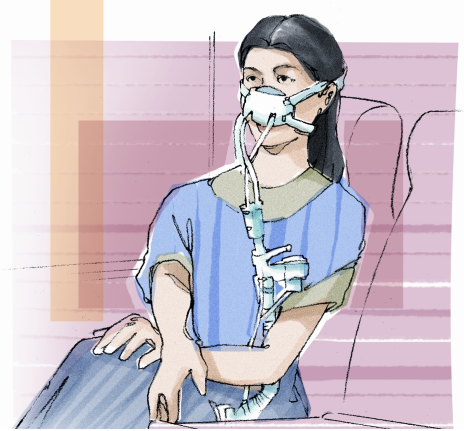




ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

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 σας. Αυτό το φυλλάδιο περιγράφει τα πιο συνηθισμένα αναπνευστικά προβλήματα και πώς 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 τον θώρακα από την κοιλιακή κοιλότητα. Υπάρχουν τέσσερα ζεύγη μυών τα οποία ελέγχουν το αναπνευστικό σύστημα. Αυτά τα τέσσερα ζεύγη μυών είναι το διάφραγμα, οι μεσοπλευριοί μύες, οι κοιλιακοί μύες και οι επικουρικοί μύες. Αυτά τα τέσσερα σετ μυών παίζουν σημαντικό ρόλο στην αναπνοή. 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**.

Καθώς εξελίσσεται η νόσος Pompe, οι μύες μπορεί να εξασθενήσουν οδηγώντας σε χαμηλούς πνευμονικούς όγκους, ανωμαλίες στα αέρια του αίματος, διαταραχές της αναπνοής κατά τον ύπνο και μειωμένο 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, ειδικά στα άτομα που δεν λαμβάνουν θεραπεία. Σε μια ανασκόπηση του 2006 με αρ. αναφ. ¹, 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

ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

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 και μείζον εύρημα στη νόσο του Pompe και η αναπνευστική ανεπάρκεια συχνά αναπτύσσεται ενώ οι ασθενείς έχουν ακόμη την ικανότητα βάδισης, ενώ για μερικούς ασθενείς μπορεί να αποτελεί πρώιμη κλινική ένδειξη της νόσου. Η αδυναμία του διαφράγματος μπορεί να χαρακτηριστεί από μια μείωση της ζωτικής χωρητικότητας (VC) ενώ ο ασθενής βρίσκεται σε ύπτια 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 ή/και τα επίπεδα διοξειδίου του άνθρακα να μην μπορούν να διατηρηθούν μέσα στα φυσιολογικά όρια. Αν δεν αντιμετωπιστεί έγκαιρα μπορεί να οδηγήσει στον 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 ή διατήρησης της εγρήγορσης.
- 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 σωματική προσπάθεια ή άσκηση.
- Μείωση της όρεξης και επιθυμίας για φαγητό.

ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΝΟΣΟ ΡΟΜΠΕ

Προβλήματα ύπνου:

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

Άλλα προβλήματα:

- Άγχος
- Κατάθλιψη
- Πρωινοί πονοκέφαλοι
- Αδύναμο φτέρνισμα και βήχας
- 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. Η γνώση των συμπτωμάτων που δυσκολεύουν τις λειτουργίες σας κατά τη διάρκεια της ημέρας ή τον βαθύ ύπνο σας το βράδυ μπορεί να σας βοηθήσει να κάνετε βήματα ώστε να τα αντιμετωπίσετε

Ε: Πόσο συχνά πραγματοποιείται έλεγχος της αναπνευστικής λειτουργίας;

Α: Εάν ένας ασθενής έχει αναπνευστικές δυσκολίες, η αξιολόγηση της αναπνευστικής κατάστασης θα πρέπει να γίνεται σε τακτική βάση, όπως συνιστάται από έναν ειδικό. Τα συμπτώματα που εξετάζονται περιλαμβάνουν βήχα, παρουσία συριγμού ή δύσπνοιας, ανοχή στην άσκηση, επίπεδο ενέργειας, βαθμό κόπωσης, και στα βρέφη, την ικανότητά τους να τρέφονται. 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 σπιρομέτρηση (μέτρηση της αναπνοής) είναι η πιο συνηθισμένη λειτουργική αναπνευστική μέτρηση (PFT), η οποία μετρά την λειτουργικότητα των πνευμόνων, και ειδικότερα την ποσότητα (όγκο) ή/και την ταχύτητα (ροή) με την οποία εισπνέει και εκπνέει κάποιος.

Σε ασθενείς με όψιμη εκδήλωση της νόσου, οι αναπνευστικές λειτουργικές δοκιμασίες θα πρέπει να περιλαμβάνουν την μέτρηση της ζωτικής χωρητικότητας (VC) και του ταχέως εκπνεόμενου όγκου σε ένα δευτερόλεπτο (FEV1). Οι μετρήσεις της μέγιστης εισπνεόμενης πίεσης (MIP) και της μέγιστης εκπνεόμενης πίεσης (MEP) 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 ύπτια 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

ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΝΟΣΟ ΡΟΜΠΕ

μπορεί να απαιτεί αναισθησία, η οποία όμως δεν συστήνεται. Όταν είναι διαθέσιμη η μέτρηση της ζωτικής χωρητικότητας κατά τη διάρκεια κλάματος (CVC) μπορεί να λάβει επαναλήψιμες μετρήσεις για τη ζωτική χωρητικότητα του βρέφους. Η μέτρηση της αρνητικής εισπνευτικής 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 ανάπτυξη 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. Αυτό γίνεται με τη χρήση ενός παλμικού οξυμέτρου δακτύλου.

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 οι αδύναμοι κοιλιακοί μύες και το διάφραγμα να μειώσουν την ικανότητα για βήχα;

Α: Η αδυναμία των μυών μπορεί να υποβαθμίσει τον βήχα, με αποτέλεσμα τη διατήρηση των εκκρίσεων και την αδυναμία απομάκρυνσης τόσο του φυσιολογικού όγκου πνευμονικών εκκρίσεων, όσο και εκείνων που σχετίζονται με οξείες λοιμώξεις. Αυτή η αδυναμία μπορεί, συνεπώς, να προδιαθέσει το άτομο που έχει διαγνωστεί με τη νόσο Pompe να αναπτύξει ατελεκτασία (πλήρη 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:

- **Συσώρευση εισπνεόμενου αέρα (Air Stacking):** Η Συσώρευση εισπνεόμενου αέρα 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

ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΝΟΣΟ ΡΟΜΠΕ

πνεύμονές του. Μια τσάντα αμπού (που αποτελείται από μια μάσκα που εφάπτεται στο στόμα και στη μύτη και από ένα εύκαμπτο σακί που προωθεί αέρα στους πνεύμονες μετά από πίεση) μπορεί να χρησιμοποιηθεί για αυτήν τη διαδικασία.

- **Χειροκίνητη υποβοήθηση βήχα:** Αυτός ο τύπος υποβοηθούμενου βήχα γίνεται φυσώντας αέρα στον ασθενή με μια βαθιά αναπνοή και μετά χρησιμοποιώντας είτε μια κοιλιακή ώθηση ή με συμπίεση του θώρακα για αύξηση του βήχα του ασθενή. 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 εκδίωξη αέρα με μηχανικό τρόπο (insufflator-exsufflator CoughAssist):** Το φύσημα και η εκδίωξη αέρα με μηχανικό τρόπο αποτελεί μη επεμβατική θεραπεία που με ασφαλή και σταθερό τρόπο απομακρύνει εκκρίσεις σε ανθρώπους που παρουσιάζουν μειωμένη ικανότητα για βήχα. Το φύσημα και η εκδίωξη αέρα με μηχανικό τρόπο απομακρύνει τις εκκρίσεις 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 προσομοιώνοντας 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 σωληνάκι 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 ή ιατρού για αναπνευστικά προβλήματα ώστε να μπορεί να αρχίσει έγκαιρα η αναπνευστική υποστήριξη σε επείγουσες περιπτώσεις.

ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

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

A: Όλοι οι ασθενείς με νόσο Pompe θα πρέπει να μιλήσουν με τον θεράποντα ιατρό τους σχετικά με την ανάγκη να προβούν, εάν υπάρχουν συμπτώματα, σε ανασκόπηση του ύπνου τους. Αυτό μπορεί να περιλαμβάνει σε ορισμένες περιπτώσεις μια μελέτη ύπνου (πολυυπνογραφία). Εναλλακτικές μελέτες όπως η παλμική οξυμετρία ή/και η καπνογραφία δεν επαρκούν για την αξιολόγηση των αναπνευστικών διαταραχών του ύπνου, αλλά μπορεί να χρησιμοποιηθούν για να εκτιμήσουν τυχόν νυχτερινή υποξία ή 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 όχι βαθιά ή η 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 ή/και πιο βαθιά από το φυσιολογικό.

E: Τι σημαίνει διαταραχή αναπνοής κατά τον ύπνο;

A: Η διαταραχή αναπνοής κατά τον ύπνο είναι συχνά παρούσα στα άτομα με νόσο του Pompe που έχουν αναπνευστική μυϊκή αδυναμία. Η ελάττωση του τόνου της ανώτερης 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 (που συμβαίνει κατά το βράδυ) υποαερισμός συχνά προηγείται της αναπνευστικής ανεπάρκειας κατά τη διάρκεια της ημέρας.

Σε άτομα με την όψιμη εκδήλωση της νόσου 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 της υπερκαπνίας (υπερβολική ποσότητα CO₂ στο αίμα) και υποξαιμία (μειωμένη μερική πίεση του οξυγόνου στο αίμα). Στα βρέφη με νόσο του Pompe, η αναπνευστική διαταραχή του ύπνου μπορεί να εκδηλωθεί πριν οι γονείς αναφέρουν συμπτώματα.

E: Πώς μπορείτε να καταλάβετε ότι έχετε προβλήματα άπνοιας ύπνου;

A: Η άπνοια ύπνου είναι μια διαταραχή του ύπνου που χαρακτηρίζεται από παύσεις στην

ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΝΟΣΟ ΡΟΜΠΕ

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 στις αναπνοές που συνοδεύεται είτε από νευρολογική αφύπνιση (μετατόπιση 3 δευτερολέπτων στη συχνότητα του του ΗΕΓ), είτε από πτώση του κορεσμού του οξυγόνου στο αίμα τουλάχιστον 3-4%, ή και από τα δύο. Η άπνοια ύπνου διαγιγνώσκεται μετά από μια δοκιμασία κατά τη διάρκεια του ύπνου που ονομάζεται πολυυπνογράφημα ή «μελέτη ύπνου».

Ε: Υπάρχει κάποια λίστα με αναπνευστικές συστάσεις που πρέπει να ακολουθούνται από ένα άτομο που έχει διαγνωστεί με νόσο του Pompe και που παρουσιάζει αναπνευστικές δυσκολίες;

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.
- Μπορεί να ζητηθούν ακτινογραφίες θώρακος όταν ενδείκνυται κλινικά.
- Ο μέγιστος δυνατός καθαρισμός των αεροφόρων οδών από τις εκκρίσεις θα πρέπει να εφαρμόζεται συστηματικά.
- Οι ασθενείς θα πρέπει να συζητούν με τον ιατρό τους για τις αλλαγές στην αναπνευστική λειτουργία κατά τη διάρκεια του ύπνου, εάν ο ασθενής παρουσιάσει αλλαγές στην υπνηλία κατά τη διάρκεια της ημέρας, ανεξήγητη κόπωση ή έχει παρατηρήσει άπνοια 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 (γνωστών ως αναπνευστήρες) μπορεί να βελτιώσει σημαντικά την ποιότητα ζωής των παιδιών και των ενηλίκων με αναπνευστική δυσχέρεια.

Αρχικά, η μη επεμβατική θεραπεία αναπνευστικής υποστήριξης μπορεί να χρειαστεί μόνο τη νύχτα για να βοηθήσει στη διατήρηση της φυσιολογικής ροής αέρα κατά τη διάρκεια του ύπνου. Μια φορητή συσκευή χρησιμοποιείται για να παρέχει σταθερή ροή αέρα μέσω μίας μάσκας η οποία εφάπτεται στη μύτη ή πάνω από τη μύτη και το στόμα.

ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

Μπορούν να χρησιμοποιηθούν επιστόμια για την παροχή αναπνευστικής υποστήριξης και κατά τη διάρκεια της ημέρας, εάν απαιτείται.

Τύποι αναπνευστήρων που χρησιμοποιούνται συνήθως από τους ασθενείς με νόσο Pompe:

- **Αναπνευστήρες BiPAP/VPAP:** BiPAP (θετική πίεση αεροφόρων οδών σε 2 επίπεδα). Η BiPAP βοηθάει την οξυγόνωση και τον αερισμό σε περιπτώσεις άπνοιας ύπνου ή κόπωσης των αναπνευστικών μυών. Έχει επίσης εφαρμοστεί για την αποφυγή των πιο παρεμβατικών μεθόδων όπως η διασωλήνωση ή τραχειοστομία. Με τον αερισμό πίεσης σε 2 επίπεδα, το μηχάνημα σπρώχνει τον αέρα στους πνεύμονες με συνεχή πίεση. Στη συνέχεια μειώνεται η πίεση για να επιτρέψει την εκπνοή.
- **Αναπνευστήρες όγκου:** Οι αναπνευστήρες όγκου διοχετεύουν καθορισμένο όγκο αέρα, κι όχι καθορισμένη πίεση, στους πνεύμονες με κάθε «αναπνοή». Οι αναπνευστήρες με ανακύκλωση βάσει όγκου μπορούν να παρέχουν υψηλότερους όγκους και υψηλότερες πιέσεις αέρα από τη μέγιστη δυνατή πίεση με τους αναπνευστήρες BiPAP.
- **Αναπνευστήρες CPAP:** Η μέθοδος εφαρμογής συνεχούς θετικής πίεσης στις αεροφόρους οδούς (CPAP Continuous Positive Airway Pressure) εφαρμόζει τη θετική πίεση στον φάρυγγα έτσι ώστε να παρεμποδίσει την κατάρρευση του φάρυγγα κατά τη διάρκεια του ύπνου. Η CPAP συνήθως δεν προσφέρει στα άτομα με αδύναμους αναπνευστικούς μύες το είδος της αναπνευστικής υποστήριξης που πραγματικά χρειάζονται. Η CPAP θα πρέπει να χρησιμοποιείται για τη θεραπεία της άπνοιας ύπνου μόνον σε σπάνιες περιπτώσεις ασθενών με νόσο Pompe. Και μάλιστα λέγεται ότι γενικά η CPAP δεν πρέπει να χρησιμοποιείται από ασθενείς με νόσο Pompe.

Ε: Πώς να βελτιώσετε την άνεση ενός αναπνευστήρα BiPapp/VPAP

A: Μπορεί να συνιστάται η επιλογή θερμαινόμενης ύγρανσης που θερμαίνει τον αέρα στον αναπνευστήρα και παρέχει αρκετή υγρασία για την αποτροπή της αφυδάτωσης της βλέννας.

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

ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΝΟΣΟ ΡΟΜΠΕ

A: Η συμπύκνωση αυτή λέγεται «rainout». Αν το δωμάτιό σας είναι κρύο, ο θερμός, υγροποιημένος αέρας έρχεται σε επαφή με την πιο κρύα 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 μπορεί να συγκρατήσει ο αέρας ποικίλλει ανάλογα με την θερμοκρασία: ο πιο ζεστός αέρας συγκρατεί περισσότερο νερό από ό,τι 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 τη δημιουργία σταγονιδίων.

Διάφοροι τρόποι να αντιμετωπιστεί το «rainout»:

- Προσπαθήστε 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, όπως περιτύλιγμα σωληνώσεως. Ο στόχος είναι να διατηρηθεί ο αέρας στις σωληνώσεις ζεστός
- Επιλέξτε ένα διαφορετικό μοντέλο αναπνευστήρα με θερμαινόμενο εύκαμπτο σωλήνα.

E: Τι είναι η θερμαινόμενη υγροποίηση;

A: Στην θερμαινόμενη υγροποίηση ο αέρας στο αναπνευστικό κύκλωμα του αναπνευστήρα ζεσταίνεται και δημιουργείται αρκετή υγρασία ώστε να μην ξεραίνονται οι εκκρίσεις.

E: 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;

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

9

ΑΝΑΠΝΕΥΣΤΙΚΑ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΝΟΣΟ ΡΟΜΠΕ

οικογένειας που θα σας βοηθήσουν κατά την ανάρρωση θα πρέπει να μάθουν πώς να χρησιμοποιούν αυτή τη συσκευή. Ένας πνευμονολόγος μπορεί να τους 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 τον αναπνευστήρα σας στο νοσοκομείο και να συζητήσετε με τον ιατρό και τον αναισθησιολόγο σας.

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

Α: Οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης μπορεί να μην 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. Στην πραγματικότητα, 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. Αυτό μπορεί να αποφευχθεί με τη χορήγηση θεραπείας αερισμού που αποκαθιστά τη βαθιά 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.

Πού θα μάθετε περισσότερα: Δείτε την ενότητα Περισσότερες πληροφορίες

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. Tiff, MD, PhD,¹⁴](#) and [Michael S. Watson, PhD¹⁵](#)

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 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.