος Pompe κατατάσσεται στις εξής μορφές:

- Κλασσική βρεφική νόσος Pompe
- Μη κλασσική βρεφική νόσος Pompe
- Όψιμη βρεφική νόσος Pompe

Ε: Ποια είναι τα σημεία και συμπτώματα της κλασσικής και μη κλασσικής βρεφικής νόσου Pompe?

Α: Κλασσική βρεφική νόσος Pompe: Αυτή είναι πιο επιθετική και απειλητική για τη ζωή μορφή της νόσου και συνήθως εμφανίζεται τους πρώτους 6 μήνες ζωής. Η κυριότερη κλινική εκδήλωση είναι η εξεσημασμένη μυϊκή αδυναμία (μυοπάθεια). Τα βρέφη με νόσο έχουν ελαττωμένο μυϊκό τόνο (υποτονία), γενικευμένη μυϊκή αδυναμία και αδυνατούν να συγκρατούν το κεφάλι τους. Αργούν να αποκτήσουν τις ανάλογες για την ηλικία τους κινητικές δεξιότητες ή χάνουν τις προηγουμένως κεκτημένες κινητικές δεξιότητες. Πιθανόν ποτέ να μην καταφέρουν να αποκτήσουν την ικανότητα να καθίσουν, να μπουσουλίσουν ή να περπατήσουν. Η μυϊκή αδυναμία εξελίσσεται ταχύτατα. Η αναπνοή, οι θηλαστικές κινήσεις και η κατάποση γίνονται εξαιρετικά δύσκολες. Η καρδιά μεγαλώνει (μεγαλοκαρδία), το ήπαρ μεγαλώνει (ηπατομεγαλία), η γλώσσα μεγαλώνει (μακρογλωσσία). Τα προσβεβλημένα βρέφη δεν μπορούν να βάλουν βάρος και δεν μπορούν να μεγαλώσουν με τον αναμενόμενο ρυθμό (καθυστέρηση αύξησης) και έχουν αναπνευστικά προβλήματα. Αν παραμείνει χωρίς θεραπεία, αυτή η μορφή της νόσου Pompe οδηγεί σε θάνατο στον πρώτο χρόνο ζωής. Αυτή είναι η πιο σοβαρή μορφή της νόσου. Η νοητική ανάπτυξη δεν φαίνεται να προσβάλλεται.

Μη κλασσική βρεφική νόσος Pompe: Συνήθως εμφανίζεται γύρω στον πρώτο χρόνο ζωής. Χαρακτηρίζεται από καθυστέρηση στην απόκτηση κινητικών δεξιοτήτων (στροφή από την ύπτια στην πρηνή θέση και αντίθετα) και προοδευτική αδυναμία. Η καρδιά μπορεί να είναι παθολογικά μεγάλη (καρδιομεγαλία) η οποία μπορεί να καταλήξει σε καρδιακή ανεπάρκεια όπως και στα βρέφη που προσβάλλονται από τη σοβαρότερη μορφή, ο ρυθμός εξέλιξης όμως μπορεί να μην είναι τόσο γρήγορος. Κάποιοι έχουν ελάχιστη ως καθόλου καρδιακή συμμετοχή, με πρώιμη μυϊκή συμμετοχή ως προέχον σύμπτωμα. Η μυϊκή αδυναμία μπορεί να οδηγήσει σε σοβαρά αναπνευστικά προβλήματα, και χωρίς θεραπεία, οι ασθενείς με αυτή την μορφή της νόσου Pompe μπορούν να επιβιώσουν μέχρι την πρώτη παιδική ηλικία.

Ε: Ποια είναι τα σημεία και συμπτώματα της όψιμης μορφής της νόσου Pompe;

Α: Η όψιμη μορφή της νόσου Pompe μπορεί να παρουσιαστεί προς το τέλος της παιδικής ηλικίας, στην εφηβεία ή στην ενήλικη ζωή. Μερικοί ασθενείς εκδηλώνουν συμπτώματα από τον πρώτο χρόνο ζωής όμως αυτή η μορφή της νόσου Pompe είναι ηπιότερη από την βρεφική μορφή και δεν περιλαμβάνει συμμετοχή της καρδιάς. Οι περισσότεροι με όψιμη μορφή νόσου εκδηλώνουν προοδευτική μυϊκή αδυναμία, κυρίως στα πόδια και τον κορμό, συμπεριλαμβανομένων και των μυών που ελέγχουν την αναπνοή.

Το πρώτο σύμπτωμα είναι συχνά η αδυναμία των ποδιών, η οποία προκαλεί ασταθές βάδισμα. Οι ασθενείς μπορεί να έχουν μυϊκούς πόνους και συχνές πτώσεις. Τα μωρά μπορεί να μη μάθουν να μπουσουλούν, να στέκονται ή να βαδίζουν και δεν φτάνουν τους αναπτυξιακούς σταθμούς. Καθώς τα παιδιά μεγαλώνουν συχνά εμφανίζουν ανωμαλίες της σπονδυλικής στήλης, όπως λόρδωση, κύφωση, σκολίωση οι οποίες συνεχίζουν ως την ενήλικη ζωή.

Τα παιδιά με νόσο Pompe συχνά έχουν πρόβλημα να ανταπεξέλθουν στις φυσικές δραστηριότητες σε σχέση με τα παιδιά της ηλικίας τους. Οι ενήλικες εμφανίζουν εύκολη κόπωση και η άσκηση ή το ανέβασμα σκαλιών μπορεί να τους φανεί εξουθενωτικό. Κάποιοι έχουν πόνους χαμηλά στη μέση. Η διόγκωση της καρδιάς ή του ήπατος, σπάνια εμφανίζονται στην όψιμη μορφή της Pompe. Καθώς η μυϊκή αδυναμία αυξάνει, οι ασθενείς αρχίζουν να χρειάζονται αναπηρικά καρότσια και μπορεί να χρειαστεί αναπνευστική υποστήριξη. Για να μάθετε περισσότερα για την αναπνευστική υποστήριξη δείτε το φυλλάδιο με τίτλο Αναπνευστικά Προβλήματα στη Νόσο Pompe.

Η νόσος Pompe προσβάλλει έναν από τους πιο σημαντικούς μυς που χρησιμοποιούμε για την αναπνοή μας, το διάφραγμα. Το διάφραγμα βρίσκεται ακριβώς κάτω από τους πνεύμονες και την καρδιά και χωρίζει το στήθος από την κοιλιά. Καθώς το διάφραγμα αποδυναμώνεται, η αναπνοή γίνεται ολοένα και πιο δύσκολη, κυρίως κατά τη διάρκεια του ύπνου. Ως αποτέλεσμα της κακής ποιότητας ύπνου, οι ασθενείς εμφανίζουν πρωινούς πονοκεφάλους και υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας. Σε μερικές περιπτώσεις η αδυναμία του διαφράγματος μπορεί να εκδηλωθεί πριν την εμφάνιση οποιασδήποτε άλλης μυϊκής αδυναμίας.

Είναι σημαντικό να θυμόμαστε ότι ο ρυθμός εξέλιξης της νόσου ποικίλει από ασθενή σε ασθενή και ότι κάποια παιδιά και ενήλικες έχουν ηπιότερα συμπτώματα από άλλους. Η ενήλικη μορφή της νόσου μπορεί να εμφανιστεί από τη δεύτερη ως την έκτη δεκαετία της ζωής.

Ε: Είναι η κόπωση σημαντική εκδήλωση της όψιμης μορφής της νόσου Pompe;

Α: Η κόπωση είναι συχνό σύμπτωμα στους ενήλικες με νόσο Pompe και μπορεί να έχει δυσμενή επίδραση στην ποιότητα ζωής τους. Μέχρι πρόσφατα, δεν δινόταν πολύ σημασία στην κόπωση ως σύμπτωμα της νόσου Pompe και δεν αξιολογούνταν συστηματικά. Στην πραγματικότητα, κόπωση μπορούν να εκδηλώσουν συχνά τόσο οι ασθενείς με ήπια όσο και οι ασθενείς με σοβαρή μορφή της νόσου Pompe. Η κλίμακα σταδιοποίησης της σοβαρότητας της κόπωσης (Fatigue Severity Scale - FSS) είναι ένα χρήσιμο εργαλείο εκτίμησης της κόπωσης στη νόσο Pompe. Η κλίμακα αυτή σχεδιάστηκε ώστε να διακρίνει την κόπωση από την κλινική κατάθλιψη, καθώς και οι δυο έχουν κοινά συμπτώματα.

ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ POMPE

Αποτελείται από ένα σύντομο ερωτηματολόγιο όπου το άτομο καλείται να απαντήσει βαθμολογώντας το επίπεδο της κόπωσης του, όπως το αισθάνεται ο ίδιος.

Εκτός από τα συμπτώματα τα οποία σχετίζονται με την αδυναμία των σκελετικών και των αναπνευστικών μυών, αρνητική επίδραση στην ποιότητα ζωής των ασθενών μπορούν να έχουν και μη κινητικά προβλήματα όπως είναι η κόπωση. Η κόπωση είναι δύσκολο να οριστεί, καθώς συχνά είναι ένα μη ειδικό, υποκειμενικό σύμπτωμα. Δυο προτεινόμενοι ορισμοί είναι «υπερβολική και επίμονη κούραση, αδυναμία ή εξουθένωση πνευματική, φυσική ή και τα δυο» και «δυσκολία στην έναρξη ή διατήρηση εκούσιων δραστηριοτήτων». Παρότι η κόπωση είναι συχνό σύμπτωμα σε πολλές χρόνιες παθήσεις, δεν έχει λάβει αρκετή προσοχή στη νόσο Pompe και οι αναφορές είναι ελάχιστες.

Για την καλύτερη δυνατή θεραπεία της κόπωσης, είναι σημαντικό να γνωρίζουμε γιατί εμφανίζεται στη νόσο Pompe. Σε μια πρόσφατη ανασκόπηση συζητήθηκε η συμμετοχή των «κεντρικών» και «περιφερικών» παραγόντων της κόπωσης σε νευρολογικές παθήσεις. Στη νόσο Pompe, η πιο πιθανή αιτία της κόπωσης είναι περιφερειακή και είναι αποτέλεσμα της μυϊκής αδυναμίας. Ιδιαίτερα σχετίζεται με την κόπωση η αδυναμία των αναπνευστικών μυών. Η αναπνευστική ανεπάρκεια μπορεί να οδηγήσει σε διαταραχές του ύπνου, η οποία με τη σειρά της είναι δυνατό να οδηγήσει σε υπνηλία και κόπωση κατά τη διάρκεια της ημέρας.

Η κόπωση είναι πολύ συχνή στους ενήλικες ασθενείς με νόσο Pompe. Εμφανίζεται τόσο σε ασθενείς με ήπια όσο και σε ασθενείς με βαριά νόσο και η παρουσία της είναι ανεξάρτητη από τη διάρκεια της νόσου. Η κλίμακα σταδιοποίησης της σοβαρότητας της κόπωσης είναι ένα χρήσιμο εργαλείο για την εκτίμηση της κόπωσης σε ενήλικες ασθενείς με νόσο Pompe. Χρειάζεται περαιτέρω έρευνα για να διευκυνθούν οι παθοφυσιολογικοί μηχανισμοί και να ανιχνευθούν στόχοι για την αντιμετώπιση της κόπωσης.

Ε: Είναι ο πόνος και η κόπωση κλινικές εκδηλώσεις της όψιμης μορφής της νόσου Pompe;

Α: Παρότι ο πόνος και η κόπωση δεν είναι ειδικά συμπτώματα της νόσου Pompe, εμφανίζονται συχνά στους ασθενείς με Pompe και μπορούν να επηρεάσουν σε σημαντικό βαθμό την ποιότητα ζωής τους. Από έρευνα του IPA- Erasmus MC Pompe Survey φάνηκε ότι το 76% των συμμετεχόντων ασθενών υπέφεραν από κόπωση και το 46% αισθάνονταν πόνους συχνά ή πάντα σε ένα ή περισσότερα σημεία του σώματος, κυρίως στο άνω τμήμα των χεριών και των ποδιών.

Δεν έχει γίνει ως τώρα περαιτέρω έρευνα όσον αφορά τον πόνο στη νόσο Pompe, ενώ η κόπωση σε ενήλικες ασθενείς έχει μελετηθεί πιο λεπτομερώς με τη χρησιμοποίηση κλίμακας σταδιοποίησης της σοβαρότητας της κόπωσης (Fatigue Severity Scale - FSS). Διαπιστώθηκε ότι κόπωση δεν παρουσίασαν μόνο οι βαριά πάσχοντες ασθενείς αλλά και οι ασθενείς με ελαφριά μορφή της νόσου και περιορισμένες κλινικές εκδηλώσεις. Είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι η κόπωση σε ορισμένες περιπτώσεις μπορεί να αποτελέσει την πρώτη κλινική εκδήλωση σε ενήλικες ασθενείς με νόσο Pompe.

Προκειμένου να αναζητηθεί η κατάλληλη θεραπεία της κόπωσης, θα πρέπει πρωτίστως να διευκρινιστεί γιατί αποτελεί σημαντικό σύμπτωμα της νόσου Pompe. Από μια πρόσφατη

ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ POMPE

ανασκόπηση προέκυψε ότι η κόπωση στη νόσο Pompe οφείλεται κυρίως σε μυϊκή αδυναμία, η οποία οδηγεί σε μυϊκή κόπωση. Βέβαια οι ασθενείς συχνά έχουν πιο γενικευμένη αίσθηση κόπωσης, η οποία πιθανόν είναι αποτέλεσμα αντιρροπιστικών μηχανισμών από τον εγκέφαλο, ώστε να περιοριστεί η υπερβολική φυσική δραστηριότητα. Καθώς τα αίτια της κόπωσης δεν είναι ακόμη πλήρως διεκρινισμένα, χρειάζεται περαιτέρω έρευνα στον τομέα αυτό.

Ιδιαίτερα σημαντικός παράγοντας για την κόπωση στη νόσο Pompe είναι η αδυναμία των αναπνευστικών μυών. Η αναπνευστική ανεπάρκεια μπορεί να οδηγήσει σε διακεκομμένο ύπνο, η οποία μπορεί να επιφέρει υπνηλία και κόπωση κατά τη διάρκεια της ημέρας. Στους ασθενείς με σημεία αυξανόμενης κόπωσης είναι απαραίτητο να γίνονται δοκιμασίες της αναπνευστικής λειτουργίας σε καθιστική και ύπτια θέση καθώς και δοκιμασία ύπνου (πολύ-υπνογραφία) ώστε να διερευνηθεί αν τα συμπτώματα της κόπωσης οφείλονται σε νυχτερινό υποαερισμό ή σε άλλες διαταραχές του ύπνου.

Ε: Γιατί μερικές φορές καθυστερεί να γίνει η σωστή διάγνωση;

Α: Η νόσος Pompe είναι πολύ σπάνια, προσβάλλοντας περίπου 1 στους 40.000 ανθρώπους. Στη βρεφική μορφή της νόσου είναι πιο εύκολη η διάγνωση, γιατί τα συμπτώματα είναι πιο ειδικά και μπορούν να οδηγήσουν στη διάγνωση της νόσου.

Συχνά η αναγνώριση της νόσου Pompe είναι δύσκολη καθώς τα σημεία και συμπτώματα μπορούν να ποικίλουν και να εμφανίζονται και σε άλλα νοσήματα όπως είναι η νόσος Werdnig-Hoffmann ή πολιομυοσίτιδα, η μυϊκή δυστροφία Becker / Duchenne, or limb-girdle muscular dystrophy. Υπάρχουν αναφορές για καθυστέρηση της διάγνωσης κατά μέσο όρο 7 χρόνια σε μεγαλύτερα παιδιά και ενήλικες. Η διάγνωση της νόσου Pompe επιβεβαιώνεται με τη μέτρηση της δραστηριότητας του ενζύμου όξινη άλφα-γλυκοσιδάση (acid alpha-glucosidase, GAA). Η μέτρηση του ενζύμου γίνεται συνήθως σε αποξηραμένες σταγόνες αίματος, σε λευκοκύτταρα και λεμφοκύτταρα.

Ε: Τι προβλήματα υγείας μπορούν να προκύψουν με τη νόσο Pompe;

Α: Η προοδευτική μυϊκή αδυναμία και τα αναπνευστικά προβλήματα τα οποία προκαλούνται από τη νόσο Pompe, μπορούν να αυξήσουν τον κίνδυνο για αναπνευστικές λοιμώξεις, άπνοια κατά τη διάρκεια του ύπνου και δυσκολία στην κατάποση, καθώς και σκολίωση, μυϊκές συσπάσεις και άλγη χαμηλά στην πλάτη. Για να μάθει περισσότερα σχετικά με τα προβλήματα υγείας στη νόσο Pompe, δείτε το φυλλάδιο με τίτλο 'Συχνά Ιατρικά Προβλήματα'.

Ε: Ιάται η νόσος Pompe;

Α: Παρότι μέχρι στιγμής δεν υπάρχει πλήρης ίαση της νόσου Pompe, υπάρχει αποτελεσματική θεραπευτική αντιμετώπιση με χορήγηση ενζύμου υποκατάστασης, του οποίου η εμπορική ονομασία καλείται Myozyme και διατίθεται σε πολλές χώρες παγκοσμίως.

Υπάρχει σήμερα έντονη ερευνητική δραστηριότητα στη διερεύνηση τρόπων ώστε να καθυστερήσει η εξέλιξη της νόσου ή ακόμη και για πλήρη ίαση της νόσου. Για περαιτέρω λεπτομέρειες σχετικά με τις παραπάνω θεραπευτικές προσεγγίσεις, δείτε το φυλλάδιο με

ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ POMPE

τίτλο 'Ιατρική Πρόοδος στη Νόσο Pompe'. Επίσης υπάρχουν υποστηρικτικές θεραπείες οι οποίες έχουν στόχο να βοηθήσουν στη συμπτωματική αντιμετώπιση της νόσου. Αυτές οι θεραπείες μπορούν να προσφέρουν ανακούφιση και να βελτιώσουν την ποιότητα ζωής των ασθενών.

Που να μάθετε περισσότερα:

Οι παρακάτω πηγές μπορούν να απαντήσουν στις περισσότερες απορίες σας σχετικά με τη νόσο Pompe:

- Η διεθνής οργάνωση Pompe - International Pompe Association (IPA) είναι μία διεθνής ένωση για ασθενείς με νόσο Pompe. Το IPA βοηθά τους ασθενείς, τις οικογένειές τους και τους ανθρώπους που ασχολούνται με την ιατρική τους φροντίδα ώστε να μοιράζονται οι εμπειρίες και οι γνώσεις τους σε όλες τις ηπείρους και τις κουλτούρες. Για να βρείτε τον σύνδεσμο της χώρας σας, επισκεφτείτε την ιστοσελίδα του IPA www.worldpompe.org
- Στην ιστοσελίδα της εταιρίας Genzyme στην ενότητα Pompe Community παρέχεται αρκετό υλικό σχετικά με τη νόσο Pompe. Θα τα βρείτε στη διεύθυνση www.pompe.com
- The Physicians Guide to Pompe Disease. Είναι ένας οδηγός για ιατρούς που παρέχεται από τον Αμερικανικό Οργανισμό για Σπάνιες Παθήσεις (NORD) και θα το βρείτε στην ιστοσελίδα www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html
- American College of Medical Genetics (ACMG) Practical Guideline: Pompe Disease Diagnosis and Management Guideline 2006. Vol. 8. No. 5. Εδώ, οι οδηγίες που θα βρείτε, σχεδιάστηκαν σαν εκπαιδευτικό υλικό σε ιατρούς και υγειονομικό προσωπικό.
- Genetics Home Reference: Οδηγός για την κατανόηση Γενετικών Νοσημάτων <http://ghr.nlm.nih.gov/gene/GAA>
- Κέντρο Λυσοσωμικών και Μεταβολικών Νοσημάτων Erasmus (Center for Lysosomal and Metabolic Diseases Erasmus MC University Medical Center) www.erasmusmc.nl/
- Στην ιστοσελίδα της εταιρίας Genzyme στην ενότητα Pompe Community παρέχεται αρκετό υλικό σχετικά με τη νόσο Pompe. Αναζητήστε το στην ιστοσελίδα www.pompe.com
- Ιατρικά κέντρα που εξειδικεύονται σε Νευρομυϊκές Διαταραχές: Θα τα βρείτε επικοινωνώντας με τον αντίστοιχο Σύλλογο της χώρας σας
 - ο Στις Η.Π.Α., επικοινωνήστε με το Σύλλογο Muscular Dystrophy Association (MDA) στη διεύθυνση www.mdaua.org/clinics.

ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ POMPE

- ο Στην Ευρώπη, πληροφορίες θα βρείτε στη διεύθυνση του EAMDA, www.eamda.net
 - ο Σε άλλες ηπείρους, επισκεφθείτε τη διεθνή ένωση World Alliance of Neuromuscular Disorder Associations (WANDA) στη διεύθυνση www.wandaweb.org και επιλέξτε τη χώρα σας.
- **GSDNet:** Είναι ένα δίκτυο ανταλλαγής ηλεκτρονικών μηνυμάτων με άτομα ανά τον κόσμο που πάσχουν από τη νόσο Pompe. Μπορείτε να εγγραφείτε ηλεκτρονικά αποστέλλοντας μήνυμα. Συμπληρώστε τα ακόλουθα στοιχεία στο μήνυμα:
“**To**”: Πληκτρολογήστε: listserv@listserv.icors.org
“**CC**”: Αφήστε το κενό
“**Subject**”: Αφήστε το κενό
E-mail: Πληκτρολογήστε στον χώρο κειμένου: Subscribe GSDNet <το όνομα σας σε λατινικούς χαρακτήρες>



Αυτή η έκδοση σχεδιάστηκε με σκοπό να δώσει γενικές πληροφορίες σχετικά με τη Νόσο Pompe. Διανέμεται δωρεάν από το IPA με τη διευκρίνιση ότι δεν παρέχονται ιατρικές ή άλλες επαγγελματικές υπηρεσίες υγείας. Η ιατρική είναι μία συνεχώς μεταβαλλόμενη επιστήμη. Ανθρώπινα σφάλματα και αλλαγές στην πρακτική εφαρμογή καθιστούν αδύνατη την απόλυτη ακρίβεια ενός κειμένου σαν αυτό που διαβάζετε. Επιβεβαιώστε τις πληροφορίες με άλλες πηγές και κυρίως με τον θεράποντα ιατρό σας .

Ελληνική μετάφραση από μέλη του Συλλόγου Ασθενών και Φίλων Ασθενών με Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα "ΚΡΙΚΟΣ ΖΩΗΣ" www.krikoszois.gr. (Ε.Δασκάλου, Ζ.Δημητρούλης, Χ. Ιωάννου, Ε.Καβακοπούλου, επιμέλεια Π.Αυγουστίδου-Σαββοπούλου).