

ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΚΑΙ ΔΙΑΙΤΗΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

Πολλά άτομα με νόσο Pompe αντιμετωπίζουν προβλήματα με το φαγητό. Η μυϊκή αδυναμία μπορεί να δυσκολέψει το δάγκωμα, τη μάσηση, και την κατάποση της τροφής. Αυτό δυσκολεύει τους ασθενείς όλων των ηλικιών το να φάνε άνετα και να καλύψουν τις διατροφικές ανάγκες του σώματός τους. Τα αναπνευστικά προβλήματα επίσης προκαλούν κόπωση κατά τη διάρκεια των γευμάτων. Σαν αποτέλεσμα αυτών, πολλά άτομα με νόσο Pompe δεν μπορούν να αυξήσουν και να διατηρήσουν το σωματικό τους βάρος, αλλά και να ακολουθήσουν μια σωστή διατροφή. Οι αδύναμοι μασητικοί μύες μπορούν να οδηγήσουν σε εισρόφηση τροφής ή υγρών στους πνεύμονες και να επιβραδύνουν τη διάβαση των τροφών στον οργανισμό. Αυτό μπορεί να συντελέσει σε πεπτικά ή εντερικά προβλήματα. Η αλλαγή της διαίτας, των διατροφικών συνηθειών ή η λήψη τροφής μέσω καθετήρα βοηθούν στην διαχείριση αυτών των προβλημάτων. Αυτό το ενημερωτικό έντυπο εξηγεί τα πλεονεκτήματα της διαιτητικής θεραπείας σε άτομα με νόσο του Pompe.



Ε: Γιατί τα άτομα με νόσο του Pompe έχουν προβλήματα με το φαγητό;

Α: Τα άτομα με νόσο του Pompe εμφανίζουν δυσκολίες στην σίτιση και την κατάποση και συχνά αδυνατούν να αναπτυχθούν σωστά, αν πρόκειται για βρέφη. Όσο το γλυκογόνο αυξάνεται στα κύτταρα, οι μύες που χρησιμοποιούμε για να προσλάβουμε και να πέψουμε την τροφή γίνονται ολοένα και πιο αδύναμοι. Αυτό επηρεάζει τα άτομα με διάφορους τρόπους.

Σε παιδιά με διαγνωσμένη βρεφική νόσο Pompe, παράγοντες που συνεισφέρουν στα προβλήματα σίτισης και κατάποσης είναι η αδυναμία των μυών του προσώπου και του στόματος (μυϊκή υποτονία), η διογκωμένη γλώσσα (μακρογλωσσία), η αδυναμία της γλώσσας, και η μειωμένη ικανότητα συντονισμού της γλώσσας και των χειλιών κατά τη λήψη της τροφής. Η στοματική διέγερση για τα άτομα που δεν τρέφονται από το στόμα είναι σημαντική ώστε να διατηρηθεί η στοματική αίσθηση και να αναπτυχθούν οι στοματικές δεξιότητες. Η διαιτητική σύσταση θα πρέπει να επαναξιολογείται σε τακτική βάση ώστε να υπάρχει ασφάλεια κατά τις μεταβολές της πορείας της νόσου. Βελτιώσεις

ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΚΑΙ ΔΙΑΙΤΗΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

στην δυσκαταποσία έχουν παρατηρηθεί σε βρέφη τα οποία λάμβαναν θεραπεία ενζυμικής υποκατάστασης (ERT) και οι ασθενείς μπόρεσαν να επανακτήσουν την ικανότητα λήψης τροφής από του στόματος. Οι παράμετροι της αύξησης όπως το ύψος, το βάρος και η περίμετρος κεφαλής πρέπει να παρακολουθούνται στενά.

Σε ασθενείς με όψιμη εκδήλωση της νόσου Pompe, η κόπωση των γναθικών μυών και η δυσκολία στην κατάποση και τη μάσηση είναι συχνά μια πρώτη ένδειξη που μπορεί να συντελέσει σε ανεπαρκή πρόσληψη (ολικών θερμίδων, βιταμινών και μετάλλων) και σε καταβολισμό των μυϊκών πρωτεϊνών.

Σε πιο σοβαρές περιπτώσεις, όπως για παράδειγμα σε βρέφη που είναι πολύ αδύναμα και δεν μπορούν να φάνε καθόλου, σε μεγαλύτερους σε ηλικία ασθενείς που είναι ιδιαίτερα ελλειποβαρείς ή σε αυτούς με αναπνευστικά προβλήματα, η σίτιση μέσω καθετήρα μπορεί να είναι απαραίτητη.

Ε: Τι βήματα μπορώ να κάνω ώστε να βελτιώσω τη δίαιτά μου και να τρώω καλύτερα;

Α: Τροφές μεγάλες σε μέγεθος και πάχους, στεγνές ή στερεές μπορεί να είναι δύσκολο να μασηθούν και κατάποσή τους ενέχει τον κίνδυνο εισρόφησης στους πνεύμονες. Για να είναι πιο εύκολη η προσλήψη τους, τροποποιείτε το μέγεθος, την υφή ή το πάχος των τροφών μέσω της άλεσης, του τεμαχισμού ή της ανάμιξης με κάποια σάλτσα/ζωμό. Οι μπουκιές θα πρέπει να είναι μικρές και να μασώνται καλά. Καταναλώστε πολλά και μικρά γεύματα αντί για 3 μεγάλα. Πιείτε υγρά σιγά-σιγά και βεβαιωθείτε ότι λαμβάνετε αρκετά υγρά κατά τη διάρκεια της ημέρας. Η πόση με καλαμάκι, και η μη κατάκλιση για μια με δύο ώρες μετά το φαγητό μπορούν επίσης να βοηθήσουν. Τα ρευστά τρόφιμα και τα ροφήματα (όπως η σούπες, οι ζωμοί, το νερό, το γάλα) μπορεί επίσης να είναι δύσκολα στη κατάποσή τους. Λόγω γρήγορης διέλευσης από τον φάρυγγα μπορούν να προκαλέσουν πνιγμό. Προσπαθήστε να κάνετε τις σούπες και τα ροφήματα πιο πυκνόρρευστα χρησιμοποιώντας βρεφικό ρυζάλευρο, καλαμποκάλευρο ή ειδικές σκόνες που έχουν φτιαχτεί για αυτό το σκοπό. Ο διαιτολόγος μπορεί να φτιάξει για εσάς ή το παιδί σας ισορροπημένα γεύματα που θα αποδίδουν καθημερινά τις θερμίδες και τα θρεπτικά συστατικά που χρειάζεστε. Μπορείτε να αντικαταστήσετε κάποια γεύματα με διατροφικά ροφήματα τα οποία παρέχουν τις απαραίτητες βιταμίνες και μέταλλα. Οι ειδικές ασκήσεις μπορούν να βοηθήσουν στην ενδυνάμωση των μυών που συμμετέχουν στην πρόσληψη τροφής.

Ο γιατρός σας μπορεί να ζητήσει να δείτε εσείς ή το παιδί σας έναν λογοθεραπευτή. Ο λογοθεραπευτής μπορεί να εκτιμήσει, να διαγνώσει, να θεραπεύσει και να προλάβει διαταραχές που σχετίζονται με τον λόγο, την γλώσσα, την γνωστική επικοινωνία και την κατάποση. Επίσης μπορεί να σας μάθει διαφορετικούς τρόπους κατά τη σίτιση, τη

μάσηση, που μειώνουν τον κίνδυνο εισρόφησης.

Ε: Τι είναι η βίντεοφθορισμοσκοπική εξέταση της κατάποσης και γιατί πρέπει να την κάνουν τα άτομα με νόσο Pompe;

Α: Η βίντεοφθορισμοσκοπική εξέταση της κατάποσης πρέπει να γίνεται κατά τη διάγνωση κάθε ατόμου με νόσο Pompe λόγω του αυξημένου κινδύνου εισρόφησης (τροφής ή υγρών στην τραχεία). Η φθορισμοσκοπική εξέταση της κατάποσης (που ονομάζεται και τροποποιημένη μελέτη κατάποση βαρίου) είναι μια αντικειμενική εκτίμηση της λειτουργίας της κατάποσης. Ο σκοπός της είναι να εκτιμήσει την πιθανότητα εισρόφησης κατά την σίτιση. Κατά τη διάρκεια της εξέτασης οι ασθενείς κάθονται σε κλασική θέση φαγητού ανάλογα με την ηλικία και την ανάπτυξή τους. Τους δίνεται μια ποικιλία από συστάσεις τροφών (λεπτόρευστα, παχύρευστα, πολτοποιημένα, μαλακά στερεά, στερεά) μαζί με βάριο. Η εξέταση εκτιμά τις παρακάτω φάσεις κατάποσης:

- **Στοματική φάση:** Η κατάποση ξεκινά με τη στοματική φάση, κατά την οποία η τροφή μέσα στο στόμα υγραίνεται και μασιέται με τη βοήθεια των μασητικών μυών.
- **Φαρυγγική φάση:** ο βλωμός (μικρή ποσότητα μαλακής μασημένης τροφής) φτάνει στον φάρυγγα όπου ειδικοί αισθητικοί υποδοχείς ενεργοποιούν την ακούσια πλευρά της κατάποσης. Ένα σημαντικό σημείο της φαρυγγικής φάσης αποτελεί το ακούσιο κλείσιμο του λάρυγγα από την επιγλωττίδα και τις φωνητικές χορδές, η προσωρινή διακοπή της αναπνοής, όπου προλαμβάνουν την είσοδο της τροφής στην τραχεία και τους πνεύμονες. Το κλείσιμο του λάρυγγα από την επιγλωττίδα προστατεύει τους πνεύμονες από πιθανό τραύμα, αφού η τροφή και άλλα μέρη μπορούν να προκαλέσουν σοβαρές μολύνσεις και ερεθισμό στον πνευμονικό ιστό. Οι μολύνσεις του πνεύμονα που προκαλούνται στην φαρυγγική φάση της κατάποσης είναι γνωστές σαν πνευμονία από εισρόφηση.
- **Οισοφαγική Φάση:** όπως η τροφή απομακρύνεται από τον φάρυγγα, εισέρχεται στον οισοφάγο, μια μυϊκή δομή σαν σωλήνας, ο οποίος οδηγεί την τροφή στο στομάχι με ρυθμικές συσπάσεις. Ο οισοφάγος έχει δύο σημαντικούς σφιγκτήρες, τον ανώτερο και τον κατώτερο, οι οποίοι κάτω από φυσιολογικές συνθήκες δεν επιτρέπουν στην τροφή ή το σάλιο να επανέρθουν στο στόμα. Εάν αυτό συμβεί, οι οισοφαγικοί σφιγκτήρες, πρώτα ο ανώτερος και μετά ο κατώτερος προσφέρουν έναν φυσικό εμπόδιο στην επαναφορά της τροφής, ανοίγουν ακούσια όσο η τροφή μεταφέρεται κατά την κατάποση.

Αν υπάρχει υψηλός κίνδυνος για εισρόφηση ίσως θα πρέπει να σταματήσει ο ασθενής να τρέφεται από το στόμα και να ξεκινήσει σίτιση μέσω γαστροστομίας.

Ε: Τι είναι η διατροφή μέσω καθετήρα και γιατί τα άτομα που διαγιγνώσκονται με νόσο Pompe του χρειάζονται συχνά;

Α: Η σίτιση μέσω καθετήρα αποδίδει μια πλήρη διατροφή στους ασθενείς με όψιμη νόσου Pompe που δεν μπορούν να τραφούν από το στόμα λόγω προβλημάτων στη μάσηση, στην κατάποση και στην αναπνοή. Επίσης χρησιμοποιούνται και σε βρέφη που είναι αδυνατούν να θηλάσουν ή να τραφούν με μπιμπερό ή δεν παίρνουν βάρος. Η σίτιση μέσω καθετήρα προλαμβάνει την τροφή από το να περάσει στους πνεύμονες. Η κατάσταση κατά την οποία το άτομο τρέφεται με καθετήρα ονομάζεται εντερική ή σίτιση μέσω καθετήρα. Σε μερικές περιπτώσεις πρέπει να συστήνεται συνδυασμός σίτισης από του στόματος και μέσω καθετήρα ώστε να λαμβάνονται οι απαραίτητες θερμίδες, και να επιτρέπεται η φυσιολογική αισθητήρια ανάπτυξη του στόματος.

Υπάρχουν 2 τύποι καθετήρων σίτισης:

- **Ο ρινογαστρικός καθετήρας:** τοποθετείται μέσα από τη μύτη και μεταφέρει τα θρεπτικά συστατικά κατευθείαν στο στομάχι.
- **Γαστροστομία:** Τοποθετείται χειρουργικά μέσω ενός ανοίγματος στο τοίχωμα του στομάχου και μεταφέρει τα θρεπτικά συστατικά κατευθείαν στο στομάχι. Είναι καλή επιλογή για άτομα που χρειάζονται σίτιση μέσω καθετήρα για μεγαλύτερο χρονικό διάστημα.

Ε: Τι μπορώ να κάνω ώστε να αντιμετωπίσω πεπτικά ή εντερικά προβλήματα;

Α: Η καλύτερη συμβουλή είναι να απευθυνθείτε στον γιατρό σας. Περιγράψτε τα προβλήματα σας και ζητήστε βοήθεια για να τα αντιμετωπίσετε. Η αδυναμία των μυών που κατευθύνουν την τροφή στο στομάχι μπορεί να προκαλέσει αίσθημα καύσου ή γαστροοισοφαγική παλινδρόμηση (ΓΟΠ). Η ΓΟΠ συμβαίνει όταν το όξινο περιεχόμενο του στομάχου παλινδρομεί ξανά στο στόμα μέσω του οισοφάγου. Η κατανάλωση μικρών, συχνών γευμάτων και η όρθια στάση κατά τη διάρκεια και μετά τα γεύματα μπορούν να βοηθήσουν. Η αδυναμία των μυών του θώρακα και των κοιλιακών μυών μπορεί να προκαλέσει δυσκολία στην αφόδευση και δυσκοιλιότητα. Η δυσκοιλιότητα μπορεί να οδηγήσει επίσης σε διάρροια. Μια δίαιτα υψηλή σε φυτικές ίνες και η πρόσληψη άφθονων υγρών μπορούν να βοηθήσουν στην πρόληψη της δυσκοιλιότητας. Συμβουλευτείτε τον γιατρό σας πριν πάρετε σκευάσματα για την πέψη, την διάρροια ή τα εντερικά προβλήματα.

Ε: Έχω ακούσει ότι η δίαιτα με υψηλή περιεκτικότητα σε πρωτεΐνη μπορεί να βοηθήσει τα άτομα με νόσο του Pompe. Ποιά είναι η γνώση σε αυτό το θέμα;

Α: Μια δίαιτα με υψηλή πρωτεΐνη μπορεί να βοηθήσει κάποια παιδιά και ενήλικες με όψιμη εκδήλωση της νόσου Pompe. Η δίαιτα βασίζεται στην θεωρία ότι η υψηλή κατανάλωση πρωτεΐνης και λίπους (όπως κρέας, αυγά, τυρί και βούτυρο) μπορεί να

ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΚΑΙ ΔΙΑΙΤΗΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

μειώσει την μυϊκή αδυναμία που συμβαίνει λόγω συσσώρευσης γλυκογόνου στα κύτταρα. Υπάρχουν ασθενείς των οποίων η μυϊκή δύναμη και ικανότητα βάδισης βελτιώθηκαν μετά από μια δίαιτα υψηλή σε πρωτεΐνη. Όμως πολλοί άλλοι δεν είχαν βελτίωση.

Για τους ασθενείς με όψιμη εκδήλωση της νόσου Pompe, στόχος είναι να αντιμετωπιστούν:

- Η αυξανόμενη συσσώρευση γλυκογόνου
- Η αυξημένη χρησιμοποίηση των αμινοξέων

Έχει παρατηρηθεί ότι μια δίαιτα υψηλής περιεκτικότητας σε πρωτεΐνη και χαμηλής σε υδατάνθρακες σε συνδυασμό με αερόβια άσκηση μπορεί να βοηθήσει μερικούς ασθενείς. Το σκεπτικό αυτού του είδους της θεραπείας, αποτελεί μια απόπειρα μείωσης της αποθήκευσης γλυκογόνου, αύξησης της χρησιμοποίησης των λιπαρών οξέων στους μυς και ταυτόχρονα διόρθωση της αυξημένης οξειδωσης των αμινοξέων που συμβαίνει στη νόσο Pompe. Μια μελέτη δεν κατάφερε να δείξει ότι η υψηλή σε πρωτεΐνη δίαιτα και η συμπληρωματική χορήγηση αλανίνης βελτίωσαν την κατάσταση ασθενών με όψιμη εκδήλωση της νόσου Pompe. Μια δίαιτα υψηλή σε πρωτεΐνη μπορεί να συμπληρώσει τη θεραπεία ενζυμικής υποκατάστασης (ERT) αλλά χρειάζονται τυχαιοποιημένες μελέτες. Συνολικά, η διατήρηση της σωστής διατροφής με προσοχή στα μακροθρεπτικά (πρωτεΐνη, λίπη και υδατάνθρακες) και στα μικροθρεπτικά (βιταμίνες) είναι σημαντική για την διαχείριση όλων των ασθενών με νόσο Pompe.

Ε: Πως μπορεί η αλανίνη και τα άλλα διατροφικά συμπληρώματα να βοηθήσουν τα άτομα με νόσο Pompe;

Α: Η αλανίνη είναι ένα αμινοξύ, δομικό στοιχείο των πρωτεϊνών. Λίγες μελέτες έχουν στηρίξει την άποψη ότι η λήψη μικρών ποσοτήτων αλανίνης καθημερινά από παιδιά και ενήλικες, μπορεί να αποδώσει περισσότερη ενέργεια. Παρά το γεγονός ότι οι επιστημονικές ενδείξεις είναι περιορισμένες, οι επιστήμονες υγείας που στηρίζουν αυτή την προσέγγιση, θεωρούν ότι τα συμπληρώματα αλανίνης βοηθούν στην πρόληψη της μείωσης της μυϊκής μάζας, όταν το γλυκογόνο συσσωρεύεται στα κύτταρα. Η αλανίνη είναι σε μορφή σκόνης και μπορεί να αναμιχθεί με την τροφή.

Ε: Υπάρχουν συγκεκριμένες γαστρεντερολογικές/διατροφικές συστάσεις;

Α: Ναι, οι παρακάτω είναι γαστρεντερολογικές/διατροφικές συστάσεις:

- Κάντε την βιντεοφθορισμοσκοπική εκτίμηση της κατάποσης και την εξέταση για την ΓΟΠ ώστε να οριστεί και η διαχείριση της σίτισης (από του στόματος/καθετήρα) στην αρχή και μετά την κλινική ένδειξη.
- Διεγείρετε το στοματικό αίσθημα σε βρέφη που δεν τρέφονται από του στόματος.
- Παρακολουθείστε προσεκτικά τις παραμέτρους της αύξησης.

ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΚΑΙ ΔΙΑΙΤΗΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

- Επάρκεια διατροφής (πρωτεΐνη 20-25%) με προσοχή στις βιταμίνες και τα μέταλλα.
- Ενθαρρύνετε την άσκηση που θα σας συστήσει φυσιοθεραπευτής ειδικευμένος στη νόσο Pompe.

Ε: Τι είναι η οστεοπενία και η οστεοπόρωση και γιατί οι ασθενείς με νόσο Pompe θα πρέπει να εξετάζονται για αυτό;

Α: Η οστεοπενία είναι η λέπτυνση της οστικής μάζας. Η μείωση της οστικής μάζας αποτελεί έναν σημαντικό παράγοντα κινδύνου για την ανάπτυξη οστεοπόρωσης. Η διαγνωστική διαφορά μεταξύ οστεοπενίας και οστεοπόρωσης είναι η μέτρηση της οστικής πυκνότητας.

Η οστεοπόρωση χαρακτηρίζεται από απώλεια της οστικής μάζας που προκαλείται από έλλειψη ασβεστίου, βιταμίνης D, μαγνησίου και άλλων βιταμινών και μετάλλων. Πολλά από τα τρόφιμα που καταναλώνετε περιέχουν αυτά τα δομικά μέταλλα των οστών.

Τα κατάγματα του θώρακα και των μηριαίων οστών έχουν βρεθεί σε ασθενείς με βρεφική εμφάνιση της νόσου Pompe. Η οστεοπενία έχουν παρατηρηθεί σε ασθενείς από την ηλικία των 4 μηνών, και μπορεί να συντελέσει σε χρόνια ακινησία και αδυναμία, αλλά έχει παρατηρηθεί επίσης και σε ασθενείς με καλή μυϊκή δύναμη και διατροφή και γι' αυτό χρειάζονται περισσότερη έρευνα. Οι παθοφυσιολογικοί μηχανισμοί της οστεοπενίας/οστεοπόρωσης δεν είναι ακόμα καλά κατανοητοί.

Παράγοντες που μπορούν να συνεισφέρουν στην οστεοπενία και την οστεοπόρωση έχουν θεραπευτικές συνέπειες. Η διατροφή πρέπει να είναι επαρκής ειδικά όσων αφορά στην πρόσληψη ασβεστίου και βιταμίνης D, ενώ χρειάζεται προσοχή με την φαρμακευτική αγωγή (π.χ. μακροχρόνια χρήση συγκεκριμένων διουρητικών μπορεί να προκαλέσει υπερασβέσταιμία, μακροχρόνια χρήση στεροειδών). Δυνητικές παρεμβάσεις συμπεριλαμβάνουν τη χρησιμοποίηση βαρών στη φυσιοθεραπεία και. Προς το παρόν δεν υπάρχουν επαρκείς ενδείξεις ότι η φαρμακολογική θεραπεία όπως τα διφωσφωνικά αποτελούν προστατευτική θεραπεία για την νόσο Pompe.

Η ύπαρξη οστεοπενίας, οστεοπόρωσης και καταγμάτων, συνιστούν απαραίτητη την εξέταση στους ασθενείς με νόσο Pompe.

Από την οστική πυκνότητα (η μέτρηση των επιπέδων ασβεστίου στα οστά), μπορεί να εκτιμηθεί ο κίνδυνος για οστικά κατάγματα. Χρησιμοποιείται επίσης για να καθορίσει αν ο ασθενής έχει οστεοπενία ή οστεοπόρωση. Η εξέταση της οστικής πυκνότητας αποτελεί μια μη επεμβατική και ανώδυνη διαδικασία, που γίνεται συνήθως στο ισχίο, την σπονδυλική στήλη, τον καρπό, τα δάκτυλα, την κνήμη ή τη φτέρνα.

Ενώ η οστεοπενία μπορεί να διαγνωστεί χρησιμοποιώντας απλή ακτινογραφία, η πιο συχνή μέθοδος για τη μέτρηση της οστικής πυκνότητας (και πιο ακριβής) είναι η απορροφησιμετρία διπλής ενέργειας ακτίνων Χ ή DEXA. Χρησιμοποιεί ακτίνες Χ χαμηλής ενέργειας και μπορεί να εκτιμήσει τα επίπεδα ασβεστίου στα οστά. Τα αποτελέσματα βαθμολογούνται σαν "σκόρ" και συγκρίνονται με αυτά των υγιών ατόμων.

Τι σημαίνουν οι αριθμοί; Στην οστική πυκνότητα του ασθενούς δίνεται ένα T-σκόρ, το οποίο προκύπτει από τη σύγκριση του μέσου όρου με ένα άτομο ίδιας φυλής και φύλου, ηλικίας 30 ετών. Η διαφορά μεταξύ του φυσιολογικού και του σκορ του ασθενή εκφράζεται σαν τυπική απόκλιση (SD). Τα T-σκόρ μπορούν να είναι κάτω από -1 SD και ακόμα να θεωρούνται φυσιολογικά. Ασθενείς με T-σκόρ μεταξύ between -1 SD και -2.5 SD διαγιγνώσκονται με οστεοπενία και διατρέχουν υψηλό κίνδυνο οστεοπόρωσης. Ασθενείς με T-σκόρ μικρότερα από -2.5 SD διαγιγνώσκονται με οστεοπόρωση. Για αυτούς τους ασθενείς η θεραπεία είναι απαραίτητη και πρέπει να περιλαμβάνει την χρήση φαρμάκων ώστε να βοηθηθεί η αύξηση της οστικής μάζας, αλλά και διαφοροποιήσεις στην καθημερινότητα συμπεριλαμβανομένων της διαίτας και της άσκησης.

Ε: Τι είναι οι βιταμίνες και γιατί τις χρειάζεται ο οργανισμός μας;

Α: Ο οργανισμός χρησιμοποιεί τις βιταμίνες για μια ποικιλία βιολογικών λειτουργιών, συμπεριλαμβανομένων της αύξησης, της πέψης και της λειτουργίας των νεύρων. Υπάρχουν 13 βιταμίνες που είναι απαραίτητα για τον οργανισμό: Α, C, D, E, K, και τις Β βιταμίνες (θειαμίνη, ριβοφλαβίνη, νιασίνη, παντοθενικό οξύ, βιοτίνη, Β6, Β12 και φυλλικό οξύ).

Υπάρχουν δύο κατηγορίες βιταμινών:

- **Υδατοδιαλυτές βιταμίνες:** Αυτές οι βιταμίνες απορροφώνται εύκολα από τον οργανισμό.
 - ο Οι βιταμίνες του συμπλέγματος Β και η C είναι υδατοδιαλυτές βιταμίνες.
 - ο Οι υδατοδιαλυτές βιταμίνες διαλύονται στο νερό, δεν αποθηκεύονται και αποβάλλονται από τα νεφρά.
 - ο Επειδή αυτές οι βιταμίνες δεν αποθηκεύονται, πρέπει να παρέχονται συνεχώς από τη διαίτα.
- **Λιποδιαλυτές βιταμίνες:** Αυτές οι βιταμίνες απορροφώνται στον οργανισμό με τη βοήθεια των χολικών οξέων, τα οποία συντελούν στην απορρόφηση του λίπους. Οι βιταμίνες αυτές αποθηκεύονται ανάλογα με τις ανάγκες του οργανισμού.
 - ο Οι βιταμίνες Α, D, E και Κ είναι λιποδιαλυτές βιταμίνες.

ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΚΑΙ ΔΙΑΙΤΗΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

- ο Οι λιποδιαλυτές βιταμίνες διαλύονται στα λίπη και αποθηκεύονται στο ήπαρ και στους λιπώδεις ιστούς, ενώ αποβάλλονται πολύ πιο αργά σε σχέση με τις υδατοδιαλυτές βιταμίνες.
- ο Αυτές οι βιταμίνες αποθηκεύονται, και συνεπώς δεν είναι απαραίτητες η καθημερινή πρόσληψη.
- ο Οι λιποδιαλυτές βιταμίνες αποθηκεύονται για μεγάλες περιόδους, και συνεπώς υπάρχει μεγαλύτερος κίνδυνος για τοξικότητα σε σχέση με τις υδατοδιαλυτές όταν λαμβάνονται σε υπερβολικές ποσότητες.

Μπορείτε να πάρετε όλες τις βιταμίνες από τις τροφές και επίσης το σώμα σας να παράγει τις βιταμίνες D και K. Τα άτομα που ακολουθούν χορτοφαγική διατροφή μπορεί να χρειαστούν συμπλήρωμα βιταμίνης B12.

Όνομα βιταμίνης	Βασικές λειτουργίες	Συνηθισμένες διατροφικές πηγές
Βιταμίνη A	Η βιταμίνη A κάνει πολλά περισσότερα από το να σας κάνει να βλέπετε στο σκοτάδι. Διεγείρει την παραγωγή και την δραστικότητα των λευκών αιμοσφαιρίων, εμπλέκεται στην αναδόμηση των οστών, βοηθά στη διατήρηση των ενδοθηλιακών κυττάρων και ρυθμίζει την ανάπτυξη και τη διαίρεση των κυττάρων. Η β-καροτίνη είναι αντιοξειδωτική και καρκινοπροστατευτική.	Βιταμίνη A: Συκώτι, γάλα εμπλουτισμένο με βιταμίνη A και γαλακτοκομικά προϊόντα, βούτυρο, πλήρες γάλα, τυρί, κρόκος αυγού Προβιταμίνη A: καρότα, πράσινα φυλλώδη λαχανικά, γλυκοπατάτες, κολοκύθα, κολοκυθάκια, βερίκοκα, πεπόνι. Είναι καλύτερα να επιλέξετε ένα πολυβιταμινούχο συμπλήρωμα που περιέχει τη βιταμίνη A κυρίως με τη μορφή της βήτα καροτίνης.
Βιταμίνη D	Η βιταμίνη D βοηθάει το σώμα στο να διασφαλίσει το ασβέστιο και το φώσφορο που είναι απαραίτητα για τη δόμηση των οστών. Οι εργαστηριακές μελέτες επίσης δείχνουν ότι η βιταμίνη D προλαμβάνει την ανάπτυξη και την διαίρεση των καρκινικών κυττάρων, ενώ παίζει σημαντικό ρόλο στον έλεγχο των μολύνσεων.	Πολύ λίγα τρόφιμα περιέχουν φυσική βιταμίνη D. Καλές πηγές είναι τα γαλακτοκομικά προϊόντα, τα δημητριακά πρωινού (εμπλουτισμένα με βιταμίνη D), και τα λιπαρά ψάρια όπως ο σολωμός, και ο τόνος.

Βιταμίνη Ε	Η Βιταμίνη Ε είναι ένα αντιοξειδωτικό που προστατεύει τους ιστούς του σώματος από ασταθείς παράγοντες που ονομάζονται ελεύθερες ρίζες. Οι ελεύθερες ρίζες μπορούν να βλάψουν τα κύτταρα, τους ιστούς και τα όργανα. Πιστεύεται ότι παίζουν ρόλο σε συγκεκριμένες καταστάσεις που σχετίζονται με τη γήρανση. Η Βιταμίνη Ε είναι επίσης σημαντική για τον σχηματισμό των ερυθροκυττάρων και βοηθάει τον οργανισμό ώστε να χρησιμοποιήσει την βιταμίνη Κ.	Καλές πηγές βιταμίνης Ε είναι τα σπορέλαια, τα ντρέσινγκ σαλάτας που έχουν ως βάση τα λάδια αυτά, ο ηλιόσπορος, τα αμύγδαλα, το φυστικοβούτυρο και τα πράσινα φυλλώδη λαχανικά. Η βιταμίνη Ε βρίσκεται στα παρακάτω τρόφιμα: σιτάρι, καλαμπόκι, ξηροί καρποί, σπόροι, ελιές, σπανάκι, πράσινα φυλλώδη λαχανικά, σπαράγγι, σπορέλαια (αραβοσιτέλαιο, ηλιέλαιο, σογιέλαιο και βαμβακέλαιο). Τα προϊόντα που παράγονται από αυτά τα τρόφιμα όπως η μαργαρίνη, επίσης περιέχουν βιταμίνη Ε.
Βιταμίνη Κ	Η βιταμίνη Κ βοηθάει στην παραγωγή των 4 από τις 13 πρωτεΐνες που απαιτούνται για την πήξη του αίματος. Η βιταμίνη Κ επίσης εμπλέκεται στην δόμηση των οστών.	Η βιταμίνη Κ βρίσκεται σε πολλά τρόφιμα, ειδικά στα πράσινα φυλλώδη λαχανικά (χόρτα, μπρόκολο, λαχανάκια βρυξελλών, μαϊντανός) και στα συνηθισμένα μαγειρικά έλαια. Μερικά πολυβιταμινούχα σκευάσματα, περιέχουν μικρή ποσότητα βιταμίνης Κ.
Βιταμίνη C (Ασκορβικό Οξύ)	Η βιταμίνη C παίζει σημαντικό ρόλο στον έλεγχο των μολύνσεων. Είναι επίσης ισχυρό αντιοξειδωτικό το οποίο μπορεί να εξουδετερώσει τις επιβλαβείς ελεύθερες ρίζες, ενώ βοηθάει στην παραγωγή κολλαγόνου, ιστός απαραίτητος για υγιή οστά, δόντια, ούλα και τα αγγεία του αίματος.	Εξαιρετικές πηγές βιταμίνης C είναι τα εσπεριδοειδή, τα βατόμουρα, οι πράσινες και κόκκινες πιπεριές, οι ντομάτες, το μπρόκολο, και το σπανάκι. Πολλά δημητριακά πρωϊνού είναι επίσης εμπλουτισμένα με βιταμίνη C.

Θειαμίνη (B-1)	Βοηθάει στην απελευθέρωση ενέργειας από τις τροφές, την φυσιολογική όρεξη, και είναι σημαντική για την λειτουργία του νευρικού συστήματος.	Διαιτητικές πηγές θειαμίνης είναι το μοσχάρι, η μαγιά, τα όσπρια, (φασόλια, φακές), το γάλα, οι ξηροί καρποί, η βρώμη, τα πορτοκάλια, το χοιρινό, το ρύζι, οι σπόροι, το σιτάρι, τα δημητριακά ολικής άλεσης. Στις βιομηχανοποιημένες χώρες, τα τρόφιμα που φτιάχνονται με ρύζι ή λευκό αλεύρι είναι συχνά ενισχυμένα με θειαμίνη.
Ριβοφλαβίνη (B-2)	Η ριβοφλαβίνη λειτουργεί με τις άλλες βιταμίνες του συμπλέγματος B. Είναι σημαντική για την αύξηση του σώματος, την παραγωγή των ερυθροκυττάρων ενώ βοηθάει και στην απελευθέρωση ενέργειας από τους υδατάνθρακες.	Άπαχο κρέας, αυγό, όσπρια, ξηροί καρποί, πράσινα φυλλώδη λαχανικά, γαλακτοκομικά προϊόντα, γάλα, είναι τρόφιμα που παρέχουν ριβοφλαβίνη στη δίαιτα. Το ψωμί και τα δημητριακά είναι συχνά εμπλουτισμένα με ριβοφλαβίνη.
Νιασίνη (B-3)	Παραγωγή ενέργειας από τροφές, βοηθά την πέψη, στην όρεξη, την ακεραιότητα του δέρματος και των νεύρων. Η νιασίνη βοηθά την λειτουργικότητα του πεπτικού συστήματος, του δέρματος και των νεύρων.	Συκώτι, ψάρι, πουλερικά, κρέας, φυστίκια, δημητριακά ενισχυμένα και ολικής άλεσης. Η νιασίνη βρίσκεται στα γαλακτοκομικά προϊόντα, τα πουλερικά, το ψάρι, το άπαχο κρέας, τους ξηρούς καρπούς και τα αυγά. Τα όσπρια και το εμπλουτισμένο ψωμί και τα δημητριακά επίσης παρέχουν νιασίνη.
Βιταμίνη B-6 (πυριδοξίνη)	Η βιταμίνη B-6 βοηθάει στον μεταβολισμό των πρωτεϊνών, στον σχηματισμό των ερυθροκυττάρων, στην χρησιμοποίηση των λιπών από το σώμα	Καλές πηγές βιταμίνης B6 είναι τα ενισχυμένα δημητριακά, τα φασόλια, τα πουλερικά, τα ψάρια και κάποια φρούτα και λαχανικά.
Φυλλικό οξύ	Βοηθά στον μεταβολισμό των πρωτεϊνών, συμμετέχει στον σχηματισμό των ερυθροκυττάρων,	Πολλά τρόφιμα είναι εξαιρετικές πηγές φυλλικού οξέος, όπως τα φρούτα, τα πράσινα λαχανικά, τα δημητριακά ολικής άλεσης, τα

ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΚΑΙ ΔΙΑΙΤΗΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

	προλαμβάνει τις ατέλειες της σπονδυλικής στήλης και του εγκεφάλου, μειώνει τα επίπεδα ομοκυστεΐνης και συνεπώς τον κίνδυνο για καρδιαγγειακά νοσήματα. Η έλλειψη φυλλικού οξέος συνδέεται με προβλήματα κατά τη γέννηση όπως δισχιδής ράχη και ανεγκεφαλία.	φασόλια, τα δημητριακά πρωϊνού, τα εμπλουτισμένα δημητριακά και τα προϊόντα τους.
Βιταμίνη B12	Βοηθάει στη δόμηση του γενετικού υλικού, στη δημιουργία φυσιολογικών ερυθροκυττάρων του αίματος, στη διατήρηση του νευρικού συστήματος.	Βρίσκεται μόνο στα ζωϊκά τρόφιμα: κρέας, συκώτι, νεφρά, ψάρι, αυγό, γαλακτοκομικά προϊόντα, θαλασσινά.
Παντοθενικό Οξύ	Το παντοθενικό οξύ χρειάζεται για τον σχηματισμό του συνενζύμου A(CoA), και είναι σημαντικό για το μεταβολισμό και τη σύνθεση των υδατανθράκων, των πρωτεϊνών και των λιπών.	Μικρές ποσότητες παντοθενικού οξέος βρίσκονται σχεδόν σε όλα τα τρόφιμα, με υψηλότερες ποσότητες στα δημητριακά ολικής άλεσης, τα όσπρια, τα αυγά, το κρέας και τον βασιλικό πολτό.
Βιοτίνη	Η Βιοτίνη είναι απαραίτητη για την ανάπτυξη των κυττάρων, την παραγωγή λιπαρών οξέων και το μεταβολισμό των λιπών και των αμινοξέων.	Συκώτι, νεφρά, κρόκος αυγού, φρέσκα λαχανικά. Επίσης παράγεται από τα εντερικά βακτήρια.

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 να χρησιμεύσουν ως μια εκπαιδευτική πηγή για γιατρούς και άλλους επιστήμονες υγείας.

ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΚΑΙ ΔΙΑΙΤΗΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

- 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 Erasrweeeewemus (Center for Lysosomal and Metabolic Diseases Erasmus MC University Medical Center) www.erasmusmc.nl/
- Genetics Home Reference: Your Guide to Understanding Genetic Conditions. <http://ghr.nlm.nih.gov/gene/GAA>

Πληροφορίες, Συμβουλευτική και Στήριξη

Για περισσότερες συμβουλές και πληροφορίες σχετικά με την διαιτητική θεραπεία των ατόμων με νόσο του Pompe, αυτές οι πηγές μπορούν να φανούν χρήσιμες:

- Η διεθνής οργάνωση της νόσου Pompe - International Pompe Association (IPA) είναι μια παγκόσμια ένωση ασθενών με νόσο του Pompe. Το 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
- Φροντίδα για το παιδί με νόσο του Pompe (Caring for a child with Pompe's disease) προσφέρει συμβουλές για τη σίτιση των βρεφών με νόσο του Pompe. Διαθέσιμο στην ιστοσελίδα www.pompe.org.uk/agsdarne.html.
- Medline Plus – Βιταμίνες: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/vitamins.html>.
- Ενισχύστε την γνώση σας σχετικά με τις βιταμίνες - FDA (Fortify Your Knowledge About Vitamins) <http://www.fda.gov/ForConsumers/ConsumerUpdates/ucm118079.htm#why>
- Εξέταση Φθορισμοσκοπικής Κατάποσης: Για περισσότερες πληροφορίες απευθυνθείτε στην ιστοσελίδα του Παιδιατρικού Νοσοκομείου της Βοστώνης: <http://www.childrenshospital.org/clinicalservices/Site2145/mainpageS2145P4sublevel15.html>
- GSDNet: Γίνετε μέλος του GSDNet Listserv και ανταλλάξτε ηλεκτρονικά μηνύματα 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

ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΚΑΙ ΔΙΑΙΤΗΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

E-mail: Πληκτρολογήστε 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 τις Σπάνιες Νόσους (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 σκοπό να δώσει γενικές πληροφορίες σχετικά με τη Νόσο Pompe. Διανέμεται δωρεάν από το IPA με τη διευκρίνιση ότι δεν παρέχονται ιατρικές ή

ΔΙΑΤΡΟΦΗ ΚΑΙ ΔΙΑΙΤΗΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ

άλλες επαγγελματικές υπηρεσίες υγείας. Η ιατρική είναι μία συνεχώς μεταβαλλόμενη επιστήμη. 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.Δημητρούλης, Χ.Ιωάννου, Ε.Καβακοπούλου, επιμέλεια Π.Αυγουστίδου-Σαββοπούλου).