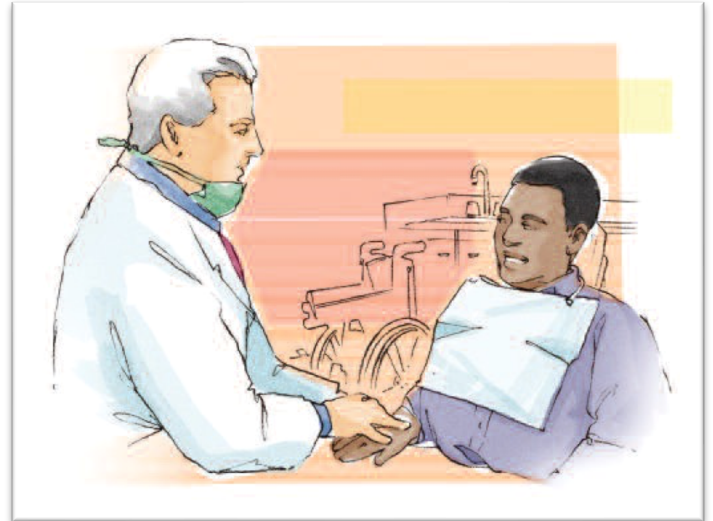




Συχνές ανησυχίες για την υγεία

Η νόσος Pompe επηρεάζει τον καθένα διαφορετικά. Αυτό το φυλλάδιο περιγράφει ορισμένα από τα ιατρικά ζητήματα που μπορεί να αντιμετωπίσετε εσείς ή το παιδί σας σχετικά με τη νόσο Pompe και τι πρέπει να κάνετε για αυτά. Για τη βελτίωση της ποιότητας της φροντίδας των ατόμων με νόσο Pompe ερευνητές στις Ηνωμένες Πολιτείες και την Ευρώπη έχουν δημιουργήσει κατευθυντήριες οδηγίες που θα ακολουθήσουν οι πάροχοι υγειονομικής περίθαλψης. Αυτές οι κατευθυντήριες οδηγίες ονομάζονται πρότυπα φροντίδας και βοηθούν τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης σε όλο τον κόσμο να είναι πιο ενήμεροι για το πώς μπορεί να προκύψουν προβλήματα υγείας σε κάθε στάδιο της νόσου Pompe. Τα πρότυπα υγειονομικής περίθαλψης θα βοηθήσουν επίσης τους παρόχους φροντίδας να διαχωρίσουν τα καθημερινά προβλήματα υγείας που αντιμετωπίζουν όλοι από τα ζητήματα Pompe.



Ε: Πώς επηρεάζει η νόσος Pompe τους μύες; Τι μπορεί να γίνει για αυτό;

Α: Η νόσος Pompe εξασθενεί τους μύες σε όλο το σώμα. Η μυϊκή αδυναμία είναι πιο σοβαρή στη βρεφική μορφή της νόσου. Ο καρδιακός μυς πυκνώνει και γίνεται πιο αδύναμος. Αυτό μπορεί να προκαλέσει αναπνευστικά προβλήματα και λοιμώξεις που μπορεί να οδηγήσουν γρήγορα σε καρδιακή ανεπάρκεια και αναπνευστική ανεπάρκεια. Η μυϊκή αδυναμία προκαλεί επίσης απώλεια μυϊκού τόνου που την κάνει να φαίνεται «πλαδαρή».

Στην όψιμη έναρξη της νόσου Pompe, η αδυναμία στα χέρια των ποδιών και στους μύες που χρησιμοποιούνται για την αναπνοή μπορεί να δυσκολέψει την κίνηση ή την εκτέλεση καθημερινών εργασιών. Τα μωρά και τα νήπια μπορεί να μην μπορούν να γυρίζουν, να κάθονται, να μπουσουλούν, να στέκονται, όταν τα άλλα παιδιά της ηλικίας τους το κάνουν. Μπορεί επίσης να χάσουν ορισμένα από τα αναπτυξιακά οφέλη που έχουν αποκομίσει. Πολλά παιδιά και ενήλικες με νόσο Pompe δυσκολεύονται να περπατήσουν, να διατηρήσουν την ισορροπία τους, να κάθονται άνετα ή να στέκονται όρθιοι, επειδή η νόσος αποδυναμώνει επίσης τους μύες στην πλάτη και τη λεκάνη.

Η αδυναμία των μυών που εκτείνονται κατά μήκος της σπονδυλικής στήλης μπορεί να οδηγήσει σε **συσπάσεις** (σφίξιμο των μυών) ή **σκολίωση** (καμπύλωση της σπονδυλικής στήλης που εμφανίζεται σε παιδιά στην ανάπτυξη). Η χρήση πλαστικού στηρίγματος πλάτης μπορεί να αποτρέψει την επιδείνωση της σκολίωσης. Μπορεί επίσης να εξεταστεί το ενδεχόμενο χειρουργικής επέμβασης, εάν η καμπύλη γίνει τόσο σοβαρή που παρεμβαίνει

Συχνές ανησυχίες για την υγεία

στην αναπνοή. Σε κάθε περίπτωση, η θεραπεία πρέπει να προσαρμόζεται στις ανάγκες του ασθενούς. Τα άτομα που επηρεάζονται πιο σοβαρά μπορεί να έχουν μυϊκή αδυναμία στο πρόσωπο, τον λαιμό, τον θώρακα και την κοιλιά, δυσκολεύοντας την αναπνοή, το φαγητό, την κατάποση και την πέψη. Η απώλεια μυών στην κοιλιακή χώρα μπορεί να προκαλέσει την ώθηση του στομάχου προς τα εμπρός και να προεξέχει. **Η υποστηρικτική θεραπεία** μπορεί να βοηθήσει στη διαχείριση των επιδράσεων που αυξάνουν τη μυϊκή αδυναμία. Αυτή η θεραπεία μπορεί να περιλαμβάνει διατροφικές αλλαγές μαζί με την άσκηση και τη φυσικοθεραπεία για τη διατήρηση της δύναμης και την προώθηση της κίνησης. Μπορεί επίσης να περιλαμβάνει βοηθητικές συσκευές όπως νάρθηκες νυκτός που αποτρέπουν τις συσπάσεις. (Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με αυτές τις υποστηρικτικές θεραπείες, ανατρέξτε στη Διατροφή και τη διατροφική θεραπεία των Pompe connections, στα Αναπνευστικά προβλήματα στη νόσο Pompe και Φυσικοθεραπεία με άσκηση).

**Ε: Τι είδους αναπνευστικά προβλήματα μπορεί να προκύψουν με τη νόσο Pompe;
Τι μπορεί να γίνει για να διευκολυνθεί η αναπνοή;**

Α: Η αύξηση της αδυναμίας του διαφράγματος ενός επίπεδου μυός ακριβώς κάτω από τους πνεύμονες και την καρδιά, και άλλους μύες που χρησιμοποιούνται για την αναπνοή, μπορεί να δυσκολέψει τη βαθιά ανάσα, ιδιαίτερα όταν είστε ξαπλωμένοι ανάσκελα. Αυτό μπορεί να σας ξυπνήσει τη νύχτα και να σας κάνει να κουραστείτε περισσότερο κατά τη διάρκεια της ημέρας. Μπορεί να έχετε πρωινούς πονοκεφάλους και δυσκολία στη συγκέντρωση. Μπορεί επίσης να δυσκολεύεστε να βήξετε και να αποβάλλετε τη βλέννα που συλλέγεται στους πνεύμονές σας όταν έχετε κρυολόγημα ή λοίμωξη του αναπνευστικού. Για να διατηρήσετε τους πνεύμονές σας καθαρούς και να αποτρέψετε πιο σοβαρά προβλήματα, όπως πνευμονία και αναπνευστική ανεπάρκεια, ακολουθήστε αυτές τις συμβουλές

- Να κάνετε τακτικά check-up
- Απευθυνθείτε στον πάροχο υγειονομικής περίθαλψής σας αμέσως εάν έχετε συμπτώματα λοίμωξης όπως ρινική καταρροή ή βουλωμένη μύτη, πυρετό και ωταλγία.
- Βεβαιωθείτε ότι ο πάροχος υγειονομικής σας περίθαλψης γνωρίζει ότι οποιαδήποτε λοίμωξη του αναπνευστικού συστήματος πρέπει να αντιμετωπίζεται επιθετικά (για παράδειγμα με αντιβιοτικά).
- Πιείτε πολλά υγρά όταν έχετε κρύωμα.
- Να πραγματοποιείτε περιοδικά εξετάσεις πνευμονικής λειτουργίας.
- Κάντε ένα εμβόλιο γρίπης κάθε χρόνο, εμβολιασμό κατά της πνευμονίας και εμβολιασμούς κατά της Covid.

Η αναπνευστική θεραπεία, η χρήση αναπνευστικών ασκήσεων και συσκευών, όπως οι αναπνευστήρες, μπορούν να βοηθήσουν στη διατήρηση της αναπνοής καθώς οι μύες εξασθενούν (για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την αναπνευστική θεραπεία, βλ. Pompe Connections Αναπνευστικά προβλήματα στη νόσο Pompe).

Ε: Ποιοι είναι οι κίνδυνοι από τη λήψη αναισθητικών κατά τη διάρκεια της χειρουργικής επέμβασης;

Τι μπορεί να γίνει για να μειωθεί ο κίνδυνος;

Συχνές ανησυχίες για την υγεία

A: Τα αναισθητικά είναι φάρμακα που χορηγούνται για τον αποκλεισμό του πόνου κατά τη διάρκεια της χειρουργικής επέμβασης. Αυτά τα φάρμακα δρουν χαλαρώνοντας τον καρδιακό μυ. Επίσης, μειώνουν την αίσθηση στα νεύρα. Τα τοπικά αναισθητικά που μουδιάζουν μια μικρή περιοχή (για παράδειγμα, όταν κάνετε ράμματα ή εξαγωγή δοντιού) δεν προκαλούν συνήθως πρόβλημα σε άτομα με τη νόσο Pompe. Ωστόσο, πρέπει να δοθεί ιδιαίτερη προσοχή στα τοπικά αναισθητικά που μουδιάζουν μια μεγαλύτερη περιοχή (όπως μία επισκληρίδιος που χορηγείται για να μουδιάσει η περιοχή της σπονδυλικής στήλης) ή με γενικά αναισθητικά που σας βάζουν σε κατάσταση ύπνου κατά τη διάρκεια της χειρουργικής επέμβασης. Αυτά τα φάρμακα θέτουν σε κίνδυνο τα άτομα με νόσο Pompe, επειδή μπορεί να έχουν μεγαλύτερη επίδραση στον καρδιακό μυ και στους μύες που χρησιμοποιούνται για την αναπνοή (οι οποίοι είναι ήδη εξασθενημένοι στη νόσο Pompe). Η σκολίωση (καμπύλωση της σπονδυλικής στήλης) μπορεί επίσης να επηρεάσει τον τρόπο με τον οποίο λειτουργεί η αναισθησία. Η συνάντηση με τον αναισθησιολόγο (τον πάροχο υγειονομικής περίθαλψης που παρέχει τα αναισθητικά) πριν από τη χειρουργική επέμβαση μπορεί να βοηθήσει στην πρόληψη προβλημάτων. Ο πάροχος υγειονομικής φροντίδας σας μπορεί να σας φανεί χρήσιμος για την ανασκόπηση της επιστημονικής βιβλιογραφίας σχετικά με τη διαχείριση της αναισθησίας στη νόσο Pompe. Εάν φοράτε βραχιόλι ιατρικής ειδοποίησης ή έχετε ιατρική ειδοποίηση στην τσάντα ή το πορτοφόλι σας, μπορεί να σας βοηθήσει να λάβετε τη σωστή θεραπεία σε περίπτωση έκτακτης ανάγκης.

E: Ποιες είναι οι προκλήσεις της λήψης οδοντιατρικής φροντίδας όταν έχετε τη νόσο Pompe;

Τι μπορώ να κάνω γι' αυτές;

A: Η μυϊκή αδυναμία σε διαφορετικά μέρη του σώματος μπορεί να δυσκολέψει τη φροντίδα των δοντιών σας και τη λήψη της σωστής φροντίδας στον οδοντίατρο. Η διογκωμένη γλώσσα ή οι αδύναμοι μύες του λαιμού μπορεί να δυσκολέψουν τη μάσηση ή την κατάποση. Αυτό μπορεί να φθείρει τα δόντια και να αυξήσει τον κίνδυνο τερηδόνας και περιοδοντικής νόσου. Μπορεί επίσης να είναι δύσκολο να διατηρείτε το στόμα σας ανοικτό όταν βουρτσίζετε, χρησιμοποιείτε οδοντικό νήμα ή κάνετε οδοντιατρικές επεμβάσεις. Αυτές οι εργασίες μπορεί να είναι ακόμα πιο δύσκολες εάν δεν έχετε μεγάλη δύναμη στα χέρια σας. Εάν οι μύες της αναπνοής σας είναι αδύναμοι, μπορεί να έχετε δυσκολία στην αναπνοή όταν είστε ξαπλωμένοι στην καρέκλα του οδοντιάτρου. Και αν είστε σε αναπηρικό αμαξίδιο ή χρησιμοποιείτε αναπνευστήρα, μπορεί μερικές φορές να είναι δύσκολο να βρείτε έναν οδοντίατρο που είναι πρόθυμος να σας περιθάλψει.

Έχετε υπόψη ότι πολλοί οδοντίατροι δεν έχουν ακούσει ποτέ για τη νόσο Pompe. Συνεπώς, μπορεί να έχετε εξειδικευμένες γνώσεις για να τις μοιραστείτε με τον οδοντίατρό σας.

Συχνές ανησυχίες για την υγεία

Αυτές οι συμβουλές μπορεί να σας βοηθήσουν να λάβετε την οδοντιατρική φροντίδα που χρειάζεστε:

- Χρησιμοποιήστε μια ηλεκτρική οδοντόβουρτσα, ένα στοματικό διάλυμα που καταπολεμά την τερηδόνα και ειδικά καθαριστικά οδοντικά νήματα για τον καθαρισμό των δοντιών. Ή ζητήστε από τον οδοντίατρο συμβουλές για το βούρτσισμα και άλλες συμβουλές στοματικής φροντίδας, εάν χρειάζεστε βοήθεια με την οδοντιατρική φροντίδα ή εάν έχετε σωλήνα σίτισης

- **Δοκιμάστε να χρησιμοποιήσετε ένα χυτευμένο πλαστικό ή χωρίς λατέξ στοματικό στήριγμα αφρού για να κρατήσετε το στόμα σας ανοικτό.** Ο οδοντίατρός σας μπορεί να τα έχει ή να μπορεί να τα παραγγείλει για εσάς ή να προτείνει έναν προμηθευτή που τα διαθέτει.

Ο οδοντίατρος μπορεί επίσης να σας δείξει πώς να τα χρησιμοποιήσετε

- **Βεβαιωθείτε ότι ο οδοντίατρός σας γνωρίζει τις ειδικές ανάγκες σας και μιλήστε του αν κάτι προκαλεί πόνο ή δυσφορία.**

Εάν δυσκολεύεστε να αναπνεύσετε όταν ξαπλώνετε ανάσκελα, πείτε στον οδοντίατρο ότι πρέπει να κάθεστε όρθιοι στην καρέκλα

- **Προγραμματίστε αρκετά σύντομα ραντεβού για να ολοκληρώσετε τη θεραπεία σας εάν είναι δύσκολο να καθίσετε σε μία θέση ή να διατηρήσετε το στόμα σας ανοικτό για μεγάλα χρονικά διαστήματα.** Εξηγήστε ότι μπορεί επίσης να χρειαστεί να κάνετε διαλείμματα για να ξεκουραστείτε κατά τη διάρκεια της οδοντιατρικής επίσκεψης

Ε: Τι μπορεί να γίνει για να ανακουφιστεί ο πόνος από τις μυϊκές κράμπες ή τις κεφαλαλγίες τάσης;

Α: Πολλά άτομα με νόσο Pompe παραπονιούνται για μυϊκές κράμπες ή πόνους. Ο πόνος στο κεφάλι, τον αυχένα ή τους ώμους μπορεί να προκαλέσει κεφαλαλγίες τάσης. Σε αντίθεση με τους πρωινούς πονοκεφάλους που προκαλούνται από αναπνευστικά προβλήματα κατά τη διάρκεια της νύχτας, οι κεφαλαλγίες τάσης εμφανίζονται σε διαφορετικές ώρες της ημέρας ή της νύχτας. Η μυϊκή αδυναμία μπορεί να ασκήσει επιπλέον καταπόνηση στις αρθρώσεις και τους συνδέσμους σας, τον ιστό που συνδέει τα οστά. Ως αποτέλεσμα, μπορεί να προκληθεί πόνος στη μέση, τα χέρια, τα πόδια ή τα πέλματα που δεν προκαλείται από άσκηση, δραστηριότητα ή τραυματισμό. Τα κρυώματα, ο πυρετός, οι λοιμώξεις και η συναισθηματική καταπόνηση μπορεί επίσης να προκαλέσουν πονοκεφάλους ή μυϊκό πόνο. Τα παυσίπονα μπορεί να ανακουφίσουν τον πόνο. Η σωστή στάση του σώματος είναι επίσης πολύ σημαντική. Εάν χρησιμοποιείτε αναπηρικό αμαξίδιο, να έχετε το αναπηρικό αμαξίδιο προσαρμοσμένο στις συγκεκριμένες ανάγκες σας και να προσπαθείτε πάντα να κάθεστε σε άνετη θέση. Μπορεί επίσης να λάβετε βοήθεια από θεραπείες που έχουν λειτουργήσει για άλλα άτομα με νευρομυϊκή νόσο. Αυτές περιλαμβάνουν περισσότερη ξεκούραση ή άσκηση, ζεστά μπάνια και χρήση φυσικών μεθόδων ίασης, όπως μασάζ, διαλογισμό ή βελονισμό. Φροντίστε να αναφέρετε τον πόνο στον γιατρό σας και να ρωτήσετε τι άλλο μπορείτε να κάνετε για να ανακουφίσετε τη δυσφορία σας.

Συχνές ανησυχίες για την υγεία

Οστεοπενία και οστεοπόρωση

Ε Γιατί πρέπει να ελέγχονται για αυτό οι ασθενείς με νόσο Pompe;

A: Η οστεοπενία είναι η αραιώση της οστικής μάζας. Η μείωση της οστικής μάζας θεωρείται σοβαρός παράγοντας κινδύνου για την ανάπτυξη οστεοπόρωσης. Η διαγνωστική διαφορά μεταξύ της οστεοπενίας και της οστεοπόρωσης είναι η μέτρηση της οστικής πυκνότητας.

Η οστεοπόρωση, η νόσος των «ευαίσθητων οστών», χαρακτηρίζεται από απώλεια οστικής μάζας που προκαλείται από ανεπάρκεια ασβεστίου, βιταμίνης D, μαγνησίου και άλλων βιταμινών και μεταλλικών στοιχείων. Πολλά τρόφιμα περιέχουν αυτά τα στοιχεία που ενισχύουν τα οστά.

Έχουν αναγνωριστεί κατάγματα μηριαίου και κατάγματα θωρακικών σπονδύλων σε ασθενείς με βρεφική έναρξη της νόσου Pompe. Η οστεοπενία έχει παρατηρηθεί σε ασθενείς με νόσο Pompe ηλικίας από 4 μηνών, η οποία θα μπορούσε να αποδοθεί σε χρόνια ακινητοποίηση και αδυναμία, αλλά η οστεοπενία έχει επίσης αναγνωριστεί σε ασθενείς με νόσο Pompe με καλή κινητική ισχύ και διατροφή, και πρέπει να μελετηθεί περαιτέρω. Οι παθοφυσιολογικοί μηχανισμοί της οστεοπενίας/οστεοπόρωσης στη νόσο Pompe δεν είναι ακόμη καλά κατανοητοί, οπότε η διαχείρισή τους είναι γενική.

Παράγοντες που έχουν τη δυνατότητα να συμβάλουν στην οστεοπενία και την οστεοπόρωση έχουν θεραπευτικές συνέπειες. Η διατροφή πρέπει να είναι επαρκής ειδικά όσον αφορά την πρόσληψη ασβεστίου και βιταμίνης D και την προσοχή που δίνεται στα φάρμακα (π.χ. μακροχρόνια χρήση ορισμένων διουρητικών που θα μπορούσαν να προκαλέσουν υπερασβεστιουρία, μακροχρόνια χρήση στεροειδών). Οι πιθανές παρεμβάσεις μπορεί να περιλαμβάνουν την άρση βάρους στη φυσικοθεραπεία και σε συσκευές σε όρθια θέση. Δεν υπάρχουν επαρκή στοιχεία που να υποδεικνύουν φαρμακολογική θεραπεία, όπως τα διφωσφονικά, ως προληπτική θεραπεία για τη νόσο Pompe αυτή τη στιγμή.

Αναδυόμενες αναφορές οστεοπενίας, οστεοπόρωσης και κατάγματος υποδηλώνουν ότι ενδείκνυται προσυμπτωματικός έλεγχος ασθενών με νόσο Pompe για οστεοπενία.

Η οστική πυκνότητα (BMD) είναι η μέτρηση των επιπέδων ασβεστίου στα οστά, η οποία μπορεί να εκτιμήσει τον κίνδυνο καταγμάτων των οστών. Χρησιμοποιείται επίσης για να προσδιοριστεί εάν ένας ασθενής έχει οστεοπενία ή οστεοπόρωση. Οι εξετάσεις οστικής πυκνότητας είναι μη επεμβατικές και ανώδυνες διαδικασίες που συνήθως πραγματοποιούνται στο ισχίο, τη σπονδυλική στήλη, τον καρπό, το δάκτυλο, το οστό της κνήμης ή την πτέρνα. Παρόλο που η οστεοπενία μπορεί να διαγνωστεί με χρήση απλών ακτινογραφιών, η πιο συχνή μέθοδος μέτρησης της BMD (και ένας τρόπος οριστικής διάγνωσης της οστεοπόρωσης) είναι μέσω της μέτρησης απορρόφησης ακτίνων X διπλού φωτονίου ή της DEXA. Αυτή η σάρωση χρησιμοποιεί ακτίνες X χαμηλής ενέργειας που εκθέτουν τους ασθενείς σε πολύ λιγότερη ακτινοβολία από τις τυπικές ακτινογραφίες και μπορούν να αξιολογήσουν τα επίπεδα ασβεστίου στα οστά. Τα αποτελέσματα μετρώνται ως «βαθμολογία» και συγκρίνονται με αυτά υγιών ατόμων.

Τι σημαίνουν οι αριθμοί; Η BMD ενός ασθενούς λαμβάνει μια βαθμολογία T-score, η οποία λαμβάνεται συγκρίνοντάς την με μια μέση βαθμολογία για ένα υγιές 30χρονο του ίδιου φύλου

Συχνές ανησυχίες για την υγεία

και φυλής. Η διαφορά μεταξύ της βαθμολογίας «φυσιολογικού νεαρού» και της βαθμολογίας του ασθενούς αναφέρεται ως τυπική απόκλιση (SD). Οι βαθμολογίες T-score μπορεί να μειωθούν έως και -1 SD και να εξακολουθούν να θεωρούνται υγιείς. Οι ασθενείς με βαθμολογίες T μεταξύ -1 SD και -2,5 SD διαγιγνώσκονται με οστεοπενία και θεωρούνται υψηλού κινδύνου για οστεοπόρωση. Οι ασθενείς με βαθμολογίες T-score χαμηλότερες από -2,5 SD διαγιγνώσκονται με οστεοπόρωση. Για αυτούς τους ασθενείς, η θεραπεία μπορεί να είναι απαραίτητη και μπορεί να περιλαμβάνει τη χρήση φαρμάκων που βοηθούν στην αύξηση της οστικής μάζας, καθώς και αλλαγές στον τρόπο ζωής, όπως η διατροφή και η άσκηση

Αυτή η δημοσίευση έχει σχεδιαστεί για να παρέχει γενικές πληροφορίες σχετικά με το θέμα που καλύπτεται. Διανέμεται ως δημόσια υπηρεσία από τη Διεθνή Ένωση Pompe, κατανοώντας ότι η Διεθνής Ένωση Pompe δεν ασχολείται με την παροχή ιατρικών ή άλλων επαγγελματικών υπηρεσιών. Η ιατρική είναι μια διαρκώς μεταβαλλόμενη επιστήμη. Το ανθρώπινο σφάλμα και οι αλλαγές στην πρακτική καθιστούν αδύνατη την πιστοποίηση της ακρίβειας τέτοιων σύνθετων υλικών. Απαιτείται επιβεβαίωση αυτών των πληροφοριών από άλλες πηγές, ειδικά από τον ιατρό του ασθενούς.