

DÝCHACÍ PROBLÉMY U POMPEHO NEMOCI

U mnoha dětí i dospělých s Pompeho nemocí se objevují první dýchací obtíže už na začátku onemocnění. Tyto problémy se mohou stupňovat zároveň s postupným oslabováním dýchacích svalů. Obtíže se mohou vyvíjet pomalu nebo náhle v závislosti na stadiu nebo závažnosti onemocnění. Tato brožura popisuje nejčastější dýchací obtíže a ukazuje, jak je lze zvládat. Najdete zde také rady, jak máte postupovat v případě náhlého dýchacího selhání, jak je možné obnovit funkci plic a na co byste měli dávat pozor, pokud budete někdy potřebovat operaci.



Otázka: Proč se u osob s Pompeho nemocí objevují dýchací potíže?

Odpověď: Pompeho nemoc oslabuje bránici. Bránice je kopulovitý sval, který odděluje hrudní koš od dutiny břišní. Zde se nacházejí čtyři skupiny svalů, které řídí dýchací soustavu. Jedná se o bránici, mezižební svaly, břišní svaly a přidružené svaly. Tyto čtyři skupiny svalů hrají zásadní roli při dýchání. Ve chvíli, kdy svaly slábnou, postižený nemá sílu se dostatečně hluboko nadechnout, a proto není schopen naplnit plice dostatečně vzduchem a vydechovat oxid uhličitý (CO₂). To vede k hromadění oxidu uhličitého v plicích a následně v krvi, což může způsobit nevolnost a ovlivnit celkový zdravotní stav. Lékařský termín pro tento stav je **respirační insuficience**.

S progresí Pompeho nemoci mohou slábnout dýchací svaly, a to vede ke snížení plicního objemu, vznikají abnormality krevních plynů, poruchy dýchání během spánku, poruchy dýchání a potíže při vykašlávání. Nemáte-li dostatek síly vykašlat hleny z dýchacích cest, může se rozvinout plicní infekce a následné zdravotní problémy.

Pompeho nemoc může způsobit progresivní ztrátu plicních funkcí, zejména v případě neléčených pacientů. V průzkumu provedeném v roce 2006^{Ref1} bylo zjištěno, že přibližně u 60 % pacientů, kteří onemocní pozdní formou Pompeho nemoci, dochází k mírnému snížení schopnosti hlubokého dýchání a snížení vitální kapacity plic. Přestože neexistuje nějaký přesný vzorec, podle kterého svalstvo ochabuje, byla zjištěna určitá souvislost mezi ukazateli plicních funkcí a svalovou slabostí, a to zejména u dolních končetin.

DÝCHACÍ PROBLÉMY U POMPEHO NEMOCI

Postižení bránice, které je závažným nálezem u Pompeho nemoci, může nastat velmi brzy a první projevy respiračního selhávání se mohou objevit ještě v období, kdy je postižený ještě stále schopen chůze. U některých pacientů může být respirační insuficience dokonce prvním příznakem nemoci. Oslabení bránice se může projevit poklesem vitální kapacity (VC) plic pacienta, což se projevuje hlavně v poloze vleže na zádech ve srovnání s polohou vsedě. Objektivní posouzení plicní funkce u kojenců je technicky obtížné, takže komplexní posouzení plicních funkcí může vyžadovat řadu dalších vyšetření a hodnocení klinických faktorů, jako jsou hladina energie v průběhu dne a stupeň únavy (tj. schopnost přijímat potravu, aniž by docházelo ke zvýšení dýchacího úsilí).

Otázka: Co je respirační nedostatečnost (plicní nedostatečnost)?

Odpověď: Respirační nedostatečnost je stav, ve kterém plíce nemohou přijmout dostatečné množství kyslíku nebo vyloučit dostatek CO₂ a uspokojit tak potřeby buněk v těle. Tento stav se také nazývá plicní nedostatečnost. Pokud se správně neléčí, může vést až k selhání dýchání. Respirační selhání je vlastně nedostatečná výměna plynů v dýchací soustavě s tím, že hladinu kyslíku v tepnách a/nebo hladinu oxidu uhličitého nelze udržovat v normálním rozsahu. Pokud se neléčí, může vést ke smrti.

Otázka: Jaké jsou známky a příznaky dýchacích obtíží u osob s diagnózou Pompeho nemocí?

Odpověď: Respirační nedostatečnost, což jsou potíže s dýcháním způsobené omezeným průtokem vzduchu v plicích, může mít řadu známek a příznaků. Mezi ně patří:

Dopad na každodenní aktivity:

- Potíže se soustředěním nebo snížená pozornost
- Výrazný pokles výkonu (například špatný výkon při cvičení nebo potřeba více času k plnění úkolů v práci)
- Pocit dechové nedostatečnosti v klidu nebo po fyzické námaze či cvičení
- Ztráta chuti k jídlu a snížený pocit hladu

Problémy se spánkem:

- Pocit velké únavy a ospalosti během dne
- Problémy s usínáním nebo přerušovaný spánek
- Časté noční můry

Jiné potíže:

- Úzkost

DÝCHACÍ PROBLÉMY U POMPEHO NEMOCI

- Deprese
- Ranní bolest hlavy
- Slabé kýchání a kašláni
- Zapojení svalů krku a páteře jako pomoc při dýchání

Na výskyt jednoho nebo více z těchto příznaků nemusí hned znamenat, že máte dýchací potíže. Budete-li mít pocit, že máte tyto příznaky častěji během dne a následkem toho jste unaveni a vyčerpáni, nebo že v noci špatně spíte, měli byste navštívit odborného lékaře.

Otázka: Jak často byste měli postupovat vyšetření dýchacích funkcí?

Odpověď: U pacientů s dýchacími potížemi by mělo být vyšetření dýchacích funkcí prováděno pravidelně podle doporučení odborného lékaře. Mezi sledované příznaky patří kašel, sípání nebo dušnost, tolerance zátěže, úroveň energie, stupeň únavy a u dětí schopnost přijímat potravu. Fyzikální vyšetření se může zaměřit také na dechovou frekvenci, jaké svaly jsou přitom používány, přiměřenost výměny vzduchu a kvalitu kašle pacienta.

Spirometrie (měření dechu) je nejčastější funkční vyšetření plic (PFT), při kterém se měří funkce plic, konkrétně množství (objem) a/nebo rychlost průtoku vzduchu při nádechu a výdechu.

U pacientů s pozdní formou nemoci může vyšetření funkce plic zahrnovat měření vitální kapacity (VC) plic a jednovteřinová vitální kapacita (FEV1). Měřené maximálního tlaku při nádechu (MIP) a maximálního výdechového tlaku (MEP) mohou pomoci při hodnocení slabosti respiračních svalů. Oslabená bránice může být také hodnocena pomocí měření vitální kapacity v poloze vleže na zádech.

Spirometrii nelze použít u infantilní formy nemoci není. Vyšetření plicních funkcí u kojenců může vyžadovat podání sedativ, které se nedoporučuje. Je-li to možné, může reprodukovatelné hodnoty u kojenců poskytnout měření vitální kapacity podle intenzity pláče (CVC). Měření negativního inspiračního průtoku (NIFM), což je parametr podobný MIP, představuje ukazatel síly dýchacích svalů při nádechu.

Nebezpečí vzniku respiračního selhání u osob s diagnózou Pompeho nemocí je možné vyhodnotit posouzením výměny. Pulzní oxymetrie je neinvazivní vyšetření, které umožňuje sledovat okysličení krve pacienta. Běžně se může provádět také kapnografie. Toto měření se provádí pomocí prstového pulzního oxymetru.

Hemoglobin přenáší kyslík z plic do celého těla (tj. do tkání), kde se kyslík uvolňuje pro

DÝCHACÍ PROBLÉMY U POMPEHO NEMOCI

potřebu buněk.

Kapnografie je vyšetření, při kterém se monitoruje koncentrace nebo parciální tlak oxidu uhličitého (CO₂) v dýchacích plynech. Toto vyšetření se používá hlavně během anestezie a intenzivní péče.

Otázka: Mohou slabé břišní svaly a bránice ovlivňovat kašel?

Odpověď: Svalová slabost může ovlivnit kašel a vést k zadržování sekretu a neschopnosti pacienta vykašlávat jak normální objem plicního sekretu, tak sekretu souvisejícího s akutními infekcemi. Tato slabost může předurčovat osoby s diagnózou Pompeho nemoci ke vzniku atelektázy (úplný nebo částečný kolaps plic) a zápalu plic.

Otázka: Jaký druh léčby může pomoci roztáhnout plíce a svaly hrudníku a usnadnit tak kašláni?

Odpověď: Následující cviky mohou pomoci při posílení plic a dýchacích svalů k usnadnění kašle:

- **Zadržování dechu:** Zadržování dechu se provádí po hlubokém nádechu a následném zadržování dechu po co nejdelší dobu. Nádech by měl být na dvě doby, aby se do plic dostalo co nejvíce vzduchu. Podpurný dýchací přístroj zvaný Ambu vak (vak je naplněn vzduchem a přes masku, která se nasadí na nos a ústa, se mačkáním pružného vaku vhání vzduch do plic) pomáhá při nádechu osobám s nižší vitální kapacitou, jejichž nádech není dostatečně hluboký.
- **Mechanická asistence při kašli:** Při této formě asistovaného kašláni druhá osoba vdechne hluboce vzduch do plic postižené osobě a následně jí stiskne břicho nebo stlačí hrudník. Hluboký vdech (foukání vzduchu do plic) elasticky rozšíří plíce a hrudní koš a pacient se tak může lépe nadechnout, zatímco stisk břicha a hrudníku pomáhá při výdechu a do menší míry také při stlačování). Účinnost této metody je závislá na schopnosti pacienta udržet zavřenou hlasivkovou štěrbinu.
- **Mechanická odsávačka (pomoc při vykašlávání):** Jedná se o neinvazivní prostředek, který bezpečně a konzistentně odstraňuje sekret u osob, které nedokážou sami kašlat. Mechanická odsávačka odstraňuje sekret postupnou aplikací přetlaku v dýchacích cestách a poté rychlým přechodem k negativnímu tlaku. Rychlá změna tlaku vytváří silný umělý výdech, který nahrazuje přirozený kašel.

Riziko infekce:

Když jste nachlazení nebo máte zánět průdušek, slabý kašel zvyšuje riziko zápalu plic. Zápal plic způsobuje zánět plic v důsledku virové nebo bakteriální infekce a následně

DÝCHACÍ PROBLÉMY U POMPEHO NEMOCI

hromadění tekutiny v plicích. Mezi příznaky této nemoci patří horečka, zimnice, kašel a dýchací potíže. Plicní infekci je třeba léčit razantně, aby nedošlo ke komplikacím.

V případě akutního respiračního selhání nebo infekce dýchacích cest, které se obtížně léčí, může být nutný chirurgický zákrok, který spočívá v provedení malého řezu v kůži a zavedení dýchací trubice do průdušnice k zachování plicní ventilace. Tento chirurgický zákrok se nazývá **tracheostomie**. U většiny lidí s Pompeho nemocí se obtíže s dýcháním dají vyřešit pomocí kombinace neinvazivních metod (terapie využívající masku nebo náustek, které nevyžadují chirurgický zákrok). V některých případech je nutná tracheostomie, ale i ta může být dočasná a po zlepšení zdravotního stavu ji lze odstranit. Je zásadně důležité, aby osoby, u kterých se projevují dýchací potíže, byli v péči pneumologa nebo respiračního terapeuta, aby se mohlo včas uvážit, kdy je nutno zahájit podpurné dýchání, a tak předejít nebezpečným situacím.

Otázka: Jak často by měly být vyšetřovány dýchací funkce během spánku?

Odpověď: Všichni pacienti s Pompeho nemocí by v případě výskytu příslušných příznaků měli se svým ošetřujícím odborným lékařem prodiskutovat potřebu vyšetření spánku. V některých případech to může zahrnovat studie spánku (polysomnografie). Alternativní vyšetření, jako jsou pulsní oxymetrie a/nebo kapnografie, nejsou dostatečné k posouzení poruchy dýchání ve spánku, ačkoli je lze použít k hodnocení noční hypoxie nebo hypoventilace. Oxymetrie sama o sobě není dostatečným způsobem posouzení poruch dýchání ve spánku.

Hypoxie je patologický stav, kdy lidský organismus jako celek (generalizovaná hypoxie) nebo jenom určitá část (tkáňová hypoxie) není správně zásobena kyslíkem.

Hypoventilace je příliš povrchové nebo příliš pomalé dýchání, které nesplňuje požadavky těla. Pokud má pacient hypoventilaci, v jeho těle se zvyšuje hladina oxidu uhličitého a současně je v krvi příliš málo kyslíku. Hyperventilace je stav, kdy člověk dýchá rychleji a/nebo hlouběji, než je obvyklé.

Otázka: Co jsou poruchy dýchání ve spánku?

Odpověď: Poruchy dýchání ve spánku se často projevují u lidí s diagnózou Pompeho nemoci a oslabením dýchacích svalů. Pokles tonusu horních cest dýchacích, zejména ve fázi spánku REM (Rapid Eye Movement), může dále ohrozit ventilaci. Hypoventilaci, která se projevuje v noci, často předchází respirační selhání v průběhu dne.

U osob s pozdní formou Pompeho nemoci se poruchy dýchání ve spánku mohou projevit už ve chvíli, kdy vitální kapacita plic klesne jen mírně následkem oslabení

DÝCHACÍ PROBLÉMY U POMPEHO NEMOCI

bránice. Kromě toho je také snížena schopnost pacientů s Pompeho nemocí kompenzovat případnou obstrukční spánkovou apnoí, což může vést ke zhoršení hyperkapnie (příliš mnoho CO₂ v krvi) a hypoxémii (pokles parciálního tlaku kyslíku v krvi). U infantilní formy Pompeho nemoci mohou poruchy dýchání ve spánku nastat dříve, než si pacienti všimnou příznaků.

Otázka: Jak poznám, že mám potíže se spánkovou apnoí?

Odpověď: Spánková apnoe je porucha spánku charakterizovaná přestávkami v dýchání během spánku. Každá epizoda trvá dost dlouho na to, aby se vynechalo jeden nebo více dechů, a tyto přestávky se vyskytují opakovaně. Podle standardní definice jakákoli příhoda apnoe zahrnuje minimálně 10 vteřinový interval mezi dechy, buď s neurologickým nabuzením (třívteřinový nebo delší výpadek v EEG frekvenci), poklesem hladiny kyslíku v krvi (desaturace) o 3 – 4 % nebo více, nebo s neurologickým nabuzením i desaturací. Spánková apnoe se diagnostikuje ve spánkové laboratoři během nočního spánku. Toto vyšetření se také nazývá polysomnogram neboli „spánková studie“.

Otázka: Existuje nějaký seznam doporučení v oblasti dýchání, podle kterých by se osoba s diagnózou Pompeho nemoci a s dýchacími problémy mohla řídit?

Odpověď: Ano, a zde je přehled těchto doporučení:

- Klinické vyšetření dýchání je třeba provádět pravidelně.
- Je-li to možné, doporučuje se provést vyšetření dýchacích funkcí a výměny plynů při stanovení diagnózy, následně při pravidelných návštěvách nebo při jakékoli změně zdravotního stavu postiženého.
- V případě klinické indikace může být zapotřebí RTG hrudníku.
- Může se pravidelně dbát o maximální čištění dýchacích cest od sekretu.
- Veškeré změny v ospalosti během dne a nevysvětlitelná únava nebo jakékoli symptomy spánkové apnoe, by měli pacienti prodiskutovat s odborným lékařem.
- Při jakékoli infekci plic by se měla okamžitě nasadit agresivní léčba.

Otázka: Jaký druh léčby může pomoci lidem s dýchacími obtížemi?

Odpověď: Jedna z možností podpory dýchání u osob s Pompeho nemocí je mechanická ventilace, pomocí které se pumpuje vzduch do plic. Používání přístrojů (známých také jako ventilátory) může výrazně zlepšit kvalitu života jak dětem, tak dospělým s respirační nedostatečností.

DÝCHACÍ PROBLÉMY U POMPEHO NEMOCI

Zpočátku může být použití neinvazivního ventilátoru nutné pouze v noci k udržení normálního dýchání ve spánku. K zajištění ustáleného přívodu vzduchu se používá přenosný přístroj, kdy se vzduch dostává do plic přes masku, kterou má postižený nasazenou na ústa a nos. V případě potřeby lze pro podporu dýchání během dne také použít náustek.

Typy ventilátorů, které se nejčastěji používají u osob s diagnózou Pompeho nemoci:

- **Ventilátor BiPAP/VPAP:** BiPAP (dvouúrovňový pozitivní přetlak v dýchacích cestách) pomáhá při okysličování a ventilaci v případech spánkové apnoe nebo ventilační svalové únavě. Také se používá, aby nebylo nutné uplatňovat invazivnější postupy, jako jsou intubace a tracheostomie. BiPAP ventilátor vhání do plic vzduch za stálého tlaku. Následně tlak klesá, aby umožnil výdech.
- **Objemové ventilátory:** Objemová ventilace dodává souběžně s každým nádechem do plic stanovený objem vzduchu a nikoli tlak. Objemově cyklický ventilátor může zásobovat plíce větším množstvím kyslíku a má vyšší tlak vzduchu ve srovnání s maximálním výkonem ventilátoru BiPAP.
- **Ventilátor CPAP:** CPAP (nepřetržitý přetlak v dýchacích cestách) je metoda, která vytvořením setrvalého pozitivního tlaku v dýchacích cestách brání kolapsu během spánku. Tento typ ventilátoru obvykle neposkytuje osobám s oslabenými dýchacími svaly požadovaný druh respirační podpory. CPAP mohou používat ve vzácných případech osoby s Pompeho nemocí pro léčbu spánkové apnoe. Obecně se však jeho použití u této nemoci nedoporučuje.

Otázka: Jak lze zvýšit pohodlí při použití ventilátoru BiPAP/VPAP?

Odpověď: Doporučuje se použití vyhřívaného zvlhčovače, který ohřívá vzduch ve ventilátoru a poskytuje dostatečnou vlhkost zabraňující dehydrataci sliznice.

Otázka: Někteří lidé mohou mít v noci problémy se zvlhčovači k ventilátoru, protože se dýchací trubice může naplnit kondenzovanou vodou. Proč se to stává?

Odpověď: Takto kondenzovaná voda se nazývá „rainout.“ Pokud je váš pokoj chladný, ohřátý a zvlhčený vzduch se v nižší teplotě ochladí. Když se vzduch ochladí, sníží se i jeho vlhkost (vodní pára), a to způsobuje kondenzaci vody. Množství vody ve vzduchu se liší podle teploty: teplejší vzduch obsahuje více vody, zatímco studený vzduch méně. Při ochlazení teplého vzduchu (např. přes noc) klesá jeho schopnost přenášet vodu, takže voda kondenzuje a tvoří kapičky.

Několik způsobů, jak lze tento problém řešit:

- Zkuste snížit vlhkost vzduchu.

DÝCHACÍ PROBLÉMY U POMPEHO NEMOCI

- Zvyšte teplotu v ložnici, aby se vyrovnal rozdíl mezi teplotou v místnosti a zvlhčovačem. Zavírejte přes noc okno.
- Schovejte trubici se vzduchem pod příkrývkou, abyste ji udrželi v teple.
- Zakryjte trubici hliníkovou fólií nebo jiným druhem tepelné izolace, jako jsou speciální obaly na hadice. Cílem je udržet hadici v teple.
- Vyberte si jiný model ventilátoru s vyhřívanou hadicí.

Otázka: Co je vyhřívaný zvlhčovač?

Odpověď: Vyhřívaný zvlhčovač ohřívá vzduch v okruhu dýchacího ventilátoru a udržuje dostatečnou vlhkost, aby se zabránilo vysychání sliznice dýchacích cest.

Otázka: Mám naplánovaný chirurgický zákrok, který možná proběhne v celkové anestezii. Jaké kroky mám podniknout, abych předešel/předešla dýchacím komplikacím nebo plicním zánětům?

Odpověď: Pokud operace vyžaduje celkovou anestézii, měli byste lékaře *předem* upozornit, že po chirurgickém zákroku můžete potřebovat podporu při dýchání či kašli. Ujasněte si, co přesně potřebujete. Někteří lidé s Pompeho nemocí upřednostňují neinvazivní ventilaci (např. ventilátor BiPAP a přístroj, který podporuje kašláni). Jiní se domnívají, že invazivní ventilace (např. dýchací trubice zavedená do průdušnice) je účinnější. Rodinní příslušníci, kteří vám budou pomáhat s rekonvalescencí, se budou muset naučit, jak toto zařízení používat. Respirační terapeut může poskytnout potřebné zaškolení. V případě, že už používáte nějaký typ ventilátoru, měli byste o tom informovat operační tým, aby se předem připravili na jakoukoli možnost a anestezie proběhla hladce. Dobrou alternativou je přinést do nemocnice vlastní ventilátor, ale to byste měli konzultovat se svým lékařem a anesteziologem.

Otázka: Co mám říct poskytovatelům zdravotní péče o použití kyslíku?

Odpověď: Zdravotníci si nemusí uvědomovat, že není vhodné aplikovat kyslík lidem s Pompeho nemocí, kteří mají potíže s dýcháním. Může to být nebezpečné a kyslík by se měl použít pouze v případě dobrých odborných znalostí a jenom pod odborným dohledem. Nezapomeňte, že dýchací problémy u Pompeho nemoci jsou způsobeny slabými svaly a nikoli poškozením plic. Ve skutečnosti má většina pacientů s Pompeho nemocí zdravé plíce. V tomto případě místo toho, aby vám kyslík pomohl dýchat hlouběji, jeho náhlý přísun může bránit v přirozeném nutkání k dýchání. Roste hladina CO₂ v krvi a vzniká riziko respiračního selhání. Tomu lze zabránit jedině pomocí ventilační terapie, která obnoví hluboké dýchání. Chcete-li se ujistit, že v případě

DÝCHACÍ PROBLÉMY U POMPEHO NEMOCI

nehody nebo jiné nenadálé události o vás bude správně postaráno, noste u sebe nějaký náramek nebo průkazku, kde budou uvedeny všechny potřebné informace a instrukce od specializovaného pneumologa. Kyslík lze použít pouze v nemocnici, v případě virózy či zánětu plic s těžkým průběhem, nebo může poskytnout určitý komfort v pozdních stádiích Pompeho nemoci.

Kde se mohu dozvědět více: viz část Další informace

Ref 1

Pokyny pro diagnózu a léčbu Pompeho nemoci

Genetika v medicíně

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, PhD¹⁴ a [Michael S. Watson](#), PhD¹⁵

Tato publikace je určena k poskytnutí obecných informací k danému tématu. Je distribuována jako veřejná služba Mezinárodní asociace pro Pompeho nemoc s tím, že se tato asociace nezapojuje do poskytování lékařských nebo jiných odborných služeb. Medicína je věda, která se neustále mění. Vzhledem k lidským chybám a změnám v praxi nelze zaručit, že takto složité materiály budou zcela přesné. Proto je nutné ověřit si tyto informace z dalších zdrojů, a to zejména u Vašeho lékaře.