



ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

Πολλά βρέφη, παιδιά και ενήλικες με νόσο Pompe εμφανίζουν πρώιμα σημάδια αναπνευστικών προβλημάτων που μπορούν να γίνουν ακόμα σοβαρότερα όσο η αδυναμία των μυών χειροτερεύει. Τα προβλήματα αυτά μπορεί να εμφανιστούν σιγά σιγά ή ξαφνικά, ανάλογα με το στάδιο ή την σοβαρότητα της νόσου. Αυτό το φυλλάδιο περιγράφει τα πιο συνηθισμένα αναπνευστικά προβλήματα και πως μπορούν να αντιμετωπιστούν. Επίσης εξηγεί τα βήματα που πρέπει να ακολουθηθούν για να διατηρηθεί ή για να επανέλθει η λειτουργία των πνευμόνων σε μια επείγουσα κατάσταση ή σε περίπτωση που χρειαστεί χειρουργική επέμβαση.



Ε: Γιατί τα άτομα με νόσο του Pompe αναπτύσσουν αναπνευστικά προβλήματα;

Α: Η νόσος του Pompe αποδυναμώνει το διάφραγμα. Το διάφραγμα είναι ένας θολωτός μυς, ο οποίος διαχωρίζει το θώρακα από την κοιλιακή χώρα. Υπάρχουν τέσσερα ζεύγη μυών τα οποία διαδραματίζουν σπουδαίο ρόλο στην αναπνευστική λειτουργία. Αυτά τα ζεύγη μυών είναι το διάφραγμα, οι μεσοπλευριοί μύες, οι κοιλιακοί μύες και οι επικουρικοί μύες. Όταν αποδυναμώνονται οι μύες αυτοί, η βαθιά εισπνοή που γεμίζει με αέρα τους πνεύμονες και η εκπνοή που αποβάλλει το διοξείδιο του άνθρακα (CO₂), γίνεται δύσκολη. Αυτό οδηγεί σε συσσώρευση του CO₂ στο αίμα σας, προκαλώντας κακή διάθεση και επηρεάζοντας συνολικά την υγεία σας. Ο ιατρικός όρος για αυτή την κατάσταση είναι **αναπνευστική δυσχέρεια**.

Όσο η νόσος του Pompe εξελίσσεται, οι μύες μπορεί να αποδυναμωθούν, προκαλώντας χαμηλό όγκο πνευμόνων, ανωμαλίες στα αέρια του αίματος, διαταραχές αναπνοής κατά τον ύπνο και ανεπαρκή βήχα. Εάν ο βήχας δεν είναι αρκετά δυνατός ώστε να καθαρίσει τους αεραγωγούς σας από τη βλέννη, μπορεί να προκληθούν μολύνσεις των πνευμόνων και άλλα προβλήματα υγείας.

Μπορεί να συμβεί προοδευτική απώλεια της αναπνευστικής λειτουργίας κατά τη νόσο Pompe. Περίπου το 60% των ασθενών με όψιμη εκδήλωση της νόσου Pompe εμφανίζουν μια μέτρια μείωση της ικανότητάς για βαθιά αναπνοή με μείωση του αέρα που εισέρχεται και εξέρχεται από τους πνεύμονες. Παρά το γεγονός ότι το προφίλ της μυϊκής αδυναμίας διαφέρει, έχει παρατηρηθεί μια ισχυρή σχέση μεταξύ των μετρήσεων της αναπνευστικής λειτουργίας και της μυϊκής αδυναμίας, ειδικότερα στα κάτω άκρα.

Η αδυναμία του διαφράγματος μπορεί να αποτελέσει πρώιμο εύρημα στη νόσο του Pompe και η αναπνευστική ανεπάρκεια συχνά αναπτύσσεται ενώ οι ασθενείς έχουν ακόμη την ικανότητα βάδισης. Η αναπνευστική ανεπάρκεια μπορεί για μερικούς ασθενείς να αποτελεί πρώιμη κλινική ένδειξη της νόσου. Η αδυναμία του διαφράγματος μπορεί να χαρακτηριστεί από μια μείωση της ζωτικής χωρητικότητας (vital capacity, VC) ενώ ο ασθενής βρίσκεται σε υπτία θέση (ξαπλωμένος με το πρόσωπο προς τα επάνω) αντίθετα απ'ότι στην καθιστική θέση. Η αντικειμενική αξιολόγηση της αναπνευστικής λειτουργίας στα βρέφη είναι τεχνικά δύσκολη, οπότε ο πλήρης αναπνευστικός έλεγχος μπορεί να απαιτεί την αξιολόγηση και άλλων κλινικών παραγόντων όπως το επίπεδο ενέργειας κατά τη διάρκεια της ημέρας και τον βαθμό κόπωσης (π.χ. την ικανότητα σίτισης χωρίς επιβάρυνση της αναπνοής).

Ε: Τι είναι η αναπνευστική δυσχέρεια;

Α: Η αναπνευστική δυσχέρεια είναι η κατάσταση κατά την οποία οι πνεύμονες δεν μπορούν να προσλάβουν το απαραίτητο οξυγόνο ή να διώξουν το CO₂ ώστε να καλυφθούν οι ανάγκες των κυττάρων του σώματος. Ονομάζεται επίσης και πνευμονική δυσχέρεια. Εάν δεν αντιμετωπιστεί κατάλληλα, μπορεί να οδηγήσει σε αναπνευστική ανεπάρκεια. Η αναπνευστική ανεπάρκεια περιγράφει την κατάσταση κατά την οποία γίνεται ανεπαρκής ανταλλαγή αερίων στο αναπνευστικό σύστημα, με αποτέλεσμα το αρτηριακό οξυγόνο και τα επίπεδα διοξειδίου του άνθρακα να μην μπορούν να διατηρηθούν μέσα στα φυσιολογικά όρια. Αν δεν αντιμετωπιστεί έγκαιρα μπορεί να οδηγήσει στο θάνατο.

Ε: Ποια είναι τα σημάδια και τα συμπτώματα των αναπνευστικών προβλημάτων σε ένα άτομο που έχει διαγνωστεί με νόσο του Pompe;

Α: Υπάρχουν πολλά σημάδια και συμπτώματα της αναπνευστικής δυσχέρειας δηλ. του αναπνευστικού προβλήματος που προκαλείται από την μειωμένη ροή αέρα στους πνεύμονες. Αυτά περιλαμβάνουν:

Επίδραση στις καθημερινές δραστηριότητες:

- Δυσκολία συγκέντρωσης.

- Έκδηλη μείωση στην απόδοση (για παράδειγμα, χαμηλή απόδοση στη γυμναστική ή περισσότερος απαιτούμενος χρόνος για την ολοκλήρωση εργασίας στη δουλειά).
- Αίσθημα δύσπνοιας κατά την ανάπαυση ή μετά από φόρτο ή άσκηση.
- Μείωση της όρεξης και επιθυμίας για φαγητό.

Προβλήματα ύπνου:

- Αίσθημα μεγάλης κόπωσης ή υπνηλίας κατά τη διάρκεια της ημέρας
- Προβλήματα στον ύπνο.
- Συχνοί εφιάλτες

Άλλα προβλήματα:

- Άγχος
- Κατάθλιψη
- Πρωϊνοί πονοκέφαλοι
- Αδύναμο φτέρνισμα και βήχα
- Χρήση των μυών του λαιμού και της σπονδυλικής στήλης για βοήθεια στην αναπνοή.

Η ύπαρξη ενός ή περισσότερων από αυτά τα συμπτώματα δεν σημαίνει ότι οπωσδήποτε έχετε αναπνευστικό πρόβλημα. Όμως η γνώση των συμπτωμάτων που μπορούν να μειώσουν τη απόδοση σας κατά τη διάρκεια της ημέρας ή τον ύπνο σας μπορεί να σας βοηθήσει να τα αντιμετωπίσετε.

Ε: Πόσο συχνά πραγματοποιείται έλεγχος της αναπνευστικής λειτουργίας;

Α: Η αξιολόγηση της αναπνευστικής κατάστασης πρέπει να γίνεται σε κάθε επίσκεψη, και θα πρέπει να δίνεται ιδιαίτερη προσοχή στον βήχα, στην παρουσία ρόγχων ή δύσπνοιας, στην αντοχή κατά την άσκηση, στο επίπεδο ενέργειας, στο βαθμό κόπωσης, και στα βρέφη, την ικανότητα σίτισης. Η φυσική εξέταση θα πρέπει να εστιάσει στον αναπνευστικό ρυθμό, στη χρήση ή όχι των βοηθητικών αναπνευστικών μυών, στην επάρκεια κατά την ανταλλαγή αερίων και στην ποιότητα του βήχα του ασθενούς.

Η σπειρομέτρηση (μέτρηση της αναπνοής) είναι η πιο συνηθισμένη λειτουργική αναπνευστική μέτρηση, η οποία μετρά την λειτουργικότητα των πνευμόνων, και ειδικότερα την ποσότητα (όγκο) και την ταχύτητα (ροή) με την οποία αναπνέει και εκπνέει κάποιος.

Σε ασθενείς με όψιμη εκδήλωση της νόσου, οι αναπνευστικές λειτουργικές δοκιμασίες θα πρέπει να περιλαμβάνουν την μέτρηση της ζωτικής χωρητικότητας (vital capacity, VC), του ταχέως εκπνεόμενο όγκου σε ένα δευτερόλεπτο (FEV1) , της μέγιστης εισπνεόμενης

πίεσης(MIP) και της μέγιστης εκπνεόμενης πίεσης MEP) που είναι μετρήσεις που μπορούν να βοηθήσουν στην αξιολόγηση της αδυναμίας των αναπνευστικών μυών. Η αδυναμία του διαφράγματος μπορεί να αξιολογηθεί περαιτέρω με τη μέτρηση της ζωτικής χωρητικότητας σε υπτία θέση (ξαπλωμένος με το πρόσωπο προς τα πάνω).

Για τους ασθενείς στους οποίους η διάγνωση έγινε κατά την βρεφική ηλικία, η σπιρομέτρηση δεν αποτελεί επιλογή, ενώ ο έλεγχος της αναπνευστικής λειτουργίας μπορεί να απαιτεί αναισθησία, η οποία όμως δεν συστήνεται. Όταν είναι διαθέσιμη η μέτρηση της ζωτικής χωρητικότητας κατά τη διάρκεια κλάματος (CVC) μπορεί να ληφθούν επαναλήψιμες μετρήσεις για την ζωτική χωρητικότητα του βρέφους. Η μέτρηση της αρνητικής εισπνευστικής ροής (NIFM), που είναι μια παράμετρος που μοιάζει με το MIP, αποτελεί μέτρο της δύναμης των μυών κατά την εισπνοή.

Η ανταλλαγή αερίων μπορεί να αξιολογηθεί σε άτομα που έχουν διαγνωστεί με νόσο του Pompe ώστε να αξιολογηθεί η εγκατάσταση της αναπνευστικής ανεπάρκειας. Η παλμική οξυμετρία είναι μια μη επεμβατική μέθοδος που επιτρέπει την παρακολούθηση της οξυγόνωσης της αιμοσφαιρίνης του ασθενούς, ενώ και η καπνογραφία μπορεί να εφαρμοστεί σαν διαδικασία ρουτίνας.

Η αιμοσφαιρίνη του αίματος είναι ο μεταφορέας του οξυγόνου από τους πνεύμονες στο υπόλοιπο σώμα (δηλ. στους ιστούς) όπου και απελευθερώνεται το οξυγόνο ώστε να χρησιμοποιηθεί από τα κύτταρα.

Η καπνογραφία είναι ο έλεγχος της συγκέντρωσης ή της μερικής πίεσης του διοξειδίου του άνθρακα (CO₂) στα αναπνευστικά αέρια, Η κύρια του εφαρμογή αφορά την παρακολούθηση κατά την αναισθησία και την εντατική θεραπεία.

Ε: Μπορούν αδύναμοι κοιλιακοί μύες και διάφραγμα να μειώσουν την ικανότητα για βήχα;

Α: Η μειωμένη ικανότητα για βήχα έχει σαν αποτέλεσμα την παραμονή των εκκρίσεων και την ανικανότητα αποβολής τόσο του φυσιολογικού όγκου εκκρίσεων, όσο και εκείνων που σχετίζονται με οξείες λοιμώξεις, προδιαθέτοντας τα άτομα με νόσο του Pompe να αναπτύξουν ατελεκτασία (ολική ή μερική κατάρρευση του πνεύμονα) και πνευμονία.

Ε: Ποιο είδος θεραπείας μπορεί να προκαλέσει διάταση των πνευμόνων και των θωρακικών μυών ώστε να διευκολυνθεί ο βήχας;

Α: Οι παρακάτω θεραπείες μπορούν να προκαλέσουν διάταση των πνευμόνων και των θωρακικών μυών, και να διευκολύνουν το βήχα:

- **Συσσώρευση εισπνεόμενου αέρα (Air Stacking):** Αυτό συμβαίνει όταν το άτομο αναπνέει και συγκρατεί την αναπνοή του, στη συνέχεια αναπνέει ξανά, και προσπαθεί επίσης να συγκρατήσει τη δεύτερη αναπνοή του, λαμβάνοντας όσο περισσότερο αέρα μπορεί στους πνεύμονές του. Μια αμπού (που αποτελείται από μια μάσκα που εφάπτεται στη μύτη και στο στόμα και έναν εύκαμπτο σακί που προωθεί αέρα στους πνεύμονες μετά από πίεση) μπορεί να χρησιμοποιηθεί για αυτήν τη διαδικασία.
- **Χειροκίνητη υποβοήθηση βήχα:** Αυτός ο τύπος επιβοηθούμενου βήχα γίνεται φυσώντας αέρα στον ασθενή με μια βαθιά αναπνοή και μετά, η ενίσχυση του βήχα του με γροθιά στην κοιλιά ή με συμπίεση του θώρακα. Η φύσηξη αέρα στους πνεύμονες επιτρέπει την ελαστική αναδίπλωση των πνευμόνων και του θωρακικού τοιχώματος για να βοηθηθεί η εκπνοή ενώ η γροθιά στην κοιλιά ή η συμπίεση του θώρακα βοηθάνε στη φάση αποβολής και σε μικρότερο βαθμό στη φάση συμπίεσης. Ο χειροκίνητος υποβοηθούμενος βήχας προϋποθέτει την ικανότητα του ασθενή να κρατάει την γλωττίδα του κλειστή.
- **Φύσημα και εκδιώξη αέρα με μηχανικό τρόπο (insufflator-exsufflator CoughAssist):** Το μηχάνημα αυτό αποτελεί μη επεμβατική θεραπεία που με ασφαλή και σταθερό τρόπο απομακρύνει εκκρίσεις σε ανθρώπους που παρουσιάζουν μειωμένη ικανότητα για βήχα. Οι εκκρίσεις απομακρύνονται βαθμιαία με την άσκηση θετικής πίεσης στην αεροφόρο οδό και στη συνέχεια ταχεία άσκηση αρνητικής πίεσης. Αυτή η ταχεία εναλλαγή της πίεσης παράγει υψηλή ροή εκπνοής συμπεριφέροντας όπως τον φυσιολογικό βήχα.

Κίνδυνος μόλυνσης:

Όταν έχετε κάποιο κρύωμα ή βρογχίτιδα, ο αδύναμος βήχας αυξάνει τις πιθανότητες ανάπτυξης πνευμονίας. Η πνευμονία είναι μια νόσος που χαρακτηρίζεται από φλεγμονή των πνευμόνων λόγω εισβολής ιού ή μικροβίου και μπορεί σταδιακά να προκαλέσει την ανάπτυξη υγρού στους πνεύμονες. Τα συμπτώματα περιλαμβάνουν πυρετό, ρίγος, βήχα και δύσπνοια. Οι αναπνευστικές λοιμώξεις πρέπει να αντιμετωπιστούν επιθετικά ώστε να αποφευχθούν οι επιπλοκές.

Αν κάποιος έχει οξεία αναπνευστική ανεπάρκεια ή αναπτύξει μια αναπνευστική λοίμωξη που δεν μπορεί να αντιμετωπιστεί, μπορεί να είναι απαραίτητο να γίνει μια τομή στο δέρμα και να προστεθεί ένα σωληνακί για την αναπνοή στην τραχεία ώστε να διατηρηθεί ο αερισμός. Αυτή η χειρουργική διαδικασία ονομάζεται τραχειοστομία. Τα περισσότερα άτομα με νόσο του Pompe πρέπει να είναι σε θέση να λάβουν αναπνευστική υποστήριξη όποτε τη χρειάζονται μέσω της συνδυαστικής χρήσης μη επεμβατικών θεραπειών (θεραπείες στις οποίες χρησιμοποιούνται μάσκες και δεν απαιτούν χειρουργική

διαδικασία). Μερικές φορές, ο αναπνευστικός σωλήνας που εισέρχεται κατά τη διάρκεια αδιαθεσίας μπορεί να αφαιρεθεί αργότερα. Είναι ζωτικής σημασίας για τα άτομα με αναπνευστικά προβλήματα να βρίσκονται υπό την παρακολούθηση πνευμονολόγου ώστε να μπορεί να αρχίσει έγκαιρα η αναπνευστική υποστήριξη σε επείγουσες περιπτώσεις.

Ε: Πόσο συχνά πρέπει να ελέγχω την αναπνευστική λειτουργία κατά τη διάρκεια του ύπνου;

Α: Όλα τα άτομα με νόσο του Pompe πρέπει να έχουν ένα αναλυτικό ιστορικό ύπνου κατά τη διάγνωσή τους. Για τα άτομα στις ΗΠΑ, η Αμερικάνικη Ακαδημία Ιατρικής του Ύπνου συστήνει την πλήρη μελέτη του ύπνου (πολύ-υπνογραφία- polysomnography) για όλες τις αξιολογήσεις ύπνου. Εναλλακτικές μελέτες όπως η παλμική οξυμετρία και η καπνογραφία δεν επαρκούν για την αξιολόγηση των αναπνευστικών διαταραχών του ύπνου, αλλά μπορεί να εκτιμήσουν τυχόν υποξία και υποαερισμό αντίστοιχα. Η οξυμετρία από μόνη της δεν αποτελεί επαρκές διαγνωστικό μέσο για την αξιολόγηση των αναπνευστικών διαταραχών του ύπνου.

Η υποξία είναι μια παθολογική κατάσταση κατά την οποία όλος ο οργανισμός (γενικευμένη υποξία) ή ένα μέρος αυτού (ιστική υποξία) δεν οξυγονώνεται επαρκώς.

Ο υποαερισμός είναι η επιπόλαια ή βραδεία αναπνοή που δεν καλύπτει τις ανάγκες του σώματος. Αν ένα άτομο υποαερίζεται, συσσωρεύεται το διοξείδιο του άνθρακα στους ιστούς του με αποτέλεσμα την μικρή παροχή οξυγόνου στο αίμα. Ο υπεραερισμός είναι η κατάσταση κατά την οποία το άτομο αναπνέει πιο γρήγορα και πιο βαθιά από το φυσιολογικό.

Τα συμπτώματα που υποδεικνύουν αναπνευστική διαταραχή κατά τον ύπνο περιλαμβάνουν το ροχαλητό, την άπνοια, την διακοπή της αναπνοής (gasping), τον ανήσυχο ύπνο, ευερεθιστότητα, ή υπερβολική υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας. Οι ασθενείς πρέπει να εξεταστούν αντικειμενικά για αποφρακτική άπνοια ύπνου ή υποαερισμό κατά τη διάγνωση με πολύ-υπνογραφία, ανεξάρτητα από το ιστορικό των συμπτωμάτων. Η θεραπεία της αναπνευστικής δυσχέρειας και της αποφρακτικής άπνοιας κατά τον ύπνο πρέπει να παρακολουθείται ώστε να καταγραφεί η αποτελεσματικότητά της. Οι επαναλαμβανόμενες μελέτες του ύπνου θα πρέπει να πραγματοποιούνται όταν υπάρχουν κλινικές ενδείξεις.

Ε: Τι σημαίνει διαταραχή αναπνοής κατά τον ύπνο;

Α: Η διαταραχή αναπνοής κατά τον ύπνο είναι συχνά στα άτομα με νόσο του Pompe που έχουν μυϊκή αδυναμία. Η ελάττωση του τόνου του ανωτέρου αεροφόρου οδού προπαντός κατά τη διάρκεια της φάσης ύπνου που χαρακτηρίζεται από ταχεία κίνηση των ματιών (REM) μπορεί να οδηγήσει σε περαιτέρω επιδείνωση του αερισμού. Ο νυκτερινός υποαερισμός συχνά προηγείται την αναπνευστική ανεπάρκεια κατά τη διάρκεια της ημέρας.

Σε άτομα με την όψιμη εκδήλωση της ν.Pompe η διαταραχή της αναπνοής κατά τη διάρκεια της νύκτας μπορεί να συμβεί όταν η ζωτική χωρητικότητα σε όρθια θέση είναι μέτρια διαταραγμένη λόγω της δυσανάλογης συμμετοχής του διαφράγματος. Οι ασθενείς με νόσο του Pompe μπορεί να μην αντιληφθούν τυχόν αποφρακτική άπνοια ύπνου, η οποία μπορεί να οδηγήσει σε επιδείνωση και υπερκαπνία (υπερβολική ποσότητα CO₂ στο αίμα) ή και υποξαιμία (μειωμένη μερική πίεση του οξυγόνου στο αίμα). Στα βρέφη με νόσο του Pompe η αναπνευστική διαταραχή του ύπνου μπορεί να εκδηλωθεί πριν το αναφέρουν οι γονείς.

Ε: Πως μπορείτε να καταλάβετε ότι έχετε προβλήματα άπνοιας ύπνου;

Α: Η άπνοια ύπνου είναι μια διαταραχή του ύπνου που χαρακτηρίζεται από παύσεις στην αναπνοή κατά τη διάρκεια του ύπνου. Κάθε επεισόδιο διαρκεί τόσο ώστε μια ή περισσότερες αναπνοές να χάνονται και αυτά τα επεισόδια επαναλαμβάνονται κατά τη διάρκεια του ύπνου. Ο ορισμός ενός οποιαδήποτε απνοϊκού συμβάντος περιλαμβάνει ένα ελάχιστο διάστημα 10 δευτερολέπτων ανάμεσα τις αναπνοές που συνοδεύεται είτε από νευρολογική αφύπνιση (μετατόπιση 3 δευτερολέπτων στη συχνότητα του ΕΕΓ) πτώση του κορεσμού του οξυγόνου στο αίμα τουλάχιστον 3-4%, ή και τα δύο. Η άπνοια ύπνου διαγιγνώσκεται μετά από μια δοκιμασία κατά τη διάρκεια του ύπνου που ονομάζεται πολύ-υπνογράφημα).

Κλινικά σημαντικά επίπεδα άπνοιας ύπνου θεωρούνται πέντε ή περισσότερα επεισόδια την ώρα για κάθε τύπο άπνοιας (από το πολύ-υπνογράφημα).

Υπάρχουν τρεις κατηγορίες άπνοιας κατά τη διάρκεια του ύπνου: η κεντρική, η αποφρακτική και η σύνθετη:

Κεντρική άπνοια ύπνου: Είναι η διαταραχή κατά την οποία η αναπνοή σταματά και ξεκινά κατά τον ύπνο λόγω της απουσίας της αναπνευστικής προσπάθειας. Αντίθετα με την αποφρακτική άπνοια ύπνου κατά την οποία δεν μπορείς να αναπνεύσεις φυσιολογικά λόγω απόφραξης των ανώτερων αεροφόρων οδών, η κεντρική συμβαίνει

όταν ο εγκέφαλος δεν στέλνει τα κατάλληλα μηνύματα στους μύες που ελέγχουν την αναπνοή. Η κεντρική άπνοια ύπνου είναι λιγότερο συνηθισμένη, και αφορά λιγότερο από το 5% των απνοιών ύπνου.

Αποφρακτική άπνοια ύπνου: Είναι μια δυνητικά σοβαρή διαταραχή ύπνου κατά την οποία η αναπνοή σταματά και ξεκινά κατά τη διάρκεια του ύπνου. Υπάρχουν πολλοί τύποι άπνοιας ύπνου, αλλά η πιο συχνή είναι η αποφρακτική, η οποία συμβαίνει όταν οι μύες του λαιμού χαλαρώνουν κατά διαστήματα μπλοκάροντας έτσι την αεροφόρο οδό κατά τη διάρκεια του ύπνου. Το πιο αντιληπτό σημάδι της αποφρακτικής άπνοιας ύπνου είναι το ροχαλητό, παρότι δεν ροχαλίζουν όλοι όσοι υποφέρουν από αποφρακτική άπνοια ύπνου.

Σύνθετη άπνοια ύπνου: είναι ένας συνδυασμός κεντρικής και αποφρακτικής άπνοιας ύπνου κατά τον οποίο οι κεντρικές άπνοιες επιμένουν ή εμφανίζονται όταν επιχειρείται θεραπεία της αποφρακτικής άπνοιας με διαρκή θετική πίεση στους αεροφόρους οδούς ή με εργαλείο 2 επιπέδων (continuous positive airway pressure (CPAP) or bi-level device).

Ανεξάρτητα από τον τύπο, το άτομο με άπνοια ύπνου σπάνια αντιλαμβάνεται τα αναπνευστικά προβλήματα, ακόμα και όταν ξυπνάει. Η άπνοια ύπνου αναγνωρίζεται σαν πρόβλημα από αυτόπτες μάρτυρες κατά τη διάρκεια των επεισοδίων ή μπαίνει υποψία λόγω των επιδράσεων της στον οργανισμό. Τα συμπτώματα μπορεί να υπάρχουν χρόνια χωρίς να αναγνωρίζονται και ο ασθενής μπορεί να συνηθίσει την υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας και το αίσθημα κόπωσης που σχετίζεται με σημαντικές διαταραχές ύπνου.

Ε: Υπάρχει κάποιο πρωτόκολλο με αναπνευστικές συστάσεις που πρέπει να ακολουθούνται από ένα άτομο που έχει διαγνωστεί με νόσο του Pompe;

Α: Τα παρακάτω αποτελούν μια λίστα πνευμονολογικών συστάσεων:

- Η κλινική αξιολόγηση της αναπνευστικής κατάστασης πρέπει να γίνεται σε κάθε ιατρική επίσκεψη.
- Όταν είναι εφικτή, η αξιολόγηση της πνευμονολογικής λειτουργίας και της ανταλλαγής των αερίων πρέπει να γίνεται κατά τη διάγνωση, σε ετήσια βάση και όταν μεταβάλλεται η κλινική κατάσταση του ασθενούς.
- Η ακτινογραφία θώρακος πρέπει να γίνεται κατά τη διάγνωση και όταν υπάρχει κλινική ένδειξη
- Ο μέγιστος δυνατός καθαρισμός των αεροφόρων οδών από τις εκκρίσεις θα πρέπει να εφαρμόζεται συστηματικά.

- Η αξιολόγηση της αναπνευστικής λειτουργίας κατά τη διάρκεια του ύπνου πρέπει να γίνεται όποτε το άτομο παραπονιέται για υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας, ανεξήγητη αδυναμία ή άπνοια ύπνου.
- Η συμπληρωματική χορήγηση οξυγόνου και μη παρεμβατικός αερισμός με θετική πίεση θα συστηθεί από τον ιατρό σας ανάλογα με τις υποβόσκουσες διαταραχές του αερισμού, όπως η υποξαιμία, η αποφρακτική άπνοια ύπνου και ο υποαερισμός. Το είδος της θεραπείας θα βασιστεί στον τύπο των αναπνευστικών συμβάντων κατά τη διάρκεια του ύπνου.
- Όλες οι αναπνευστικές μολύνσεις θα πρέπει να αντιμετωπίζονται επιθετικά.

Ε: Ποια είδη θεραπείας μπορούν να βοηθήσουν τα άτομα με αναπνευστικά προβλήματα;

Α: Ο μηχανικός αερισμός βοηθά τα άτομα με νόσο του Pompe να διαχειριστούν τα αναπνευστικά προβλήματα μέσω της προώθησης του αέρα στους πνεύμονες. Η χρήση μηχανημάτων μπορεί να βελτιώσει σημαντικά την ποιότητα ζωής των παιδιών και των ενηλίκων με αναπνευστική δυσχέρεια.

Αρχικά η θεραπεία είναι απαραίτητη μόνο τη νύχτα ώστε να βοηθήσει να διατηρηθεί μια φυσιολογική ροή αέρα κατά τον ύπνο. Μια φορητή συσκευή χρησιμοποιείται για να παρέχει ατμό μέσω μάσκας η οποία εφάπτεται στη μύτη ή στη μύτη και το στόμα.

Τύποι αναπνευστήρων που χρησιμοποιούνται συνήθως από τους ασθενείς με ν. Pompe

- **Αναπνευστήρες BiPAP:** BiPAP (θετική πίεση αεροφόρων οδών σε 2 επίπεδα Bi-level Positive Airway Pressure). Το BiPAP βοηθάει την οξυγόνωση και τον αερισμό σε περιπτώσεις άπνοιας ύπνου ή κάματος των αναπνευστικών μυών. Έχει εφαρμογή όταν αποφεύγονται οι πιο παρεμβατικές μέθοδοι όπως η διασωλήνωση ή τραχειοστομία. Με τον αερισμό πίεσης σε 2 επίπεδα το μηχάνημα σπρώχνει τον αέρα στον αέρα με συνεχή πίεση. Στη συνέχεια μειώνεται η πίεση για να επιτρέψει την εκπνοή..
- **Αναπνευστήρες όγκου: Οι αναπνευστήρες όγκου διοχετεύουν** καθορισμένο όγκο αέρα στους πνεύμονες με κάθετα 'αναπνοή'. Οι αναπνευστήρες αυτοί μπορούν να διοχετεύσουν περισσότερο και με μεγαλύτερη πίεση αέρα απότι το μέγιστο των αναπνευστήρων BiPAP.
- **Αναπνευστήρες CPAP:** Η μέθοδος εφαρμογής συνεχής θετικής πίεσης στους αεροφόρους οδούς (CPAP Continuous Positive Airway Pressure) εφαρμόζει τη θετική πίεση στον φάρυγγα έτσι ώστε να παρεμποδίσει το κολλαπσάρισμα του

9

φάρυγγα κατά τη διάρκεια του ύπνου. Το CPAP συνήθως δεν προσφέρει στα άτομα με αδύναμους αναπνευστικούς μύες το είδος της αναπνευστικής υποστήριξης που πραγματικά χρειάζονται. Το CPAP θα πρέπει να χρησιμοποιείται για τη θεραπεία της άπνοιας ύπνου μόνον σε σπάνιες περιπτώσεις ασθενών με ν. Pompe και μάλιστα λέγεται ότι γενικά η μέθοδος αυτή αντενδείκνυται σε ασθενείς με ν Pompe.

Ε: Κάποια άτομα δεν μπορούν να χρησιμοποιήσουν τον υγραντήρα για τον αναπνευστήρα τους επειδή ο σωλήνας του αναπνευστήρα γεμίζει με υδρατμούς. Γιατί συμβαίνει αυτό;

Α: Η συμπύκνωση αυτή λέγεται "rainout." Αν το δωμάτιό σας είναι κρύο, ο θερμός, υγραποποιημένος αέρας έρχεται σε επαφή με τη θερμοκρασία του δωματίου και ψύχεται. Όταν ψύχεται ο αέρας, η ποσότητα της υγρασίας (υδρατμών) που μπορεί να συγκρατήσει μειώνεται με αποτέλεσμα να δημιουργούνται σταγονίδια νερού ("rain out.). Η ποσότητα του νερού που συγκρατείται από τον αέρα ποικίλει ανάλογα με την θερμοκρασία : ο ζεστός αέρας συγκρατεί περισσότερο νερό απότι ο κρύος αέρας. Καθώς ψύχεται ο ζεστός αέρας (κατά τη διάρκεια της νύκτας) μειώνεται η ικανότητα συγκράτησης νερού με αποτέλεσμα τη συμπύκνωση του νερού και δημιουργία σταγονιδίων

Διάφοροι τρόποι να αντιμετωπιστεί το 'rainout':

- Προσπαθείστε να μειώσετε το επίπεδο υγρασίας
- Αυξήστε τη θερμοκρασία του υπνοδωματίου τη νύχτα ώστε να μειωθεί η διαφορά θερμοκρασίας με τον υγραντήρα, και σιγουρευτείτε ότι είναι κλειστό το παράθυρο του δωματίου.
- Περάστε τον σωλήνα κάτω από τις κουβέρτες για να διατηρηθούν ζεστές.
- Καλύψτε το σωλήνα με αλουμινόχαρτο ή με άλλο μονωτικό - ο στόχος είναι να διατηρηθεί ο αέρας στις σωληνώσεις ζεστός.

Ε: Τι είναι η θερμαινόμενη υγραποίηση?

Α: Στην θερμαινόμενη υγραποίηση ο αέρας στο αναπνευστικό κύκλωμα του αναπνευστήρα ζεσταίνεται και δημιουργείται αρκετή υγρασία ώστε να μη ξεραίνονται οι εκκρίσεις.

Ε: Υπάρχει προγραμματισμένο χειρουργείο, και υπάρχει περίπτωση να χρειαστεί γενική αναισθησία. Ποια βήματα πρέπει να ακολουθήσω για να προλάβω τυχόν αναπνευστικά προβλήματα και μολύνσεις των πνευμόνων;

Α: Εάν ένα χειρουργείο απαιτεί γενική αναισθησία, πρέπει να ειδοποιήσετε εκ των προτέρων την ιατρική ομάδα ότι θα χρειαστείτε επιπλέον βοήθεια για την αναπνοή και το

βήχα μετά την επέμβαση. Ξεκαθαρίστε ποια επιλογή θέλετε. Μερικά άτομα με νόσο του Pompe προτιμούν μη επεμβατικό αερισμό (π.χ. αναπνευστήρας BiPAP, συσκευή coughAssist). Άλλοι πιστεύουν ότι ο επεμβατικός αερισμός (όπως η τοποθέτηση αναπνευστικού σωλήνα στον φάρυγγα) είναι περισσότερο αποτελεσματικός. Τα μέλη της οικογένειας που θα σας βοηθήσουν κατά την ανάρρωση θα σας βοηθήσουν να μάθετε πώς να χρησιμοποιείτε αυτές τις συσκευές. Ένας πνευμονολόγος μπορεί να σας εκπαιδεύσει. Επίσης θα πρέπει να ενημερώσετε την χειρουργική ομάδα εάν χρησιμοποιείτε κάποια συσκευή ώστε να διαχειριστούν την αναισθησία σας με τον καλύτερο δυνατό τρόπο. Μια καλή ιδέα είναι το να φέρετε την συσκευή σας στο νοσοκομείο και να συζητήσετε με τον γιατρό και τον αναισθησιολόγο.

Ε: Τι χρειάζεστε να πω στους νοσηλευτές σχετικά με τη χρήση του οξυγόνου;

Α: Πολλοί νοσηλευτές δεν γνωρίζουν ότι η χορήγηση οξυγόνου αντενδείκνυται σε ασθενείς με νόσο του Pompe που έχουν αναπνευστικά προβλήματα. Η αλήθεια είναι ότι μπορεί να είναι επικίνδυνο και πρέπει να χορηγείται μόνο υπό την επίβλεψη ιατρού και με προσοχή σε ελεγχόμενο περιβάλλον όταν χρειάζεται. Θυμηθείτε ότι τα αναπνευστικά προβλήματα στη νόσο Pompe προκαλούνται από μυϊκή αδυναμία και όχι από νόσο των πνευμόνων. Τα περισσότερα άτομα με Pompe έχουν υγιείς πνεύμονες. Αντί να σας βοηθάει να αναπνεύσετε πιο βαθιά η ξαφνική εισροή αέρα μειώνει την φυσική σας ανάγκη να αναπνεύσετε. Το επίπεδο του CO₂ στο αίμα αυξάνεται με κίνδυνο αναπνευστικής ανεπάρκειας. Η αναπνευστική ανεπάρκεια μπορεί να αποφευχθεί μέσω θεραπείας αερισμού ο οποίος θα αποκαταστήσει την αναπνοή. Για να προστατέψετε τον εαυτό σας σε επείγουσες καταστάσεις καλό είναι να φοράτε ένα ιατρικό βραχιόλι συναγερμού ή να έχετε μαζί σας γραπτές οδηγίες από τον πνευμονολόγο σας. Το οξυγόνο μπορεί να χρησιμοποιηθεί μόνο στο νοσοκομείο όταν πάσχετε επιπλέον από πνευμονική νόσο όπως πνευμονία ή για να παρέχει ανακούφιση στα τελικά στάδια της νόσου Pompe.

Που θα μάθετε περισσότερα

Οι πληροφορίες αυτού του φυλλαδίου προέρχονται από τις παρακάτω πηγές:

- Πρακτικές Οδηγίες Αμερικάνικου Κολλεγίου Ιατρικής Γενετικής (American College of Medical Genetics (ACMG) Practical Guideline): Pompe Disease Diagnosis and Management Guideline 2006. Vol. 8. No. 5. Οι οδηγίες του *ACMG guidelines* σχεδιάστηκαν σαν μια εκπαιδευτική πηγή για γιατρούς και άλλους επιστήμονες υγείας

- Η ιστοσελίδα της Κοινότητας Pompe της εταιρείας Genzyme προσφέρει αναλυτικές πληροφορίες για τη νόσο, όπως και πηγές, αλλά και υποστήριξη ώστε να μπορούν να διαχειριστούν πιθανά προβλήματα. www.pompe.com.
- Κέντρο Λυσοσωμικών και Μεταβολικών Νοσημάτων Erasmus (Center for Lysosomal and Metabolic Diseases Erasmus MC University Medical Center) www.erasmusmc.nl/
- Δοκιμασίες της αναπνευστικής μυϊκής λειτουργίας, <http://www.merck.com/mmpe/sec05/ch046/ch046d.html>
- Η σπειρομέτρηση σε ύπτια θέση βελτιώνει την ανίχνευση της διαφραγματικής αδυναμίας, <http://chestjournal.chestpubs.org/content/121/2/436.full>
- Rainout: Για περισσότερες πληροφορίες <http://www.apneasupport.org/about5684.html>
- www.doctorbach.com: Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την αποκατάσταση των ασθενών με νευρομυϊκές παθήσεις, αναπνευστικές νόσους και κατ' οίκον μηχανικό αερισμό.

Πληροφορίες, Συμβουλευτική και Στήριξη

Οι παρακάτω πηγές μπορούν να φανούν χρήσιμες για περισσότερες συμβουλές και πληροφορίες σχετικά με την διαιτητική θεραπεία των ατόμων με νόσο του Pompe,:

- Ο Διεθνής Σύλλογος της νόσου Pompe (International Pompe Association (IPA) είναι μια παγκόσμια ένωση των ασθενών με νόσο του Pompe. Ο 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
- GSDNet: Γίνετε μέλος του GSDNet Listserv και ανταλλάξτε e-mails με άτομα σε όλο τον κόσμο που ζουν με τη νόσο του Pompe. Για να εγγραφείτε στο GSDNet με e-mail:
"To": listserv@listserv.icors.org
"CC": Αφήστε τη κενή
"Subject": Αφήστε τη κενή
E-mail: Πληκτρολογήστε στο χώρο κειμένου τα ακόλουθα: Εγγραφή στο GSDNet <προσθήκη του ονόματός σας>



- Κατανόηση της νόσου Pompe (Understanding Pompe Disease) πρόκειται για ένα δωρεάν φυλλάδιο το οποίο παραθέτει μια καλή εισαγωγή σχετικά με την νόσο Pompe. Είναι διαθέσιμο στην ιστοσελίδα της Κοινότητας Pompe www.pompe.com.
- Τον Ιατρικό Οδηγό της νόσου Pompe (The Physicians Guide to Pompe Disease) μπορείτε να τον παραγγείλετε από την Εθνική Οργάνωση για τα Σπάνια Νοσήματα (National Organization for Rare Disorders (NORD)) στην ιστοσελίδα www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html
- Ιατρικά Κέντρα που ειδικεύονται στις Νευρομυϊκές Διαταραχές (Medical Centers Specializing in Neuromuscular Disorders):
Για να βρείτε τα Ιατρικά αυτά Κέντρα, επικοινωνήστε με τον Σύλλογο Νευρομυϊκών διαταραχών της χώρας σας.
 - ο Στις Ηνωμένες Πολιτείες, επικοινωνήστε με τον Σύλλογο Μυϊκής Δυστροφίας (Muscular Dystrophy Association - MDA) www.mdausa.org/clinics
 - ο Στην Ευρώπη, επικοινωνήστε με τον αντίστοιχο Ευρωπαϊκό Σύλλογο (EAMDA) στην ιστοσελίδα www.eamda.net
 - ο Σε άλλες ηπείρους, επισκεφτείτε την Παγκόσμια Συμμαχία των Συλλόγων Νευρομυϊκών Διαταραχών (World Alliance of Neuromuscular Disorder Associations – WANDA) στην ιστοσελίδα www.wandaweb.org και πατήστε στην χώρα σας.

Αυτή η έκδοση σχεδιάστηκε με στόχο 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.

ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗΝ ΝΟΣΟ ΡΟΜΠΕ

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.Δημητρούλη2, Χ.Ιωάννου, Ε.Καβακοπούλου, επιμέλεια Π.Αυγουστίδου-Σαββοπούλου).