



ΠΩΣ ΝΑ ΕΧΕΤΕ ΤΗΝ ΚΑΤΑΛΛΗΛΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΓΙΑ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

Χρειάζεται η συνεργασία ομάδας θεραπευτών για να αντιμετωπισθούν όλες οι ανάγκες του ασθενή καθώς εξελίσσεται η νόσος Pompe. Κάθε μέλος της θεραπευτικής ομάδας έχει ξεχωριστό ρόλο. Καλό είναι ένας γιατρός να προϊστάται της ομάδας των θεραπευτών για να συντονίζει τη θεραπεία. Επειδή όμως η ν. Pompe είναι τόσο σπάνια, μπορεί να δείτε θεραπευτές που δεν έχουν συναντήσει αυτή τη νευρομυϊκή διαταραχή. Πρέπει να συνεργάζεστε στενά με την ιατρική ομάδα για να πάρετε την φροντίδα και τις υπηρεσίες που πραγματικά χρειάζεστε εσείς ή το παιδί σας. Αν μάθετε όλα όσα μπορείτε για την ν. Pompe θα βοηθήσετε στην θεραπεία σας. Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να ξεκινήσετε.



Ε: Ξέρω ότι είναι σημαντικό να μάθω για την νόσο Pompe αλλά από πού να ξεκινήσω;

Α: Μπορείτε να βρείτε καλές πηγές πληροφόρησης από το διαδίκτυο. Πολλές από αυτές τις πηγές ξεκίνησαν από γονείς με παιδιά που είχαν τη νόσο Pompe. Μπορείτε επίσης να μάθετε πολλά από ομάδες που υποστηρίζουν την έρευνα σε άλλες νευρομυϊκές διαταραχές, όπως επίσης από κρατικούς οργανισμούς ή μεγάλα διεθνή ιατρικά κέντρα. (Η λίστα των πηγών στην τελευταία σελίδα μπορεί να σας βοηθήσει να ξεκινήσετε).

Ε: Πως αντιμετωπίζεται η ν.Pompe;

Α: Υπάρχει μία αποτελεσματική θεραπεία ενζυμικής υποκατάστασης με την επωνυμία Myozyme που είναι εμπορικά διαθέσιμη σε πολλές χώρες. Η θεραπεία αυτή στοχεύει να σταματήσει την εξέλιξη της νόσου.

Το Myozyme κυκλοφορεί στις ΗΠΑ σαν σκεύασμα Myozyme (160L) και Lumizyme (4000L) και έχουν το γενόσημο όνομα *αlglucosidase alfa*. Η αλλαγή του ονόματος από Myozyme σε Lumizyme βασίζεται στον ορισμό της FDA (Υπηρεσία Τροφίμων και Φαρμάκων των Η.Π.Α.) επειδή το Myozyme που παράγεται σε μεγαλύτερη ποσότητα (4000L) διαθέτει ελαφρώς διαφορετικές βιοχημικές ιδιότητες από το αρχικό πρωτότυπο Myozyme που παράγεται σε μικρότερη συσκευασία (160L) και έτσι θα πρέπει να

ΠΩΣ ΝΑ ΕΧΕΤΕ ΤΗΝ ΚΑΤΑΛΛΗΛΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΓΙΑ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

ταξινομηθεί σαν ένα διαφορετικό φάρμακο με διαφορετικό όνομα. Στις Η.Π.Α., συνεχίζεται να παράγεται το Myozyme για την αντιμετώπιση της βρεφικής ν. Pompe. Σε όλες τις χώρες εκτός ΗΠΑ, το *aglucosidase alfa* ονομάζεται Myozyme και στις χώρες αυτές όλοι οι ασθενείς με ν. Pompe λαμβάνουν Myozyme των 4000L. Στις Η.Π.Α., το Lumizyme δεν διατίθεται σε παιδιά που έχουν διαγνωστεί με βρεφική νόσο Pompe άσχετα από την ηλικία και σε οποιονδήποτε κάτω των 8 ετών.

Υποστηρικτικές θεραπείες βοηθούν τους ασθενείς με τη νόσο Pompe να διατηρούν τις δυνάμεις τους και να εμποδίζουν τα προβλήματα υγείας που προκαλούνται από τη μυϊκή αδυναμία. Οι υποστηρικτικές θεραπείες εξειδικεύονται στις ειδικές ανάγκες του ασθενή. Αναπνευστική θεραπεία μπορεί να βοηθήσει στην αναπνοή. Η φυσιοθεραπεία μπορεί να βοηθήσει στη βελτίωση της κίνησης, στη χαλάρωση της ακαμψίας, στο δυνάμωμα των μυών και στη μείωση του πόνου. Η διατροφική θεραπεία βοηθά στο να διατηρούνται οι θερμίδες και προλαβαίνει την απώλεια βάρους. Ο ασθενής με νόσο του Pompe αντιμετωπίζει καινούργιες προκλήσεις όσο αλλάζει η μηχανική του σώματος. Παίρνοντας όμως τη σωστή φροντίδα από την ενημερωμένη ιατρική του ομάδα σε συνδυασμό με τη βοήθεια του στενού οικογενειακού περιβάλλοντος, ο ασθενής βοηθείται κατά τον καλύτερο τρόπο.

Ε: Ποιοι είναι οι άνθρωποι- κλειδιά στην ομάδα θεραπείας μου;

Α: Χρειάζεται ευρύ φάσμα δεξιοτήτων για να αντιμετωπισθεί ο ασθενής με τη νόσο του Pompe. Επιπρόσθετα με τον οικογενειακό γιατρό, στον παρακάτω πίνακα φαίνονται οι εξειδικεύσεις που μπορούν να συμμετέχουν στην ομάδα. Η ομάδα θα πρέπει να ενημερώνεται αν η υγεία του ασθενούς αλλάξει ή αν εμφανιστούν καινούργια συμπτώματα. Πρέπει κάθε μέλος της ομάδας να είναι ενημερωμένο για το είδος της φροντίδας που δίνεται από τα άλλα μέλη της ομάδας. Αν έχετε παιδί με ν. Pompe, πρέπει να κρατάτε σημειώσεις για τα συμπτώματα του παιδιού σας και τις αντιδράσεις του στην αγωγή και να το βοηθάτε με τις υποστηρικτικές θεραπείες.

Ο οικογενειακός γιατρός	Ο γιατρός που παρέχει την αρχική διάγνωση για ένα αδιάγνωστο περιστατικό και συνεχίζει την φροντίδα και περίθαλψη συνολικά.
Παιδίατρος:	Ο γιατρός που ειδικεύεται στην ιατρική περίθαλψη των παιδιών.
Γενετιστής:	Αυτός που ασχολείται με τη μελέτη των νόσων και διαταραχών που εν μέρει οφείλονται σε γονίδια.
Νευρολόγος:	Ο ειδικός γιατρός που θέτει διάγνωση και αντιμετωπίζει τις διαταραχές στο νευρικό σύστημα. Αυτό περιλαμβάνει ασθένειες του εγκεφάλου, της σπονδυλικής στήλης, των νεύρων και των μυών.
Καρδιολόγος:	Ο ειδικός γιατρός που ειδικεύεται στη δομή, τη λειτουργία και τις διαταραχές της καρδιάς.
Πνευμονολόγος:	Ο κλάδος της ιατρικής που ασχολείται με τη δυσλειτουργία του αναπνευστικού συστήματος. Αντιμετωπίζει τα αναπνευστικά

ΠΩΣ ΝΑ ΕΧΕΤΕ ΤΗΝ ΚΑΤΑΛΛΗΛΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΓΙΑ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

	προβλήματα που προκαλούνται από τη μυϊκή αδυναμία.
Γαστρεντερολόγος:	Ο γιατρός που ειδικεύεται στη διάγνωση και θεραπεία του γαστρεντερικού συστήματος. Αντιμετωπίζει προβλήματα που σχετίζονται με την πέψη και τη διατροφή.
Ορθοπαιδικός:	Ο ειδικός γιατρός που αντιμετωπίζει και επεμβαίνει στα προβλήματα του σκελετικού συστήματος. Ο ορθοπαιδικός θεραπεύει τη σκολίωση (πλάγια κάμψη της σπονδυλικής στήλης) και άλλα σκελετικά προβλήματα ή προβλήματα συνδέσμων που σχετίζονται με τη μυϊκή αδυναμία.
Αναπνευσιολόγος:	Συνεργάζεται με τον πνευμονολόγο που αντιμετωπίζει ασθενείς με προβλήματα αναπνοής. Χρησιμοποιούν συσκευές όπως αναπνευστήρες.
Διαιτολόγος:	Ασχολείται με την παροχή σωστής δίαιτας για την καλή κατάσταση της υγείας και με την θεραπευτική ιδιότητα της διατροφής για την θεραπεία της νόσου.
Σύμβουλος Γενετιστής:	Ασχολείται με άτομα και οικογένειες που έχουν γενετικές (κληρονομικές) νόσους ή με αυτούς που κινδυνεύουν από τέτοιες ασθένειες. Η συμβουλευτική έχει σχεδιασθεί για να παρέχει στους ασθενείς και τις οικογένειές τους πληροφορίες για την κατάστασή τους, τους κινδύνους για μελλοντικές εγκυμοσύνες και συμβουλές για να διαμορφώνουν τη γνώμη τους.
Ψυχολόγος:	Το άτομο που έχει εκπαιδευτεί για να παρέχει ψυχολογική θεραπεία, έλεγχο και έρευνα. Βοηθά τους ανθρώπους να συζητούν τους φόβους τους και τις έγνοιές τους και να αντιμετωπίζουν πρακτικά προβλήματα.
Κοινωνικός Λειτουργός:	Με γνωστικό αντικείμενο τις κοινωνικές επιστήμες αντιμετωπίζει τις ανάγκες των ασθενών συμπεριλαμβανομένων των οικονομικών, οικογενειακών και άλλων πηγών.
Φυσιοθεραπευτής:	Βοηθά τα άτομα με ανάγκες να ανακτήσουν τις λειτουργίες τους, να βελτιώσουν τις κινήσεις τους, να απαλλαγούν από τον πόνο και να αποτρέψει ή περιορίσει τις σωματικές αναπηρίες. Οι φυσιοθεραπευτές αποκαθιστούν, διατηρούν και προάγουν την εν γένει καλή κατάσταση και υγεία.
Θεραπευτής:	Βοηθά στην ένταξη των ατόμων σε δραστηριότητες της καθημερινής ζωής. Αυτό το κατορθώνουν με το να ενθαρρύνουν τους ανθρώπους να συμμετέχουν και να ενισχύουν τις ικανότητές τους ή να βοηθούνται από το περιβάλλον για καλύτερη συμμετοχή..
Νοσοκόμος:	Βοηθά τους ανθρώπους, αρρώστους και υγιείς στις ασχολίες τους, συνεισφέροντας στην υγεία ή στην αποκατάστασή τους μέχρι την ανάρρωση και την ανεξαρτησία τους όσο πιο γρήγορα γίνεται.

ΠΩΣ ΝΑ ΕΧΕΤΕ ΤΗΝ ΚΑΤΑΛΛΗΛΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΓΙΑ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

Q: Πως θα βρω ένα ιατρικό κέντρο που έχει εμπειρία στην νόσο Pompe;

A: Υπάρχουν πολύ λίγα ιατρικά κέντρα σε όλο τον κόσμο που εξειδικεύονται στη νόσο Pompe. Όμως, κλινικές και κέντρα αποκατάστασης που αντιμετωπίζουν παρόμοιες νευρομυικές διαταραχές ή σπάνια γενετικά νοσήματα μπορούν να παρέχουν φροντίδα για ασθενείς με τη νόσο του Pompe. Στις Η.Π.Α., το Muscular Dystrophy Association (MDA) έχει περισσότερες από 235 νοσοκομειακές κλινικές με νοσοκόμες, γιατρούς και θεραπευτές ειδικευμένους στις νευρομυικές διαταραχές. Οι ασθενείς με νόσο του Pompe μπορούν να έχουν πρόσβαση σε όλες τις υπηρεσίες. Το MDA είναι ένας μη κερδοσκοπικός οργανισμός του οποίου ο σκοπός είναι να αντιμετωπίζει τις νευρομυικές ασθένειες μέσα από ένα ευρύ διεθνές πλαίσιο, ένα πρόγραμμα με ιατρικές υπηρεσίες και επιμόρφωση για τους ειδικούς γιατρούς και τις οικογένειες των ασθενών. Η νόσος Pompe είναι μία από τα περίπου 40 νευρομυικά νοσήματα που συπεριλαμβάνονται στο πλαίσιο της αποστολής και των υπηρεσιών που παρέχει το MDA.

Ένα βιβλίο που έχει εκδοθεί από το MDA με τίτλο *“Learning to Live with Neuromuscular Disease - a message for parents”* – «Μαθαίνοντας να ζούμε με Νευρομυική Νόσο — ένα μήνυμα για τους Γονείς» μπορεί να φανεί χρήσιμο σε οικογένειες ασθενών με ν. Pompe. Αυτό το βιβλίο ασχολείται με θέματα όπως: αντιμετωπίζοντας την πρόκληση, αντιμετώπιση των συναισθημάτων σας, την ενδυνάμωση των οικογενειακών σχέσεων και των αναγκών του παιδιού σας. Το βιβλίο θα το βρείτε στην ιστοσελίδα της MDA που παρέχει χρήσιμες πληροφορίες.

Η διεύθυνση είναι: www.mdausa.org ή αν θέλετε μπορείτε να επικοινωνήσετε μαζί τους στα τηλέφωνα (800) 572-1717 (εντός ΗΠΑ) ή (520) 529-2000 (εκτός ΗΠΑ).

Στην Ευρώπη και σε άλλες ηπείρους, υπάρχουν επίσης αρκετά εξειδικευμένα κέντρα για άτομα με νευρομυικές διαταραχές. Θα βρείτε περισσότερες πληροφορίες στην επόμενη σελίδα στο εδάφιο «Που θα μάθω περισσότερα».

E: Πως μπορεί να συμμετέχει η οικογένεια;

A: Λαμβάνοντας υπόψη ότι η οικογένεια είναι μία σταθερά στη ζωή του ασθενούς, ένα πρόγραμμα φροντίδας θα πρέπει να γίνει από την οικογένεια και τον θεράποντα ιατρό που να επικεντρώνεται στις ανάγκες του ασθενή όπως αυτές καθορίζονται από την οικογένεια και τον θεράποντα ιατρό που θα λειτουργούν σαν ομάδα. Οι οικογένειες και οι ασθενείς θα πρέπει να δημιουργήσουν μία ομάδα με το ιατρικό επιτελείο σε όλα τα επίπεδα φροντίδας έτσι ώστε να καταστεί δυνατή ίση συμμετοχή στον καθορισμό των στόχων φροντίδας. Πολλαπλές ανάγκες που μπορούν να προκύψουν από την απομόνωση μελών της οικογένειας λόγω εισαγωγής του ασθενή στο νοσοκομείο ή λόγω θεραπείας, μεταφοράς, δαπάνες προσωρινής διαμονής, απώλεια εργασίμων ημερών, εξειδικευμένες συσκευές συμπεριλαμβανομένου του αμαξιδίου, βοήθεια στο σπίτι, συνήθειες ιατρικές διαδικασίες, επαγγελματική επανεκπαίδευση και επαγγελματικό επαναπρογραμματισμό πρέπει να λαμβάνονται υπόψη. Πληροφόρηση σχετική με θεραπείες μπορούν σε συνεχή βάση να μοιράζονται με την οικογένεια και τον ασθενή με κατάλληλο και υποστηρικτικό τρόπο που θα λαμβάνει υπόψη τις οικογενειακές σχέσεις.

4

ΠΩΣ ΝΑ ΕΧΕΤΕ ΤΗΝ ΚΑΤΑΛΛΗΛΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΓΙΑ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

Έγκαιρη αναφορά σε κατάλληλες υπηρεσίες, συμπεριλαμβανομένου του κοινωνικού λειτουργού ή άλλου προσωπικού είναι θέματα ουσιαστικής υποστήριξης που μπορούν να ζητηθούν από τον ειδικό που συντονίζει την φροντίδα του ασθενούς. Η οικογένεια και οι παρέχοντες την υποστήριξη θα πρέπει να ενημερώνουν το πρόγραμμα φροντίδας για την πορεία του ασθενούς σε τακτά χρονικά διαστήματα. Αυτό θα διασφαλίσει μία εμπεριστατωμένη φροντίδα που επικεντρώνεται στην οικογένεια δημιουργώντας έτσι μια ομάδα φροντίδας και συνεργασίας.

Ε: Πέραν της ιατρικής συμβουλής, που μπορώ να ζητήσω βοήθεια σχετικά με τις πρακτικές δυσκολίες που θα αντιμετωπίσω;

Α: Υπάρχει ένα ευρύ δίκτυο πληροφοριών, δημόσιο και ιδιωτικό, που μπορεί να βοηθήσει να ελαττωθεί το βάρος του νοσήματος και να βοηθήσει σημαντικά την ποιότητα ζωής του ασθενή με νόσο Pompe. Αυτό το δίκτυο μπορεί να εξετάσει οικονομικά θέματα, να ζητήσει κρατική βοήθεια και υποστήριξη, να βρει ιατρικές και κοινωνικές υπηρεσίες, να καταστρώσει ένα σχέδιο για τη μόρφωση του παιδιού (σχολική βοήθεια), τη βοήθεια στο σπίτι, να σας ενημερώσει για τα νομικά σας δικαιώματα καθώς επίσης να ασχοληθεί με εργασιακά θέματα και θέματα ασφαλιστικού περιεχομένου. Επίσης να βρει πηγές υποστήριξης στην τοπική κοινότητα, στη χώρα, στο διαδίκτυο – δείτε περισσότερα στην ενότητα «Που μπορώ να μάθω περισσότερα», στην επόμενη σελίδα.

Η υποστήριξη γονέως προ γονέα και ασθενούς προς ασθενή, έχει αναφερθεί από αρκετούς ότι είναι μία από τις πιο χρήσιμες μορφές υποστήριξης. Άλλη δυνατότητα είναι η υποστήριξη αδελφών, παππούδων και άλλων μέλων της οικογένειας.

Ε: Νομίζω ότι ξέρω περισσότερα για τη νόσο Pompe από άλλους που ασχολούνται με την υγεία του παιδιού μου. Τι μπορώ να κάνω;

Α: Πολλοί από αυτούς που ασχολούνται με τη φροντίδα του ασθενούς και ασθενείς με σπάνιες διαταραχές όπως η νόσος του Pompe πιστεύουν ότι για να βεβαιωθούν ότι τους παρέχεται η σωστή θεραπεία, είναι να μάθουν όσο μπορούν περισσότερα για τη νόσου. Η γνώση μπορεί να είναι πλεονέκτημα όταν κανείς ασχολείται με μεγάλο αριθμό στελεχών υγείας. Πρέπει να σημειώνετε τι ο καθείς κάνει, Αυτό μπορεί να προλάβει σφάλματα. Ίσως υπάρξουν φορές που θα υποδείξετε σε ένα παιδίατρο, ή οικογενειακό γιατρό, ή γιατρό εντατικής θεραπείας που δεν έχει εμπειρία με τη νόσο Pompe. Δείτε τη γνώση σας σαν κάτι που θα πρέπει να μοιραστείτε με την ιατρική ομάδα. Όταν έχετε επιφυλάξεις, μη διστάσετε να πείτε τη γνώμη σας ή να ρωτήσετε να μάθετε γιατί γίνεται κάτι. Να θυμάστε ότι κανείς δεν έχει περισσότερη έγνοια για σας ή τη φροντίδα του παιδιού σας από ότι εσείς.

Που μπορώ να μάθω περισσότερα;

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

ΠΩΣ ΝΑ ΕΧΕΤΕ ΤΗΝ ΚΑΤΑΛΛΗΛΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΓΙΑ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

- 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 για ιατρούς και υγειονομικό προσωπικό.
- Στην ιστοσελίδα της εταιρίας Genzyme στην ενότητα Pompe Community παρέχεται αρκετό υλικό σχετικά με τη νόσο Pompe. Αναζητήσετε το στην ιστοσελίδα www.pompe.com
- Κέντρο Λυσοσωμικών και Μεταβολικών Νοσημάτων Erasmus (Center for Lysosomal and Metabolic Diseases Erasmus MC University Medical Center) www.erasmusmc.nl/

Πληροφορίες, Συμβουλές και Υποστήριξη

- 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
- Understanding Pompe Disease είναι ένα φυλλάδιο ενημέρωσης που παρέχεται δωρεάν και είναι μία καλή εισαγωγή για τη νόσο Pompe. Θα το βρείτε στη διεύθυνση www.pompe.com.
- The Physicians Guide to Pompe Disease. Είναι ένας οδηγός για ιατρούς που παρέχεται από τον Αμερικανικό Οργανισμό για τις Σπάνιες Παθήσεις (NORD) και θα το βρείτε στην ιστοσελίδα www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html
- 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>

ΠΩΣ ΝΑ ΕΧΕΤΕ ΤΗΝ ΚΑΤΑΛΛΗΛΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΓΙΑ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE



Ιατρικά κέντρα που εξειδικεύονται σε Νευρομυϊκές Διαταραχές:

Θα τα βρείτε επικοινωνώντας με τον αντίστοιχο Σύλλογο της χώρας σας.

- Στις Η.Π.Α., επικοινωνήστε με το Σύλλογο Muscular Dystrophy Association (MDA) στη διεύθυνση www.mdausa.org/clinics.
- Στην Ευρώπη, πληροφορίες θα βρείτε στη διεύθυνση του EAMDA, www.eamda.net
- Σε άλλες ηπείρους, επισκεφθείτε τη διεθνή ένωση World Alliance of Neuromuscular Disorder Associations (WANDA) στη διεύθυνση www.wandaweb.org και επιλέξτε τη χώρα σας.

Αυτή η έκδοση σχεδιάστηκε με σκοπό να δώσει γενικές πληροφορίες σχετικά με το θέμα. 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.krikoszoiis.gr. (Ε.Δασκάλου, Ζ.Δημητρούλης, Χ. Ιωάννου, Ε.Καβακοπούλου, επιμέλεια Π.Αυγουστίδου-Σαββοπούλου).