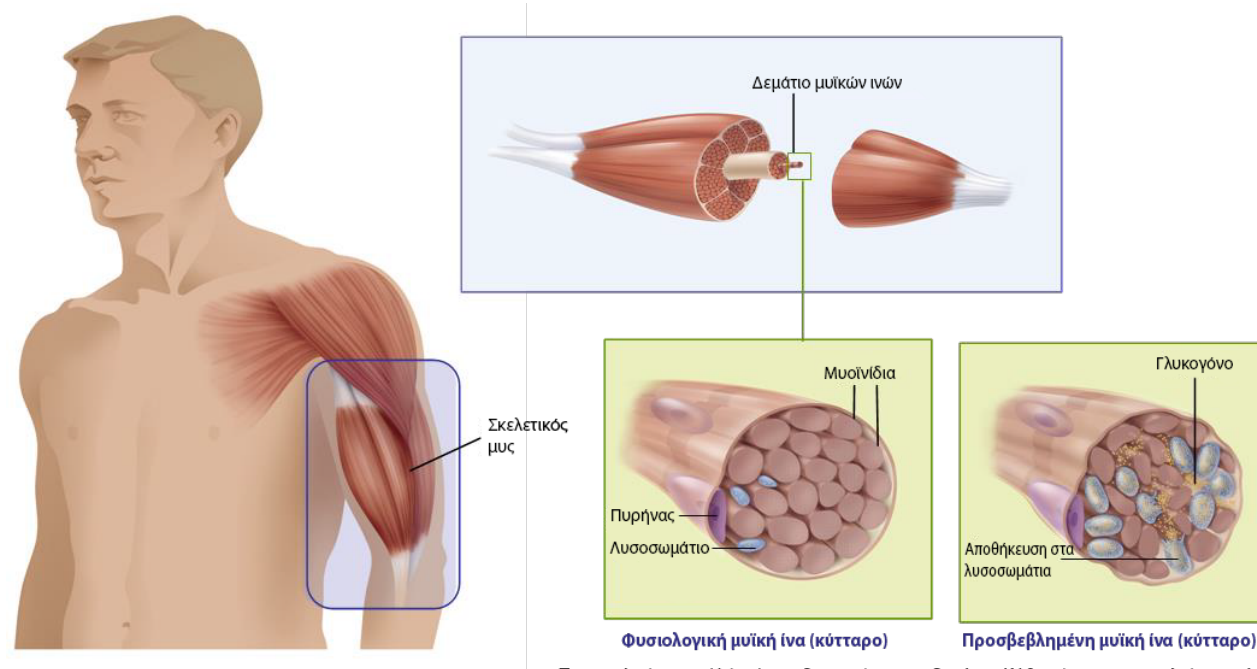


ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ POMPE

Η νόσος Pompe είναι μια σπάνια προοδευτική διαταραχή που κληρονομείται γενετικά ή περνάει σε παιδιά όταν και οι δύο γονείς έχουν ελαττωματικό γονίδιο. Τα άτομα που έχουν διαγνωστεί με νόσο Pompe δεν έχουν αρκετό ένζυμο που ονομάζεται **όξινη άλφα-γλυκοσιδάση (GAA)** ή **όξινη μαλτάση**. Αυτό το ένζυμο είναι απαραίτητο για την 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 σε ένα μέρος του κυττάρου που ονομάζεται **λυσόσωμα**, η νόσος Pompe συχνά αναφέρεται ως **διαταραχή λυσοσωμικής αποθήκευσης**. Καθώς το υλικό το οποίο συσσωρεύεται είναι το γλυκογόνο, η νόσος Pompe αναφέρεται επίσης ως νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου (GSD) και εφόσον η νόσος Pompe προσβάλλει και τους μύες, ονομάζεται επίσης **νευρομυϊκή διαταραχή**. Παρά το γεγονός ότι τα συμπτώματα μπορούν να εμφανιστούν σε οποιαδήποτε στιγμή από τη βρεφική ηλικία μέχρι την ενήλικη ζωή, οι ασθενείς λαμβάνουν τις διαγνώσεις είτε της βρεφικής είτε της όψιμης μορφής της νόσου Pompe. Αυτό το φυλλάδιο θα περιγράψει τη φυσική ιστορία της νόσου Pompe, όταν δεν



Τα μυϊκά κύτταρα (ή ίνες) ομαδοποιούνται σε δεμάτια. Κάθε κύτταρο αποτελείται από ζώνες **μυοϊνιδίων**. Το γλυκογόνο αρχίζει να συσσωρεύεται σε ένα μέρος του μυϊκού κυττάρου που ονομάζεται **λυσόσωμάτιο**. Αυτό έχει σαν αποτέλεσμα τη διόγκωση των λυσοσωματίων έως ότου καταλάβουν τόσο πολύ χώρο που το μυϊκό κύτταρο καταστρέφεται. Το γλυκογόνο μπορεί επίσης να διαφύγει από τα κύτταρα και να προκαλέσει επιπρόσθετες βλάβες στα μυϊκά κύτταρα.

Συχνές ερωτήσεις:

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

Α: Όλοι οι ασθενείς με νόσο Pompe έχουν την ίδια γενική πορεία της νόσου, δηλαδή τη σταθερή συσσώρευση γλυκογόνου στους μυϊκούς ιστούς που οδηγεί σε προοδευτική μυϊκή αδυναμία. Το φάσμα της νόσου είναι ευρύ, από την κλασική βρεφική μορφή, η οποία είναι η σοβαρότερη, ως την όψιμη μορφή η οποία είναι ελαφρύτερη και βρίσκεται στην άλλη άκρη του φάσματος. Η σοβαρότητα της νόσου Pompe ποικίλλει ανάλογα με την ηλικία έναρξης, τον βαθμό συμμετοχής των οργάνων και τη σοβαρότητα της μυϊκής συμμετοχής (σκελετική, αναπνευστική, καρδιακή) και τον ρυθμό εξέλιξης της νόσου

Σε μια προσπάθεια καθιέρωσης μιας ενιαίας ορολογίας, η νόσος Pompe κατατάσσεται στις εξής μορφές:

- Κλασική βρεφική νόσος Pompe
- Μη κλασική βρεφική νόσος Pompe
- Όψιμη νόσος Pompe

Ε: Ποια είναι τα σημεία και τα συμπτώματα της κλασικής και μη κλασικής βρεφικής νόσου Pompe;

Α: Κλασική βρεφική νόσος Pompe: Αυτή είναι η πιο επιθετική και απειλητική για τη ζωή μορφή της νόσου και συνήθως εμφανίζεται κατά τους πρώτους 6 μήνες της ζωής. Η ακραία μυϊκή αδυναμία (μυοπάθεια) είναι το πιο αξιοσημείωτο σημείο. Τα μωρά με νόσο Pompe έχουν ελαττωμένο μυϊκό τόνο (υποτονία), γενικευμένη μυϊκή αδυναμία και αδυνατούν να συγκρατούν το κεφάλι τους. Αργούν να αποκτήσουν τις κινητικές δεξιότητες ή μπορεί να χάνουν τις προηγουμένως κερτημένες κινητικές δεξιότητες. Πιθανόν ποτέ να μην καταφέρουν να αποκτήσουν την ικανότητα να καθίσουν, να μπουσουλίσουν ή να σταθούν. Η μυϊκή αδυναμία εξελίσσεται ταχύτατα. Η αναπνοή, οι θηλαστικές κινήσεις και η κατάποση γίνονται εξαιρετικά δύσκολες. Η καρδιά μεγαλώνει (μεγαλοκαρδία), το ήπαρ μεγαλώνει (ηπατομεγαλία) και η γλώσσα μεγαλώνει (μακρογλωσσία). Τα προσβεβλημένα βρέφη μπορεί επίσης να μην αποκτήσουν βάρος και να μην αναπτυχθούν με τον αναμενόμενο ρυθμό (καθυστέρηση ανάπτυξης) και να παρουσιάσουν αναπνευστικά προβλήματα. Η αύξηση της αδυναμίας του καρδιακού μυός οδηγεί σε καρδιακή και αναπνευστική ανεπάρκεια. Εάν δεν αντιμετωπιστεί, αυτή η μορφή της νόσου Pompe οδηγεί σε θάνατο στον πρώτο χρόνο ζωής. Αυτό αντιπροσωπεύει την πιο σοβαρή μορφή της νόσου.

Η νοητική ανάπτυξη δεν φαίνεται να προσβάλλεται.

Μη κλασική 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 μυϊκή αδυναμία. Η καρδιά μπορεί να είναι παθολογικά μεγάλη (καρδιομεγαλία), το οποίο μπορεί να καταλήξει σε καρδιακή ανεπάρκεια, όπως και στα βρέφη που προσβάλλονται από τη σοβαρότερη μορφή, και ο ρυθμός εξέλιξης μπορεί να μην είναι τόσο γρήγορος. Ορισμένοι ασθενείς έχουν ελάχιστη έως καθόλου καρδιακή συμμετοχή, με την πρώιμη μυϊκή συμμετοχή ως προέχον χαρακτηριστικό παρουσίασης. Η μυϊκή αδυναμία μπορεί να οδηγήσει σε σοβαρά αναπνευστικά προβλήματα και, χωρίς θεραπεία, τα παιδιά με αυτήν τη 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;

ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ POMPE

A: Η όψιμη μορφή της νόσου Pompe μπορεί να παρουσιαστεί προς το τέλος της παιδικής ηλικίας, στην εφηβεία ή στην ενήλικη ζωή. Ωστόσο, μερικοί ασθενείς εκδηλώνουν συμπτώματα από τον πρώτο χρόνο ζωής. Η όψιμη έναρξη της νόσου Pompe είναι ηπιότερη από την βρεφική μορφή αυτής της διαταραχής και είναι λιγότερο πιθανό να περιλαμβάνει συμμετοχή της καρδιάς. Τα περισσότερα άτομα με όψιμη μορφή νόσου εκδηλώνουν προσοδευτική μυϊκή αδυναμία, κυρίως στα πόδια και τον κορμό, συμπεριλαμβανομένων και των μυών που ελέγχουν την αναπνοή.

Εκείνοι που παρουσιάζουν για πρώτη φορά συμπτώματα της νόσου Pompe κατά την παιδική ηλικία μπορεί να δυσκολεύονται να συμβαδίσουν με τα άλλα παιδιά όταν κάνουν σωματικές δραστηριότητες. 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, ένα κλασικό σύμπτωμα της βρεφικής έναρξης της νόσου Pompe, σπάνια εμφανίζονται στην όψιμη μορφή της Pompe. Καθώς η μυϊκή αδυναμία αυξάνει, οι ασθενείς αρχίζουν συχνά να χρησιμοποιούν αναπηρικά καρότσια και μπορεί να χρειαστούν αναπνευστική υποστήριξη.

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. Μπορεί να προκύψουν πρωινόι πονοκέφαλοι και υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας. Σε μερικές περιπτώσεις η αδυναμία του διαφράγματος μπορεί να εκδηλωθεί πριν την εμφάνιση οποιασδήποτε άλλης μυϊκής αδυναμίας. Για να μάθετε περισσότερα για την αναπνευστική υποστήριξη, δείτε το φυλλάδιο με τίτλο Αναπνευστικά Προβλήματα στη Νόσο Pompe.

Ένα άλλο κοινό χαρακτηριστικό ταυτοποίησης της νόσου Pompe είναι συχνά η αδυναμία των ποδιών ή των ισχίων, η οποία προκαλεί ταλαντευόμενο βηματισμό ή περπάτημα. Οι άνθρωποι μπορεί να έχουν μυϊκούς πόνους και συχνές πτώσεις. Τα μωρά μπορεί να μην μάθουν να μπουσουλούν, να στέκονται, να περπατούν ή να ανταποκρίνονται σε άλλα αναπτυξιακά ορόσημα. Καθώς τα παιδιά μεγαλώνουν, συχνά αναπτύσσουν μια καμπυλότητα της σπονδυλικής στήλης: Λόρδωση (swayback), κύφωση (hunchback) ή σκολίωση (καμπύλη από τη μία πλευρά στην άλλη) που συνεχίζεται έως την ενηλικίωση.

Είναι σημαντικό να θυμάστε ότι όλοι παρουσιάζουν εξέλιξη της νόσου με διαφορετικό ρυθμό και ορισμένα παιδιά και ενήλικες παρουσιάζουν πιο ήπια συμπτώματα από άλλα. Η νόσος Pompe που εμφανίζεται στους ενήλικες μπορεί να εμφανιστεί έως και την 1η έως 6η δεκαετία της ζωής.

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

A: Η κόπωση είναι συχνό σύμπτωμα στους ενήλικες με νόσο Pompe και μπορεί να έχει δυσμενή επίδραση στην ποιότητα ζωής των ασθενών. Μέχρι πρόσφατα, δεν δινόταν πολλή σημασία στην κόπωση ως σύμπτωμα της νόσου Pompe και δεν αξιολογούταν συστηματικά. Η κόπωση είναι εκτεταμένη τόσο στους ενήλικες ασθενείς με ήπια, όσο και στους ενήλικες 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 FSS σχεδιάστηκε ώστε να διακρίνει την κόπωση από την κλινική κατάθλιψη, καθώς και οι δυο έχουν κοινά συμπτώματα. Η FSS αποτελείται από ένα σύντομο ερωτηματολόγιο όπου το άτομο καλείται να απαντήσει βαθμολογώντας το επίπεδο της κόπωσής του, όπως το αισθάνεται το ίδιο.

Εκτός από τα συμπτώματα τα οποία σχετίζονται με την αδυναμία των σκελετικών και των αναπνευστικών μυών, μία βαθιά και αρνητική επίδραση στην ποιότητα ζωής των ασθενών μπορεί να είναι και τα μη κινητικά προβλήματα, όπως είναι η κόπωση. Η κόπωση είναι δύσκολο να οριστεί, καθώς συχνά είναι ένα μη ειδικό και υποκειμενικό παράπονο. Δυο προτεινόμενοι ορισμοί είναι «υπερβολική

ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ POMPE

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 διαταραχές, δεν έχει λάβει αρκετή προσοχή στη νόσο Pompe και οι αναφορές είναι ελάχιστες και σποραδικές.

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 διαταραχές. Στη νόσο Pompe, μία περιφερειακή αιτία της κόπωσης, που είναι αποτέλεσμα της μυϊκής αδυναμίας, είναι η πιο πιθανή εξήγηση. Ιδιαίτερα σημαντική, σχετικά με την κόπωση στη νόσο Pompe, είναι η αδυναμία των αναπνευστικών μυών. Η αναπνευστική ανεπάρκεια μπορεί να οδηγήσει σε κατακερματισμένο ύπνο, ο οποίος με τη σειρά του μπορεί 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 FSS είναι ένα χρήσιμο εργαλείο για την εκτίμηση της κόπωσης σε ενήλικες ασθενείς με νόσο Pompe. Χρειάζεται περαιτέρω έρευνα για να διαλευκανθούν οι παθοφυσιολογικοί μηχανισμοί και να ανιχνευθούν στόχοι για την αντιμετώπιση της κόπωσης.

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

A: Παρότι ο πόνος και η κόπωση δεν είναι συγκεκριμένα για τη νόσο Pompe, μπορούν να έχουν ισχυρό αντίκτυπο στη ζωή των ασθενών. Τα δεδομένα από την Έρευνα IPA- Erasmus MC Pompe ^{Ref2} έδειξαν ότι το 76% των συμμετεχόντων ασθενών υπέφερε από κόπωση και ότι το 46% ένιωσε πόνο «συχνά» ή «πάντα» σε μία ή περισσότερες περιοχές του σώματος, κυρίως στα άνω χέρια και τα πόδια.

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 χρήση κλίμακας σταδιοποίησης της σοβαρότητας της κόπωσης (Fatigue Severity Scale - FSS). Αποδείχτηκε ότι η κόπωση δεν παρουσιάστηκε μόνο μεταξύ των βαριά πασχόντων ασθενών, αλλά και μεταξύ των ασθενών που εξακολουθούσαν να επηρεάζονται ήπια από τη νόσο και είχαν περιορισμένα, άλλα παράπονα. Είναι σημαντικό να αναφερθεί ότι η κόπωση είναι επίσης ένα σημαντικό πρώτο σύμπτωμα μεταξύ των ενήλικων ασθενών με νόσο Pompe.

Προκειμένου να προσδιοριστεί η κατάλληλη θεραπεία της κόπωσης, θα πρέπει πρωτίστως να διευκρινιστεί γιατί αποτελεί σημαντικό σύμπτωμα της νόσου Pompe. Σε μια ανασκόπηση¹ συζητείται ότι η κόπωση στη νόσο Pompe προκαλείται πιθανότατα από μυϊκή αδυναμία, οδηγώντας σε αυξημένη μυϊκή πάχυνση. Ωστόσο, ο ασθενής παρουσιάζει επίσης μια πιο γενικευμένη αίσθηση κόπωσης, η οποία μπορεί να ξεκινήσει από μηχανισμούς ανάδρασης από τον εγκέφαλο για την πρόληψη της υπερβολικής σωματικής καταπόνησης. Καθώς λίγα είναι γνωστά για την αιτία της κόπωσης στη νόσο Pompe, απαιτείται περαιτέρω έρευνα για αυτό το θέμα.

Ιδιαίτερα σημαντική, σχετικά με την κόπωση στη νόσο Pompe, είναι η αδυναμία των αναπνευστικών μυών. Η αναπνευστική ανεπάρκεια μπορεί να οδηγήσει σε κατακερματισμένο ύπνο, ο οποίος με τη σειρά του μπορεί να οδηγήσει σε υπνηλία και κόπωση κατά τη διάρκεια της ημέρας. Συνεπώς, ο έλεγχος της πνευμονικής λειτουργίας σε καθιστή και ύπτια θέση ενδείκνυται σε ασθενείς με υπερβολική κόπωση, καθώς και σε μια μελέτη ύπνου (πολυυπνογραφία) για να ανιχνευτεί εάν ο νυχτερινός υποαερισμός ή άλλες διαταραχές του ύπνου θα μπορούσαν να προκαλέσουν τα τρέχοντα συμπτώματα κόπωσης.

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

ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ POMPE

A: Η νόσος Pompe είναι πολύ σπάνια, προσβάλλοντας περίπου 1 στα 40.000 άτομα. Στη βρεφική μορφή της νόσου είναι πιο εύκολη η διάγνωση, γιατί τα μοναδικά και γρήγορα αναπτυσσόμενα συμπτώματα οδηγούν προς μία συγκεκριμένη διάγνωση.

Συχνά η αναγνώριση της νόσου Pompe είναι δύσκολη καθώς τα σημεία και συμπτώματα μπορούν να ποικίλλουν και να εμφανίζονται και σε άλλα νοσήματα, όπως είναι η νόσος Werdnig-Hoffmann, η πολιομυοσίτιδα, η μυϊκή δυστροφία Becker / Duchenne ή η ζωνιαία μυϊκή δυστροφία. Οι διαγνωστικές καθυστερήσεις έχουν αναφερθεί να είναι, κατά μέσο όρο, τα 7 χρόνια, σε μεγαλύτερα παιδιά και ενήλικες. Η διάγνωση της νόσου Pompe επιβεβαιώνεται με τη μέτρηση της δραστηριότητας του ενζύμου όξινη άλφα-γλυκοσιδάση (GAA). Είναι πλέον δυνατή η ακριβής μέτρηση της δραστηριότητας του GAA σε αποξηραμένες σταγόνες αίματος, αναμειγμένα λευκοκύτταρα, και λεμφοκύτταρα.

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

A: Η προοδευτική μυϊκή αδυναμία και τα αναπνευστικά προβλήματα τα οποία προκαλούνται από τη νόσο Pompe, μπορούν να αυξήσουν τον κίνδυνο για αναπνευστικές λοιμώξεις, υπνική άπνοια (παύση στην αναπνοή κατά τη διάρκεια του ύπνου) και δυσκολία στην κατάποση (δυσφαγία), καθώς και σκολίωση, συσπάσεις (σφίξιμο των μυών) και οσφυαλγία. Για να μάθετε περισσότερα σχετικά με τα προβλήματα υγείας στη νόσο Pompe, δείτε το φυλλάδιο με τίτλο Συχνά ιατρικά προβλήματα

E: Υπάρχει θεραπεία για τη νόσο Pompe;

A: Τόσο η πρώτη όσο και η δεύτερη γενιά θεραπειών υποκατάστασης ενζύμων είναι πλέον διαθέσιμες σε ορισμένες χώρες παγκοσμίως.

Οι ερευνητές μελετούν επίσης άλλους τρόπους για να επιβραδύνουν την εξέλιξη των συμπτωμάτων ή να θεραπεύσουν τη νόσο. Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με αυτές τις προσεγγίσεις, δείτε το φυλλάδιο των Pompe Connections με τίτλο Ιατρική Πρόοδος στη Νόσο Pompe και Γονιδιακή Θεραπεία. Διατίθενται επίσης υποστηρικτικές θεραπείες που βοηθούν στη διαχείριση των συμπτωμάτων της νόσου. Τέτοιες θεραπείες μπορεί να προσφέρουν άνεση και ανακούφιση και να βοηθήσουν τους ανθρώπους να ζήσουν τη ζωή τους όσο το δυνατόν πληρέστερα.

Αναφ. 1

Κατευθυντήρια οδηγία διάγνωσης και διαχείρισης της νόσου Pompe

Γενετική στην Ιατρική

ACMG Work Group on Management of Pompe Disease:, Priya S. Kishnani, MD,1 Robert D. Steiner, MD (Chair),2 Deeksha Bali, PhD,1 Kenneth Berger, MD,3 Barry J. Byrne, MD, PhD,4 Laura Case, PT, DPT,1 John F. Crowley, JD, MBA,5 Steven Downs, MD,6 R. Rodney Howell, MD,7 Richard M. Kravitz, MD,1 Joanne Mackey, CPNA,1 Deborah Marsden, MBBS,8 Anna Maria Martins, MD,9 David S. Millington, PhD,1 Marc Nicolino, MD, PhD,10 Gwen O'Grady, MA,1 Marc C. Patterson, MD, FRACP,11 David M. Rapoport, MD,12 Alfred Slonim, MD,13 Carolyn T. Spencer, MD,4 Cynthia J. Tiffit, MD, PhD,14 and Michael S. Watson, PhD15

Αναφ. 1

Νόσος Pompe σε παιδιά και ενήλικες: φυσική πορεία, βαρύτητα νόσου και επίδραση στην καθημερινή ζωή Αποτελέσματα από μια διεθνή έρευνα ασθενών Marloes Hagemans

Πού μπορώ να μάθω περισσότερα: Βλ. ενότητα Περισσότερες πληροφορίες

Αυτή η δημοσίευση έχει σχεδιαστεί για να παρέχει γενικές πληροφορίες σχετικά με το θέμα που καλύπτεται. Διανέμεται ως δημόσια υπηρεσία από τη Διεθνή Ένωση Pompe, κατανοώντας ότι η Διεθνής Ένωση Pompe δεν ασχολείται με την παροχή ιατρικών ή άλλων επαγγελματικών υπηρεσιών. Η ιατρική είναι μια διαρκώς μεταβαλλόμενη επιστήμη. Το

ΣΗΜΕΙΑ ΚΑΙ ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ ΡΟΜΠΕ

ανθρώπινο σφάλμα και οι αλλαγές στην πρακτική καθιστούν αδύνατη την πιστοποίηση της ακρίβειας τέτοιων σύνθετων υλικών. Απαιτείται επιβεβαίωση αυτών των πληροφοριών από άλλες πηγές, ειδικά από τον ιατρό του ασθενούς.