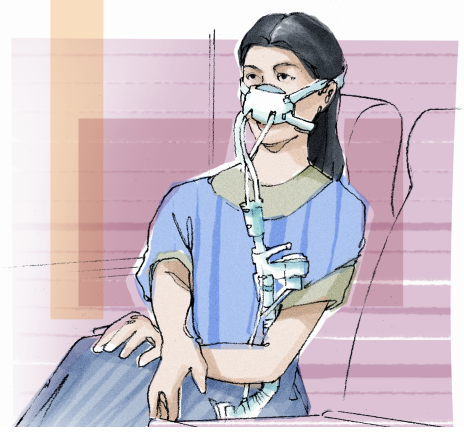




POMPE HASTALIĞINDA GÖRÜLEN SOLUNUM PROBLEMLERİ

Pompe hastalığı olan pek çok bebek, çocuk ve yetişkinde, kaslar zayıfladıkça daha da ciddi hale gelebilen solunum problemlerinin ilk işaretleri görülür. Bu problemler yavaş bir şekilde ilerleyebilir ya da birden ortaya çıkabilir. Bu durum, hastalığınızın içinde bulunduğu şiddet dönemine göre değişir. Bu broşürde, en sık görülen solunum problemleri ve bunların nasıl yönetileceği anlatılmaktadır. Aynı zamanda, acil bir durumda ya da bir ameliyata gereksiniminiz olduğunda, akciğer fonksiyonunu eski haline getirmek veya muhafaza etmek için hangi adımların atılması gerektiği de açıklanmaktadır.



S: Pompe hastalığı olan kişiler neden solunum problemleri geliştirirler?

C: Pompe hastalığı diyaframı zayıflatır. Diyafram, göğüs kafesi bölgesi ile karın boşluğunu birbirinden ayıran kubbe şeklinde bir kastır. Solunum sistemini kontrol eden dört grup kas vardır. Dört kas grubu diyafram, interkostal kaslar, karın kasları ve yardımcı kaslardır. Bu dört kas grubu, solunumda önemli rol oynamaktadırlar. Bunlar zayıfladıkları zaman, akciğerlerinizi hava ile doldurmak ve karbondioksiti (CO₂) dışarı atmak için yeterince derin nefes almak zorlaşabilir. Bu durum, kanınızda karbondioksit (CO₂) birikmesine sebep olur ve bu da kendinizi kötü hissetmenize neden olur ve genel sağlığınızı olumsuz etkiler. Bu medikal duruma, **solunum yetmezliği** adı verilmektedir.

Pompe hastalığı ilerledikçe kaslar zayıflayabilir ve bu da düşük akciğer hacimlerine, kan gazında anormalliklere, uykuda solunum bozukluğuna yol açabilir ve öksürmeyi de güçleştirir. Öksürüğünüz solunum yollarınızı mukustan temizlemek için yeterince güçlü değilse, bu durum akciğer enfeksiyonlarına ve diğer sağlık problemlerine yol açabilir.

Özellikle tedavi görmeyenlerde olmak üzere, Pompe hastalığında ilerleyen akciğer fonksiyonu kaybı yaşanabilir. 2006 tarihli bir incelemede^{Ref 1}, geç başlangıçlı Pompe hastalığı olan hastaların yaklaşık %60'ında akciğerlere giren ve çıkan hava akışında azalmayla birlikte derin nefes alma kabiliyetinde hafif bir azalma olduğu bulunmuştur. Kas zayıflığının modeli değişken olmasına rağmen, özellikle alt ekstremitelerde (bacaklarda) olmak üzere solunum fonksiyonu ölçümleri ile kas zayıflığı arasında rahatsız edici bir bağlantı olduğu gözlenmiştir.

POMPE HASTALIĞINDA GÖRÜLEN SOLUNUM PROBLEMLERİ

Diyafram zayıflığı Pompe hastalığında erken dönemde görülen ve önemli bir bulgu olabilir ve solunum yetmezliği çoğunlukla hastalar halen yürüyebiliyorken gelişir; hatta bazı hastalarda hastalığın ilk klinik belirtisi bile olabilir. Diyafram zayıflığı, oturma pozisyonuna kıyasla hasta sırtüstü pozisyondayken (yüzü yukarı bakar şekilde uzanırken) vital kapasitede (VC) bir azalma ile tanımlanabilir. Bebeklerde solunum fonksiyonunun objektif olarak değerlendirilmesi teknik açıdan zordur, bu nedenle tam akciğer değerlendirmesinde gündüz enerji düzeyi ve yorgunluk derecesi (ör. Solunum çabasında artış olmadan beslenme kabiliyeti) gibi klinik faktörlerin ek olarak değerlendirilmesi gerekebilir.

S: Solunum yetersizliği (pulmoner yetersizlik) nedir?

C: Solunum Yetersizliği, akciğerlerin vücut hücrelerinin ihtiyaçlarını karşılamak için yeterli oksijeni alamaması veya yeterli miktarda CO₂'yi dışarı atamaması durumudur. Pulmoner yetersizlik olarak da adlandırılır. Uygun şekilde tedavi edilmezse bu durum solunum yetmezliğine yol açabilir. Solunum yetmezliği, atardamarlardaki oksijen ve/veya karbondioksit seviyelerinin normal aralıklarda tutulamamasıyla sonuçlanan, solunum sistemi tarafından yetersiz gaz değişimini ifade eder. Zamanında tedavi edilmezse ölümlerle sonuçlanabilir.

S: Pompe hastalığı tanısı konmuş sahip bir kişideki bir solunum probleminin işaretleri ve semptomları nelerdir?

C: Akciğerler giden havanın azalmasından kaynaklanan bir solunum problemi olan solunum yetersizliğinin pek çok işaret ve semptomu vardır. Bunlar:

Günlük Aktiviteler Üzerindeki Etki:

- Konsantre olmak ya da tetikte kalmak konusunda zorluk çekmek
- Performansta kayda değer azalma (örneğin, beden eğitimi derslerinde başarılı olamamak veya işteki görevleri yerine getirmek için daha fazla zaman ihtiyaç duymak)
- Durağan halde iken ya da fiziksel efor veya egzersiz sonrasında nefes darlığı çekmek.
- İştahta veya yeme isteğinde azalma

Uyku Problemleri:

- Gün içerisinde çok uykulu veya yorgun olmak
- Uykuya dalmada ya da uykuda kalmada güçlük çekmek
- Sıklıkla kabus görmek

Diğer Problemler:

- Endişe
- Depresyon
- Sabahları baş ağrısı

POMPE HASTALIĞINDA GÖRÜLEN SOLUNUM PROBLEMLERİ

- Zayıf hapşırma veya öksürme
- Nefes almaya yardımcı olmaları için, boyun ya da omurgadaki kasları kullanmak

Bu semptomlardan bir yada birkaç tanesine sahip olmak, her zaman bir solunum probleminiz olduğu anlamına gelmez. Gün içerisinde faaliyet göstermenizi zorlaştıran ya da gece gürültülü bir şekilde uyku uyumanıza sebep olan semptomların farkına varmak, onları yönetmeye yönelik adım atmanıza yardımcı olabilir.

S: Ne sıklıkla solunum fonksiyon değerlendirmesi yaptırmalısınız?

C: Hastanın solunum güclüğü varsa, bir uzmanın tavsiye edeceği şekilde düzenli aralıklarla solunum durumu değerlendirilmesi yapılmalıdır. İncelenen semptomlar arasında öksürük, hırıltı veya nefes darlığı varlığı, egzersiz toleransı, enerji seviyesi, yorgunluk derecesi ve bebeklerde beslenme kabiliyeti yer alır. Fizik muayenede solunum hızına, yardımcı solunum kaslarının kullanımına, hava değişiminin yeterliliğine ve hastanın öksürüğünün kalitesine odaklanılabilir.

Spirometri (nefes ölçümü), akciğer fonksiyonunu, özellikle de alınan ve verilen hava miktarının (hacim) ve/veya hızının (akış) ölçümünü yapan en yaygın solunum fonksiyon testidir (SFT).

Geç başlangıçlı hastalarda solunum fonksiyon testleri vital kapasitenin (VC) ve 1 saniyedeki zorlu ekspiratuar hacmin (FEV1) ölçümünü içerebilir. Maksimum inspiratuar basınç (MIP) ve maksimum ekspiratuar basınç (MEP) ölçümleri, solunum kas zayıflığının değerlendirilmesine katkı sağlayabilir. Diyafram zayıflığı, sırt üstü (yüz yukarıya doğru uzanır vaziyette) yaşamsal kapasitenin ölçülmesiyle daha ayrıntılı şekilde değerlendirilebilir.

Bebeklik döneminde başlayan hastalık için spirometri bir seçenek değildir ve bebek solunum fonksiyon testinde sedasyon gerekebilir, ancak bu tavsiye edilmez. Mümkün hallerde ağlamaya dayalı vital kapasitesinin (CVC) ölçümü, bebeğin vital kapasitesinin tekrarlanabilir ölçümlerini verebilir. MIP'e benzer bir parametre olan negatif inspiratuar akış ölçümü (NIFM), inspiratuar kas kuvvetinin bir ölçümünü verir.

Solunum yetmezliğinin gelişimini değerlendirmek için Pompe hastalığı tanısı konmuş kişilerde gaz değişimi değerlendirilebilir. Nabız oksimetresi, hastanın hemoglobindeki oksijenlenmenin izlenmesine olanak tanıyan cerrahi olmayan bir yöntemdir ve kapnografi (karbondioksit ölçümü) rutin olarak yapılabilir. Parmak nabız oksimetresi kullanılarak yapılır.

Kandaki hemoglobin, oksijeni akciğerlerden vücudun geri kalanına (yani dokulara) taşıyan ve burada oksijeni, hücre kullanımı için serbest bırakan maddedir.

POMPE HASTALIĞINDA GÖRÜLEN SOLUNUM PROBLEMLERİ

Kapnografi, solunum gazlarındaki karbondioksit (CO₂) konsantrasyonunun veya kısmi basıncının izlenmesidir. Ana geliştirme amacı, anestezi ve yoğun bakım sırasında izleme aracı olarak kullanım olmuştur.

S: Zayıf karın kasları ve diyafram öksürmeyi güçleştirebilir mi?

C: Kaslardaki zayıflık öksürüğü güçleştirebilir, bu da salgıların tutulmasına ve hem normal hacimdeki akciğer salgılarının hem de akut enfeksiyonlarla ilişkili olanların temizlenememesiyle sonuçlanabilir. Bu zayıflık, Pompe hastalığı tanısı alan kişiyi ateletazi (akciğerde tam veya kısmi çökme) ve zatürre geçirmeye meyilli hale getirebilir.

S: Ne tür bir terapi akciğerleri ve göğüs kaslarını esnetmeye ve öksürmeyi kolaylaştırmaya yardımcı olabilir?

C: Aşağıdaki terapiler akciğerlerin ve göğüs kaslarının esnetilmesine yardımcı olabilir ve öksürmeyi kolaylaştırabilir:

- **Hava Biriktirme:** Hava biriktirme, kişinin nefes alıp tutması, ardından bunun üzerine ikinci bir nefes alıp onu tutmaya çalışması ve akciğerlere mümkün olduğu kadar fazla hava doldurmasıyla meydana gelir. Ambu kesesi (ağıza ve buruna takılan bir maskesi olan ve sıkıldığında akciğerlere hava iten esnek balon şeklinde bir keseye sahip olan alet) akciğerlerde hava biriktirmede kullanılabilir.
- **Manuel Destekli Öksürük:** Bu destekli öksürme şekli, hastanın öksürüğünü artırmak için hastaya derin bir hava üfleme ve ardından karın üzerine bastırmayı veya göğsü sıkımayı içerir. Derin insüflasyon (akciğerlere hava üfleme), akciğerlerin ve göğüs duvarının elastik geri tepmesinin nefes verme işlemine yardımcı olmasını sağlarken, karına bastırma veya göğsü sıkıştırma, dışarı atma aşamasına (ve daha az ölçüde, sıkıştırma aşamasına) yardımcı olur. Manuel destekli öksürük, hastanın glottisi (nefes borusu ağzını) kapalı tutma becerisine bağlıdır.
- **Mekanik İnsüflatör-Eksüflatör (Öksürük Desteği):** Mekanik insüflatör-eksüflatör cihazı, öksürme yeteneği yetersiz olan kişilerde salgıları güvenli ve istikrarlı bir şekilde gideren cerrahi olmayan bir tedavidir. Mekanik bir insüflatör-eksüflatör, hava yoluna kademeli olarak pozitif basınç uygulayarak ve ardından hızla negatif basınca geçerek salgıları temizler. Basınçtaki hızlı değişim, doğal öksürüğü simüle eden yüksek bir dışarı hava akışı üretir.

Enfeksiyon riski

Soğuk algınlığınız ya da bronşitiniz olduğu zaman, zayıf öksürme yeteneği zatürre geçirme riskinizi artırır. Zatürre, bir virüs veya bakterinin istilası nedeniyle akciğerlerde iltihaplanmaya ve bunun sonucunda akciğerlerde sıvı birikimine neden olan bir hastalıktır. Semptomlar arasında ateş, titreme, öksürük ve nefes alma zorluğu yer alır. Komplikasyonları önlemek için akciğer enfeksiyonları yoğun şekilde tedavi edilmelidir.

POMPE HASTALIĞINDA GÖRÜLEN SOLUNUM PROBLEMLERİ

Bir kişi akut solunum yetmezliği yaşar veya tedavi edilmesi çok zor olan bir solunum enfeksiyonu geliştirse, ventilasyonu sürdürmek için deriyi yararak, nefes borusuna bir solunum tipi yerleştirmek gerekebilir. Bu cerrahi prosedüre **trakeostomi** adı verilir. Pompe hastalığı olan pek çok kişi, invazif olmayan (ameliyat gerektirmeyen ve maske ya da ağızlık kullanılan terapiler) terapilerin bir kombinasyonunu kullanarak ihtiyaçları olan solunum desteğini alabilmelidir. Bazen, bir hastalık sırasında takılmış olan bir solunum tüpü daha sonra çıkartılabilir. Solunum problemleri olan insanların, bir göğüs hastalıkları uzmanı veya solunum terapistinin gözetimi altında tutulması ve böylece acil durumların önlenmesi için zamanında solunum desteğinin başlatılabilmesi çok önemlidir.

S: Uykuda solunum fonksiyonunun rutin değerlendirmesini ne sıklıkla yaptırmalıyım?

C: Pompe hastalığı olan tüm hastalar, tedaviyi yürüten uzmanlarıyla, semptomları varsa uykularının gözden geçirilmesinin gerekliliği konusunda konuşmalıdır. Bu, bazı durumlarda bir uyku incelemesini (polisomnografi) içerebilir. Sırasıyla gece hipoksisi veya hipoventilasyonu değerlendirmek için kullanılabilir olsa da, nabız oksimetresi ve/veya kapnografi gibi alternatif tetkikler uykuda solunum bozukluğunu değerlendirmek için yetersizdir. Uykuda solunum bozukluğunun değerlendirilmesinde oksimetri tek başına yeterli bir tarama yöntemi değildir.

Hipoksi, vücudun bütünüyle (genele yayılmış hipoksi) veya vücudun bir bölgesinin (doku hipoksisi) yeterli oksijen kaynağından yoksun kaldığı patolojik bir durumdur.

Hipoventilasyon, vücudun ihtiyaçlarını karşılamayacak derecede çok yüzeysel veya çok yavaş nefes almadır. Kişi hipoventilasyon yaparsa, vücudun karbondioksit seviyesi yükselir ve bu da kanda çok az oksijen varlığına neden olur. Hiperventilasyon (veya aşırı nefes alma) ise, normalden daha hızlı ve/veya derin nefes alma durumudur.

S: Uykuda solunum bozukluğu ne anlama gelmektedir?

C: Solunum kaslarında zayıflık olan Pompe hastalığı tanısı konmuş kişilerde, uykuda solunum bozukluğu sık görülen bir durumdur. Özellikle REM (hızlı göz hareketi) uykusu sırasında üst solunum yolu tonusunun azalması soluk alıp vermeyi daha da olumsuz etkileyebilir. Nokturnal (gece boyunca meydana gelen) hipoventilasyon genellikle gündüz solunum yetmezliğinden önce gelir.

Geç başlangıçlı Pompe hastalığı tanısı konmuş kişilerde uykuda solunum bozukluğu meydana gelebilirken, dik duruştaki vital kapasite orantısız diyafram tutulumu nedeniyle yalnızca orta derecede anormaldir. Pompe hastaları bununla birlikte, hiperkapninin (kanda çok fazla CO₂ olması) ve hipokseminin (kandaki kısmi oksijen basıncının azalması) kötüleşmesine neden olabilecek herhangi bir engelleyici uyku apnesini telafi etme kapasitesinde de bozulma yaşayabilir. İnfantil Pompe hastalığında, hastaların semptomları bildirmesinden önce uykuda solunum bozukluğu gelişebilir.

POMPE HASTALIĞINDA GÖRÜLEN SOLUNUM PROBLEMLERİ

S: Uyku apnesi sorununuz olup olmadığını nasıl anlarsınız?

C: Uyku apnesi, uyku sırasında nefes almanın kesilmesi şeklinde görülen bir uyku bozukluğudur. Her olay, bir veya daha fazla nefesin kaçırılmasına neden olacak kadar uzun sürer ve bu tür olaylar uyku boyunca tekrar tekrar meydana gelir. Herhangi bir apne olayının standart tanımı, nörolojik bir uyarılma (EEG frekansında 3 saniye veya daha fazla kayma), kan oksijen seviyesinde %3-4'lük veya daha fazla bir düşüşün (desatürasyon) biri veya hem uyarılma hem de desatürasyon beraberinde nefesler arasında minimum 10 saniyelik bir aralığı içerir. Uyku apnesi tanısı, polisomnogram veya “uyku incelemesi” adı verilen gece uyku testiyle konur.

S: Pompe hastalığı tanısı alan ve solunum güçlüğü yaşayan bir kişinin uygulayabileceği akciğerlerle ilgili bir tavsiye listesi var mı?

C: Akciğerlerle ilgili önerilerin listesi şöyledir:

- Düzenli olarak solunum durumunun klinik değerlendirmesi yapılmalıdır.
- Mümkün olduğunda, tanı anında, düzenli ziyaretlerde ve hastaların klinik durumunda değişiklikler olduğunda solunum fonksiyonu ve gaz değişimi değerlendirilmesi yapılmalıdır.
- Klinik açıdan gerekli durumlarda göğüs röntgeni istenebilir.
- Hava yolu salgıları temizliğinin maksimum düzeye çıkarılması rutin şekilde yapılabilir.
- Hastanın gündüz uykuluk durumunda değişiklikler, açıklanamayan yorgunluk yaşaması veya uyku sırasında apne gözlemlemesi durumunda, hastalar uyku sırasında solunum fonksiyonundaki değişiklikleri uzmanlarıyla görüşmelidir.
- Tüm akciğer enfeksiyonları yoğun şekilde tedavi edilmelidir.

S: Solunum sorunu olan kişilere ne tür terapiler yardımcı olabilir?

C: Mekanik ventilasyon, Pompe hastası kişilerin akciğerlere hava göndererek solunum problemlerini yönetmelerine yardımcı olur. Makine (ventilatör olarak adlandırılır) kullanımı, solunum yetmezliği olan çocukların ve yetişkinlerin yaşam kalitesini büyük ölçüde artırabilir.

İlk başta, uyku sırasında normal hava akışının korunmasına yardımcı olmak için cerrahi olmayan solunum destek tedavisine yalnızca geceleri ihtiyaç duyulabilir. Burna veya burun ve ağza takılan bir maske aracılığıyla sabit bir hava akışı sağlamak üzere taşınır bir makine kullanılır. Gerektiğinde, gün içinde de nefes desteği sağlamak amacıyla ağız parçaları kullanılabilir.

POMPE HASTALIĞINDA GÖRÜLEN SOLUNUM PROBLEMLERİ

Pompe hastalığı tanısı alan kişiler tarafından en sık kullanılan ventilatör türleri:

- **BiPAP/VPAP Ventilatörleri:** BiPAP (İki Seviyeli Pozitif Hava Yolu Basıncı). BiPAP, uyku apnesi veya solunum kas yorgunluğu durumlarında oksijen sağlamaya ve soluk alıp vermeye yardımcı olur. Ayrıca entübasyon veya trakeostomi (nefes deliği açma) gibi daha cerrahi prosedürlerin önlenmesi için de uygulanmıştır. İki seviyeli basınçlı ventilasyon makinesi, havayı akciğerlere sabit bir basınçla iter. Daha sonra nefes almayı sağlamak için daha düşük bir basınca düşer.
- **Hacim Ventilatörleri:** Hacim ventilatöründe, her “nefeste” akciğerlere belirli bir basınç yerine belirli bir hacimde hava iletilir. Hacim döngülü ventilatörler, BiPAP ventilatörleriyle mümkün olan maksimumdan daha yüksek hacimlerde ve daha yüksek hava basıncı sağlayabilir.
- **CPAP Ventilatörü:** CPAP (Sürekli Pozitif Hava Yolu Basıncı), uyurken boğazın çökmesini önlemek için pozitif basıncı alıp bunu boğazın içine uygulama yöntemidir. CPAP genellikle solunum kasları zayıf olan kişilere gerçekten ihtiyaç duydukları solunum desteğini sağlamaz. CPAP yalnızca Pompe hastalığı olan kişiler tarafından nadir durumlarda uyku apnesini tedavi etmek için kullanılmalıdır. Genel olarak Pompe hastalığı tanısı konmuş kişilerin CPAP kullanmaması gerektiği söylenebilir.

S: BiPapp/VPAP ventilatörünün konforu nasıl artırılır?

C: Ventilatördeki havayı ısıtan ve mukusta su kaybını önlemek için yeterli nem sağlayan bir ısıtmalı nemlendirme seçeneği önerilebilir.

S: Bazı kişiler geceleri ventilatör hortumunun yoğuşma suyuyla dolması nedeniyle ventilatör nemlendiricileriyle ilgili sorunlar yaşayabiliyorlar. Bu neden oluyor?

C: Bu yoğuşmaya “yağmur oluşumu” denir. Odanız soğuksa, ısınan, nemlendirilen hava, daha soğuk olan oda sıcaklığına çarparak soğur. Hava soğuduğunda tutabileceği nem (su buharı) miktarı azalır ve bu da nemin “yağmura dönüşmesine” neden olur. Havanın taşıyabileceği su miktarı sıcaklığa göre değişir: Sıcak hava daha fazla su taşıyabilirken, soğuk hava daha az su taşıyabilir. Sıcak hava soğudukça (yani gece boyunca) su taşıma kapasitesi azalır, dolayısıyla su yoğunlaşır ve damlacıklar oluşturur.

POMPE HASTALIĞINDA GÖRÜLEN SOLUNUM PROBLEMLERİ

Yağmur oluşumuyla baş etmenin birkaç yolu:

- Nem seviyesini düşürmeyi deneyin
- Oda sıcaklığı ile nemlendirici arasındaki farkı azaltmak için geceleri yatak odasının sıcaklığını yükseltin; yatak odası penceresinin kapalı olduğundan emin olun.
- Hava borusunu sıcak tutmak için battaniyelerin altına koyarak çalıştırın.
- Boruyu alüminyum folyo veya boru sargısı gibi bir tür yalıtım malzemesiyle kaplayın. Amaç tüpü ve içindeki havayı sıcak tutmaktır.
- Isıtmalı hortuma sahip farklı bir ventilatör modeli seçin.

S: Isıtmalı nemlendirme nedir?

A: Ventilatörün solunum devresindeki ısıtmalı nemlendirme işlevi havayı ısıtır ve mukustaki su kaybını önlemek için yeterli nem sağlar.

S: Yakında bir ameliyat olacağım ve genel anesteziye ihtiyaç duyma olasılığım var. Solunum problemlerini ya da akciğer enfeksiyonlarını önlemek için ne adımlar atmalıyım?

C: Bir ameliyat genel anestezi gerektiriyorsa, medikal ekibi çok öncesinden, ameliyattan sonra nefes almanız ve öksürmeniz için ilave desteğe ihtiyacınız olacağına dair haberdar etmelisiniz. Hangi seçeneği istediğinizi mutlaka belirtin. Pompe hastalığına sahip bazı kişiler, invazif olmayan ventilasyon (BiPAP ventilatör ve öksürük-yardım cihazı gibi) tercih edebilirler. Diğerleri, (boğazınıza takılan soluma tüpü) gibi invazif ventilasyonun daha etkili olacağını düşünürler. Ameliyat sonrası iyileşme döneminde, size yardımcı olacak aile bireyleri bu ekipmanı nasıl kullanacağını öğrenmek durumundadır. Bir solunum terapisti gerekli eğitimi bu kişilere verebilir. Aynı zamanda, halihazırda bir ventilatör kullanıyorsanız, anestezi ihtiyaçlarınızı en sorunsuz şekilde karşılayacak bir planın önceden yapılabilmesi için cerrahi ekibe bunu. Hastaneye kendi ventilatörünüzü yanınızda götürmeniz iyi bir fikirdir ve bu konuyu doktorunuz ve anestezi uzmanınızla görüşmelisiniz.

S: Oksijen kullanımı ile ilgili olarak sağlık uzmanlarına ne söylemem gerekir?

C: Sağlık uzmanları, nefes almakta güçlük çeken Pompe hastalarına oksijen verilmesinin önerilmediğinden haberdar olmayabilirler. Bu tehlikeli olabilir ve gerektiğinde kontrollü bir ortamda yalnızca bilgiye dayalı olarak ve dikkatle kullanılmalıdır. Unutmayın ki Pompe hastalığındaki solunum problemleri akciğer hastalığından değil, zayıf kaslardan kaynaklanmaktadır. Aslında, Pompe hastaları çoğu sağlıklı akciğerlere sahiplerdir. Daha derin bir şekilde nefes almanıza yardımcı olmaktansa, oksijen hücumu normal nefes alma hareketinizi bastırır. Kanınızda bulunan karbondioksit seviyesi hızla yükselir ve sizi solunum yetmezliği riski ile karşı karşıya getirir. Bu durum, derin nefes alabilmenizi sağlayan ventilasyon terapisi uygulanarak önlenir. Acil bir durumda kendinizi korumak için, bir medikal uyarı bileziği takabilir ya da göğüs hastalıkları uzmanınızdan

POMPE HASTALIĞINDA GÖRÜLEN SOLUNUM PROBLEMLERİ

veya solunum uzmanınızdan aldığınız bir yazılı uyarı ve yönlendirme taşıyabilirsiniz. Oksijen hastanede yalnızca, aynı zamanda zatürre gibi bir akciğer hastalığı da geçiriyorsanız ya da Pompe hastalığının ileri safhalarında rahatlık vermek için kullanılabilir.

Nereden Daha Fazla Bilgi Alabilirim?: “Diğer Bilgiler” bölümüne bakınız.

Referans 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 and [Michael S. Watson](#), PhD¹⁵

Bu yayın, kapsanan konuyla ilgili genel bilgi sağlamak amacıyla tasarlanmıştır. Uluslararası Pompe Birliği tarafından bir kamu hizmeti olarak dağıtılmaktadır ve Uluslararası Pompe Birliği, tıbbi veya başka mesleki hizmetler sunma amacını taşımamaktadır. Tıp sürekli değişmekte olan bir bilimdir. İnsan hatası ve uygulamadaki değişiklikler, böylesi karmaşık materyallerin kesin doğruluğunu garanti etmeyi olanaksız kılmaktadır. Bu bilgilerin başka kaynaklar, özellikle de hastanın kendi hekimi tarafından doğrulanması gerekmektedir.