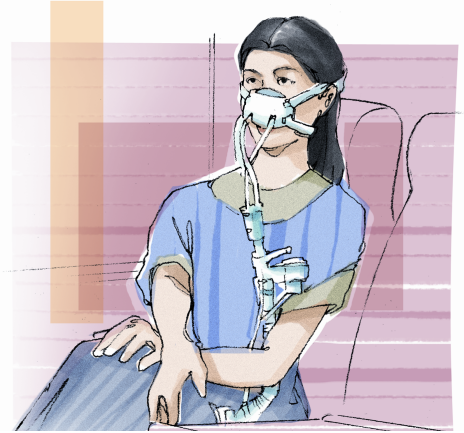




ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Veel baby's, kinderen en volwassenen met de ziekte van Pompe laten al vroegtijdig tekenen zien van ademhalingsproblemen die ernstiger worden naarmate de spieren zwakker worden. Afhankelijk van het stadium of de ernst van uw ziekte kunnen deze problemen zich langzaam ontwikkelen of zeer plotseling ontstaan. Deze publicatie beschrijft de meest voorkomende ademhalingsproblemen en hoe deze het best behandeld kunnen worden. Ook wordt hierin beschreven welke stappen er genomen moeten worden om de longfunctie te behouden of te herstellen nadat u spoedeisende hulp of een operatie ondergaat.



V: Waarom ontwikkelen mensen met de ziekte van Pompe ademhalingsproblemen?

A: De ziekte van Pompe verzwakt het middenrif. Het middenrif is een koepelvormige spier die de borstkas van de buikholte scheidt. Er zijn vier spiergroepen betrokken bij de ademhaling. Deze vier spiergroepen zijn het middenrif, de tussenribspieren, de buikspieren en de hulpspieren. Deze spelen allemaal een belangrijke rol bij de ademhaling. Als deze spieren zwakker worden, wordt het moeilijker om diep genoeg adem te halen om genoeg lucht binnen te krijgen en kooldioxide (CO₂) uit te ademen. Dit zorgt ervoor dat de CO₂ zich in het bloed ophoopt, waardoor u zich niet fit voelt en uw algehele gezondheid wordt beïnvloed. De medische term voor deze aandoening is **respiratoire insufficiëntie**.

Naarmate de ziekte van Pompe verergert, kunnen de spieren verzwakken. Dit kan leiden tot een verminderd longvolume, afwijkende bloedgaswaarden, verstoorde ademhaling tijdens de slaap, en een verminderde hoestcapaciteit. Als uw hoest niet krachtig genoeg is om uw luchtwegen te ontdoen van slijm, kan dit leiden tot longinfecties en andere gezondheidsproblemen.

De ziekte van Pompe kan leiden tot progressief verlies van de longfunctie, zeker wanneer de ziekte niet wordt behandeld. Uit een onderzoek uit 2006^{Ref 1} bleek ongeveer 60% van de patiënten met de late vorm van de ziekte van Pompe een licht verminderde capaciteit te hebben om diep te ademen, met een verminderde luchtstroom in en uit de longen. Hoewel het patroon van spierzwakte per persoon verschillend is, wordt er een verband gezien tussen de longfunctiewaarden en de spierzwakte in met name de benen.

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Zwakte van het middenrif kan een vroeg en belangrijk symptoom zijn van de ziekte van Pompe. Ademhalingsproblemen ontwikkelen zich vaak terwijl men nog steeds kan lopen. Voor sommige patiënten zijn ademhalingsproblemen zelfs het eerste klinische symptoom van de ziekte. De zwakte van het middenrif kan worden gekenmerkt door een afname van de vitale capaciteit (VC) van de longen in rugligging in vergelijking met een zittende houding. Objectieve evaluatie van de longfunctie bij baby's is technisch uitdagend, daarom moet er voor een volledig beeld van de longfunctie ook worden gekeken naar klinische factoren zoals het energieniveau overdag en de mate van vermoeibaarheid (bijvoorbeeld of de patiënt kan eten zonder dat ademen zwaarder wordt).

V: Wat is respiratoire insufficiëntie (longinsufficiëntie)?

A: Respiratoire insufficiëntie betekent dat de longen niet voldoende zuurstof kunnen opnemen of voldoende CO₂ kunnen uitstoten om aan de behoeften van de cellen van het lichaam te voldoen. Het wordt ook longinsufficiëntie genoemd. Indien dit niet goed behandeld wordt, kan het leiden tot respiratoir falen. Respiratoir falen betekent dat er sprake is van een inadequate gasuitwisseling tijdens het ademen met als gevolg dat de zuurstof- en/of de kooldioxidewaarden in het bloed niet binnen het normale bereik kunnen worden gehouden. Als dit niet op tijd wordt behandeld, kan dit leiden tot de dood.

V: Wat zijn de kenmerken en symptomen van ademhalingsproblemen bij iemand met de ziekte van Pompe?

A: Er zijn veel kenmerken en symptomen van respiratoire insufficiëntie, het ademhalingsprobleem dat wordt veroorzaakt door een verminderde luchtstroom naar de longen. Deze omvatten:

Invloed op dagelijkse activiteiten:

- Moeite hebben met concentreren of alert blijven
- Duidelijk verminderde prestaties (bijvoorbeeld niet goed mee kunnen doen tijdens de gymles, of meer tijd nodig hebben om werktaken uit te voeren)
- Kortademig zijn in rust of na lichamelijke inspanning of training
- Minder eetlust of minder behoefte aan eten

Slaapproblemen:

- Overdag erg moe of slaperig zijn
- Moeite hebben om in slaap te vallen of in slaap te blijven
- Vaak nachtmerries

Andere problemen:

- Angst
- Depressie
- Ochtendhoofdpijn

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

- Zwak niezen en hoesten
- De rug- en nekspieren gebruiken om te helpen bij het ademen.

Het hebben van een of meer van deze symptomen betekent niet altijd dat u een ademhalingsprobleem hebt. Maar het herkennen van de symptomen die de slaap en het functioneren beïnvloeden, kan helpen om de juiste stappen te nemen om ze het hoofd te bieden.

V: Hoe vaak moet uw ademhalingsfunctie gecontroleerd worden?

A: Als een patiënt ademhalingsmoeilijkheden heeft, moet de ademhalingsfunctie regelmatig worden gecontroleerd, volgens de aanbeveling van een specialist. De aspecten waarnaar gekeken wordt zijn onder meer de hoestcapaciteit, of er sprake is van piepende ademhaling of kortademigheid, de inspanningstolerantie, het energieniveau, de mate van vermoeidheid, en bij baby's het vermogen om te voeden. Lichamelijk onderzoek moet zich richten op de ademhalingsfrequentie, het gebruik van de hulpspieren, de adequaatheid van gasuitwisseling, en de kwaliteit van de hoest.

Spirometrie (het meten van de ademhaling) is de meest gangbare longfunctietest. Het meet de longfunctie en dan met name de hoeveelheid (volume) lucht die kan worden in- en uitgeademd en de snelheid waarmee dit gebeurt.

Bij patiënten met de late vorm kunnen longfunctietests bestaan uit het meten van de vitale capaciteit (VC) en het volume van een geforceerde uitademing in 1 seconde (Forced Expiratory Volume in 1 second, FEV1). Metingen van maximale inademiingsdruk (P_Imax of MIP) en maximale uitademiingsdruk (P_Emax of MEP) kunnen helpen bij het beoordelen van de zwakte van de ademhalingsspieren. Zwakte van het middenrif kan verder worden beoordeeld aan de hand van een meting van de vitale capaciteit bij rugligging (liggend met het gezicht naar boven).

Bij de infantiele vorm van de ziekte is spirometrie geen optie, en om longfunctietests bij baby's uit te voeren kan sedatie nodig zijn, wat niet aan te raden is. Indien mogelijk kan het meten van de vitale capaciteit van het huilen (crying vital capacity, CVC) aangeven wat de vitale capaciteit van het kind is. Negative inspiratory flow measurement (NIFM), een parameter die vergelijkbaar is met de P_Imax, geeft een meting van de ademhalingspierkracht.

Om de ontwikkeling van ademhalingsfalen te beoordelen bij mensen met de ziekte van Pompe, kan de gasuitwisseling worden gemeten. Er kan routinematig een capnografie en een saturatiemeting worden uitgevoerd, de laatste is een niet-invasieve methode waarmee het zuurstofgehalte van het bloed (zuurstofvoorziening door hemoglobine) wordt gemeten. Dit gebeurt met behulp van een saturatiemeter.

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Hemoglobine in het bloed transporteert zuurstof van de longen naar de rest van (de weefsels in) het lichaam, waar het zuurstof afgeeft die de cellen nodig hebben.

Capnografie is het meten van de concentratie (of partiële druk) van kooldioxide (CO₂) in de uitgeademde lucht. Het is met name ontwikkeld voor gebruik als controle-instrument tijdens anesthesie en intensive care.

V: Kunnen zwakke buikspieren en een zwak middenrif het hoesten belemmeren?

A: Zwakke spieren kunnen de hoestcapaciteit verminderen, wat ervoor kan zorgen dat er slijm achterblijft en dat men niet in staat is om zowel de normale slijmhoeveelheid uit de longen als extra slijm veroorzaakt door infecties weg te werken. Hierdoor kan iemand met de ziekte van Pompe een gedeeltelijke of complete klaplong of een longontsteking krijgen.

V: Wat voor soort behandeling kan helpen om de longen en borstspieren op te rekken en het hoesten te vergemakkelijken?

A: De volgende behandelingen kunnen helpen om de longen en borstspieren op te rekken en om makkelijker te hoesten:

- **Air Stacking:** Air stacking gebeurt als iemand adem haalt, de lucht vasthoudt in de longen, en dan vervolgens een tweede keer inademt en deze lucht weer vasthoudt. Op deze manier wordt er zoveel mogelijk lucht in de longen gestapeld. Om te helpen bij air stacking kan een beademingsballon worden gebruikt, een flexibele ballon die kan worden samengedrukt en op die manier lucht via een mond-neusmasker in de longen duwt.
- **Handmatig ondersteund hoesten:** Deze vorm van hoesten houdt in dat iemand een diepe ademdeug neemt en dat iemand anders vervolgens met kracht op de buik of borstkas duwt om de hoestkracht te vergroten. Het diep inademen van lucht in de longen helpt de elastische terugslag van de longen en borstwand bij de uitademing, terwijl de buik- of borstcompressie helpt bij de expiratoire fase (uitstoot van de lucht) en in mindere mate bij de drukfase (sluiting van het strotklepje en aanspanning van de spieren). Deze manier van hoestondersteuning kan alleen plaatsvinden als iemand het strotklepje gesloten kan houden.
- **Mechanisch in-exsufflatiesysteem (hoestmachine):** Een hoestmachine is een niet-invasieve therapie die op een veilige en consistente manier slijm uit de longen verwijdt bij mensen die niet goed zelf kunnen hoesten. Er wordt eerst geleidelijk positieve druk op de luchtwegen uitgeoefend, en dan wordt er snel overgeschakeld naar negatieve druk. Deze snelle overschakeling van positieve naar negatieve druk zorgt voor een diepe uitademing, waardoor een natuurlijke hoest gesimuleerd wordt.

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Risico op infecties:

Als u verkouden bent of bronchitis hebt, kan een zwakke hoest het risico op een longontsteking vergroten. Longontsteking wordt veroorzaakt door een virus of bacterie, waardoor zich vocht in de longen ophoopt. Symptomen van een longontsteking zijn koorts, rillingen, hoesten en moeilijk adem kunnen halen. Longontsteking moet direct en goed behandeld worden om complicaties te voorkomen.

Als iemand een acuut respiratoir falen heeft of een longontsteking ontwikkelt die zeer moeilijk te behandelen is, kan het noodzakelijk zijn om een incisie (sneetje) in de huid te maken en een buisje in de luchtpijp te plaatsen om iemand te kunnen blijven beademen. Deze chirurgische procedure wordt een **tracheotomie** genoemd. De meeste mensen met de ziekte van Pompe zullen echter in staat zijn om voldoende ondersteuning te krijgen van non-invasieve beademing. Dit is beademing via een mondstuk of een mond-neusmasker, waarvoor geen operatie nodig is. Soms kan een beademingsbuis tijdens een periode van ziekte wordt ingebracht en later weer worden verwijderd. Het is van vitaal belang voor mensen met ademhalingsproblemen om onder toezicht van een beademingsarts of longarts te staan, zodat beademing tijdig gestart kan worden om noodsituaties te voorkomen.

V: Hoe vaak moet mijn ademhalingsfunctie tijdens het slapen gecontroleerd worden?

A: Voor alle patiënten met de ziekte van Pompe die symptomen vertonen is het aanbevolen om met hun behandelend specialist te praten over de mogelijkheid van een slaapevaluatie. In sommige gevallen kan dat een slaaponderzoek (polysomnografie) omvatten. Andere mogelijke onderzoeken, zoals een saturatiemeting en capnografie, zijn onvoldoende in staat om een slaap-ademhalingsstoornis op te sporen, hoewel ze wel kunnen worden gebruikt om nachtelijke hypoxie of hypoventilatie te meten. Een saturatiemeting op zichzelf is niet voldoende om een slaap-ademhalingsstoornis te meten.

Hypoxie is een aandoening waarbij het lichaam geheel (gegeneraliseerde hypoxie) of gedeeltelijk (weefselhypoxie) onvoldoende zuurstof krijgt.

Hypoventilatie betekent dat men te oppervlakkig of te langzaam ademhaalt, waardoor het lichaam niet krijgt wat het nodig heeft. Als iemand hypoventileert, stijgt het kooldioxidegehalte van het lichaam, wat leidt tot een tekort aan zuurstof in het bloed. Hyperventilatie (oftewel te veel ademen) betekent dat men dieper en/of sneller ademhaalt dan normaal.

V: Wat houdt een slaap-ademhalingsstoornis in?

A: Een slaap-ademhalingsstoornis komt vaak voor bij mensen bij wie de ziekte van Pompe met ademhalingsspierzwakte is gediagnosticeerd. De afname van de bovenste

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

luchtwegspanning, in het bijzonder gedurende de REM-slaap (rapid eye movement), kan de ademhaling verder belemmeren. Nachtelijke hypoventilatie vindt normaal gesproken plaats voordat er sprake is van respiratoir falen overdag.

Bij mensen met de late vorm van de ziekte van Pompe kan er ook een slaap-ademhalingsstoornis optreden als hun vitale capaciteit in zittende positie slechts licht afwijkt, omdat het middenrif onevenredig is aangetast. Pompe-patiënten kunnen ook een verminderd vermogen hebben om eventueel aanwezige obstructieve slaapapneu te compenseren, wat kan leiden tot verergerde hypercapnie (te veel CO₂ in het bloed) en hypoxemie (verlaagde partieeldruk van zuurstof in het bloed). Bij patiënten met de infantiele vorm van de ziekte van Pompe kan de slaap-ademhalingsstoornis ontstaan voordat er andere symptomen optreden.

V: Hoe weet u of u last hebt van slaapapneu?

A: Slaapapneu is een slaapstoornis die zich uit in onderbrekingen in de ademhaling tijdens de slaap. Elke episode duurt zodanig lang dat één of meerdere ademhalingen gemist worden. Deze episodes komen meerdere keren tijdens de slaap voor. De standaarddefinitie van een apneu-voorval is dat er een interval van minimaal 10 seconden moet zijn tussen elke ademhaling, met ofwel een neurologische verandering van het EEG-signaal (een 3 seconden of langere verspringing van de EEG-frequentie) ofwel een verlaging van het zuurstofgehalte in het bloed (desaturatie) van 3-4% of meer, of allebei. Slaapapneu wordt gediagnosticeerd met een nachtelijk slaaponderzoek, ook wel polysomnogram genoemd.

V: Bestaat er een lijst met ademhalingsaanbevelingen voor mensen die de ziekte van Pompe met ademhalingsproblemen hebben?

A: Hieronder volgt een lijst met aanbevelingen:

- De ademhaling moet regelmatig klinisch worden onderzocht.
- Indien mogelijk moeten de longfunctie en de gasuitwisseling van de ademhaling onderzocht worden ten tijde van de diagnose, en daarna op regelmatige basis en bij veranderingen van de klinische conditie van een patiënt.
- Er kunnen longfoto's worden gemaakt wanneer er een klinische indicatie bestaat.
- Het verwijderen van slijm uit de luchtwegen moet regelmatig worden gedaan.
- Patiënten die veranderingen waarnemen in hun slaperigheid overdag, onverklaarbare vermoeidheid ervaren of bij wie slaapapneus zijn opgemerkt, moeten deze veranderingen in slaap-ademhaling met hun specialist bespreken.
- Alle longinfecties moeten grondig worden behandeld.

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

V: Wat voor soort behandeling kan mensen met ademhalingsproblemen helpen?

A: Mechanische beademing helpt om ademhalingsproblemen bij mensen met de ziekte van Pompe te behandelen door lucht in de longen te blazen. Het gebruik van beademingsapparatuur kan de kwaliteit van leven van kinderen en volwassenen met ademhalingsproblemen enorm verbeteren.

In eerste instantie zal de niet-invasieve beademing alleen 's nachts nodig zijn om een normale ademhaling tijdens de slaap te bewerkstelligen. Een draagbare machine dient een constante luchtstroom toe via een neus- of mond-neusmasker. Indien nodig kan beademing overdag plaatsvinden door middel van een mondstuk.

Meestgebruikte beademingsapparatuur door mensen met de ziekte van Pompe:

- **BiPAP/VPAP-beademingsapparatuur:** BiPAP (Bi-level Positive Airway Pressure). De BiPAP ondersteunt de zuurstoftoevoer en beademing in het geval van slaapapneu of bij vermoeidheid van de ademhalingsspieren. Het wordt ook gebruikt ter voorkoming van meer invasieve procedures zoals intubatie of tracheotomie. Met bi-level drukbeademing duwt de machine onder constante druk lucht in de longen. Vervolgens wordt de druk verlaagd waardoor de uitademing kan plaatsvinden.
- **Volumegestuurde beademingsapparatuur:** Volumegestuurde beademing pompt een bepaalde hoeveelheid volume lucht per ademhaling in de longen, in plaats van een bepaalde hoeveelheid druk. Volumegestuurde beademingsapparatuur kan hogere volumes en een hogere druk leveren dan wat maximaal haalbaar is met BiPAP-apparatuur.
- **CPAP-beademingsapparatuur:** CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) is een methode waarbij positieve druk gebruikt wordt om de keel open te houden en te voorkomen dat deze dichtklapt tijdens de slaap. CPAP geeft mensen met zwakke ademhalingsspieren meestal niet de ondersteuning die ze nodig hebben. CPAP mag alleen in zeldzame gevallen worden gebruikt om slaapapneu te behandelen bij mensen met de ziekte van Pompe. Over het algemeen kan gezegd worden dat CPAP niet gebruikt mag worden bij mensen met de ziekte van Pompe.

V: Hoe kan het comfort van een BiPAP/VPAP-beademingsapparaat worden verbeterd

A: Verwarmde luchtbevochtiging kan worden aanbevolen. Deze optie verwarmt de lucht in het beademingsapparaat en levert voldoende vocht om uitdroging van de slijmvliezen te voorkomen.

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

V: Sommige mensen kunnen 's nachts problemen ondervinden met luchtbevochtigers, omdat de slang van het beademingsapparaat zich vult met gecondenseerd water. Hoe kan dit gebeuren?

A: Deze condensatie wordt 'rainout' genoemd. Wanneer uw kamer koud is, komt de verwarmde bevochtigde lucht in de slang in aanraking met de koudere kamertemperatuur en koelt af. Als lucht afkoelt, kan het minder waterdamp vasthouden, waardoor deze waterdamp condenseert. De hoeveelheid water die de lucht kan bevatten hangt af van de temperatuur: warme lucht kan meer water bevatten dan koude lucht. Als warme lucht bijvoorbeeld 's nachts afkoelt heeft het minder capaciteit om water te bevatten. Het water condenseert dan en vormt druppels.

Verschillende manieren om rainout tegen te gaan:

- Probeer de luchtvochtigheid te verminderen.
- Verhoog 's nachts de temperatuur van de slaapkamer om het verschil tussen de kamertemperatuur en de luchtbevochtiger zo klein mogelijk te houden. Zorg er ook voor dat het slaapkamerraam gesloten is.
- Leg de beademingsslang onder de dekens om deze warm te houden.
- Bedek de slang met aluminiumfolie of een ander soort isolatie, zoals een slangpakking. Het doel is om de slang en de lucht in de slang warm te houden.
- Kies een ander model beademingsapparaat met een verwarmde slang.

V: Wat is verwarmde luchtbevochtiging?

A: Verwarmde luchtbevochtiging in het beademingsapparaat verwarmt de lucht en levert voldoende vocht om uitdroging van de slijmvliezen te voorkomen.

V: Ik moet binnenkort een operatie ondergaan en er is een kans dat ik onder narcose moet. Wat moet ik doen om ademhalingsproblemen of longinfecties te voorkomen?

A: Indien een narcose nodig is tijdens een operatie, moet u het medische team *van tevoren* informeren dat u extra hulp nodig hebt om te kunnen ademen en hoesten na de operatie. Maak duidelijk welke optie u wilt. Sommige mensen met de ziekte van Pompe geven de voorkeur aan niet-invasieve beademing (zoals een BiPAP-beademingsapparaat en een hoestmachine). Anderen vinden invasieve beademing (zoals een beademingsslang die in uw keel wordt ingebracht) effectiever. Familieleden die u gedurende de herstelperiode zullen helpen, moeten leren hoe ze met de apparatuur om moeten gaan. Een beademingstherapeut kan de nodige training geven. Als u al een beademingsapparaat heeft, moet u het operatieteam hiervan in kennis stellen. Zij kunnen alles dan vooraf zodanig regelen dat uw narcose zo soepel mogelijk verloopt. Het is raadzaam uw eigen beademingsapparaat mee te nemen naar het ziekenhuis. Bespreek dit wel van tevoren met uw arts en anesthesist.

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

V: Wat moet ik mijn zorgverleners vertellen over het gebruik van zuurstof?

A: Zorgverleners zijn zich er mogelijk niet van bewust dat het niet raadzaam is om mensen met de ziekte van Pompe zuurstof te geven wanneer zij ademhalingsproblemen hebben. Het kan gevaarlijk zijn en mag daarom, wanneer het nodig is, alleen met grote voorzichtigheid en voldoende deskundigheid worden toegediend in een gecontroleerde omgeving. Bedenk dat de ademhalingsproblemen bij de ziekte van Pompe veroorzaakt worden door zwakke ademhalingspijpen en niet door een longziekte. De meeste mensen met de ziekte van Pompe hebben gezonde longen. In plaats van u te helpen dieper te ademen, neemt door de extra zuurstof uw natuurlijke aandrang om te ademen af. Het CO₂-gehalte in uw bloed zal omhoog gaan en u riskeert respiratoir falen. Dit kan worden voorkomen door middel van beademing; dit herstelt de diepe ademhaling. Om uzelf in een noodsituatie te beschermen kunt u een armband met medische informatie dragen of een brief bij u dragen met medische informatie en instructies van uw longarts of beademingsspecialist. Zuurstof mag alleen in het ziekenhuis worden toegediend wanneer u ook een longziekte heeft zoals longontsteking, of om het u comfortabel te maken indien u zich in de laatste fase van de ziekte van Pompe bevindt.

Waar kunt u meer te weten komen: Zie het gedeelte “Meer informatie”

Ref 1

Pompe disease diagnosis and management guideline

Genetics in Medicine

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 en [Michael S. Watson](#), PhD¹⁵

Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken over het behandelde onderwerp. Het wordt gedistribueerd als een openbare dienst door de International Pompe Association, met dien verstande dat de International Pompe Association hiermee geen medische of andere professionele diensten verleent. Geneeskunde is een wetenschap die voortdurend in ontwikkeling is. Menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van dergelijke complexe materialen te garanderen. Bevestiging van deze informatie door andere bronnen, en met name door de arts, wordt vereist.