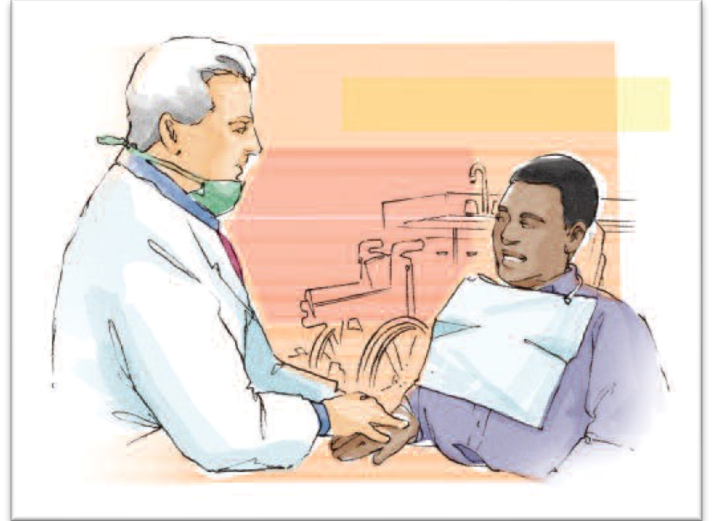




## Распространенные проблемы со здоровьем

*Болезнь Помпе проявляется у каждого человека по-разному. В этой брошюре описаны некоторые медицинские проблемы, возникающие при болезни Помпе, с которыми Вы или Ваш ребенок можете столкнуться, и что с ними делать. Для улучшения качества медицинской помощи людям с болезнью Помпе исследователи в Соединенных Штатах Америки и Европе разработали рекомендации, которым должны следовать медицинские работники. Эти рекомендации, называемые стандартами лечения, помогают медицинским работникам во всем мире лучше понять, как возникают проблемы со здоровьем на каждой стадии болезни Помпе. Стандарты медицинского обслуживания также помогают медицинским работникам отделить повседневные проблемы со здоровьем, которые возникают у всех, от проблем, связанных с болезнью Помпе.*



**Вопрос: Как болезнь Помпе действует на мышцы?  
Что с этим можно сделать?**

**Ответ:** Болезнь Помпе ослабляет мышцы всего тела. Мышечная слабость выражена сильнее всего при инфантильной форме заболевания. Сердечная мышца утолщается и ослабевает. Это может вызвать проблемы с дыханием и инфекции, которые могут быстро привести к сердечной недостаточности и дыхательной недостаточности. Мышечная слабость также вызывает потерю мышечного тонуса, из-за чего мышцы становятся «вялыми».

При болезни Помпе с поздним началом слабость в ногах, руках и мышцах, используемых для дыхания, может затруднить передвижение и выполнение повседневных задач. Младенцы и дети раннего возраста не могут переворачиваться, сидеть, ползать, стоять, как это делают другие дети их возраста. Также они могут утрачивать некоторые улучшения в развитии, которых они достигли. Многим детям и взрослым с болезнью Помпе трудно ходить, поддерживать равновесие, спокойно сидеть и вставать во весь рост, поскольку болезнь ослабляет также мышцы спины и таза.

Слабость мышц, идущих вдоль позвоночника, может приводить к **контрактурам** (напряженности мышц) или **сколиозу** (искривлению позвоночника, которое

## Распространенные проблемы со здоровьем

развивается у растущих детей). Ношение пластикового корсета для спины может предотвратить ухудшение сколиоза. Если искривление становится настолько выраженным, что мешает дыханию, также можно рассмотреть хирургическое вмешательство. Во всех случаях лечение должно учитывать индивидуальные потребности пациента. У людей с более тяжелым поражением может быть слабость мышц лица, шеи, горла, грудной клетки и живота, затрудняющая дыхание, прием пищи, глотание и переваривание пищи. Утрата мышц в области живота может привести к тому, что желудок выдвигается вперед и выпячивается или выступает из живота. **Поддерживающая терапия** может помочь контролировать эффекты, увеличивающие мышечную слабость. Эта терапия может включать изменение питания, физические упражнения и физиотерапию для поддержания силы и поддержки движений. Также она может включать вспомогательные устройства, например, ночные шины, которые предотвращают контрактуры. (Более подробную информацию об этих поддерживающих методах лечения см. в брошюрах Pompe Connection «Питание и диетотерапия», «Проблемы с дыханием при болезни Помпе» и «Физические упражнения и физиотерапия»).

### **Вопрос: Какие проблемы с дыханием могут возникать при болезни Помпе? Что можно сделать для облегчения дыхания?**

**Ответ:** Усиливающаяся слабость диафрагмы, плоской мышцы, расположенной непосредственно под легкими и сердцем, а также других мышц, используемых для дыхания, может затруднить глубокое дыхание, особенно в положении лежа на спине. Это может приводить к ночным пробуждениям и усиливать усталость в течение дня. Возможно возникновение утренних головных болей и трудностей с концентрацией внимания. Также могут возникать проблемы с откашливанием слизи, которая собирается в легких при простуде или респираторных инфекциях. Чтобы поддерживать чистоту легких и предотвратить более серьезные проблемы, такие как пневмония и дыхательная недостаточность, следуйте этим советам

- Регулярно проходите медицинские осмотры
- Если у Вас возникли симптомы инфекции, такие как насморк или заложенность носа, повышение температуры тела и боль в ушах, немедленно обратитесь к своему врачу.
- Убедитесь, что Ваш врач осведомлен о том, что любую респираторную инфекцию необходимо интенсивно лечить (например, антибиотиками).
- При простуде пейте много жидкости.
- Регулярно проходите исследование функции легких.
- Каждый год делайте прививку от гриппа, прививки от пневмонии и ковида (коронавирусной инфекции).

Респираторная терапия, использование дыхательных упражнений и специальных устройств, например, дыхательных аппаратов, помогают поддерживать дыхание по

## Распространенные проблемы со здоровьем

мере ослабления мышц (более подробную информацию о респираторной терапии см. в брошюре Pompe Connections «Проблемы с дыханием при болезни Помпе»).

**Вопрос: Каковы риски, связанные с использованием анестетиков во время хирургического вмешательства?**

**Что можно сделать, чтобы снизить риск?**

**Ответ:** Анестетики — это препараты, которые применяются для блокирования боли во время операции. Эти препараты действуют, расслабляя сердечную мышцу. Также они снижают чувствительность нервов. Местные анестетики, которые обезболивают небольшую область (например, при наложении швов или удалении зуба), обычно не вызывают проблем у людей с болезнью Помпе. Однако следует проявлять особую осторожность при применении местных анестетиков, которые обезболивают большую область (например, эпидуральная анестезия, которая используется для обезболивания области позвоночника), или общей анестезии, которая погружает человека в сон во время операции. Эти препараты представляют риск для людей с болезнью Помпе, поскольку они могут оказывать больший эффект на сердечную мышцу и мышцы, используемые для дыхания (которые уже ослаблены при болезни Помпе). Сколиоз (искривление позвоночника) также может влиять на действие анестезии. Встреча с анестезиологом (врачом, который проводит анестезию) перед операцией может помочь предотвратить проблемы. Ваш врач может посчитать полезным просмотреть научную литературу по применению анестезии при болезни Помпе. Ношение браслета с медицинским предупреждением или карточки с медицинским предупреждением в сумочке или кошельке может помочь Вам получить правильное лечение в экстренной ситуации.

**Вопрос: Каковы проблемы с получением стоматологической помощи при болезни Помпе?**

**Как можно их решить?**

**Ответ:** Мышечная слабость в различных частях тела может затруднить уход за зубами и полноценное лечение в кабинете стоматолога. Увеличенный язык и слабость мышц горла могут затруднять жевание и глотание. Это может привести к износу зубов и повысить риск кариеса зубов и заболеваний десен. Кроме того, может быть трудно держать рот открытым во время чистки зубов, использовании зубной нити или лечения зубов у стоматолога. Эти задачи могут быть еще сложнее, если недостаточно сил в руках. Если ослаблены дыхательные мышцы, могут возникнуть проблемы с дыханием при лежачем положении в кресле стоматолога. А если Вы используете кресло-коляску или дыхательный аппарат, иногда бывает сложно найти стоматолога, который готов провести лечение.

Помните, что многие стоматологи никогда не слышали о болезни Помпе. Поэтому Вы можете поделиться своими специальными знаниями со стоматологом.

## Распространенные проблемы со здоровьем

Эти советы могут Вам помочь получить необходимую стоматологическую помощь:

- **Используйте электрическую зубную щетку, средство для полоскания рта, которое борется с кариесом, и специальную зубную нить для чистки зубов.** Или обратитесь к стоматологу за советами по чистке зубов и другими рекомендациями по уходу за полостью рта, если Вам нужна помощь в уходе за зубами или если у Вас установлен зонд для питания.
- **Чтобы удерживать рот открытым, попробуйте использовать распорку для рта (стоматологический ретрактор) из прессованного пластика или безлатексного пористого материала.** Стоматолог может иметь их, заказать их для Вас или предложить поставщика, который их доставит. Стоматолог также может показать Вам, как этим пользоваться.
- **Убедитесь, что стоматолог знает о Ваших особых потребностях, и скажите, если что-то вызывает у Вас боль или дискомфорт.** Если Вам трудно дышать, лежа на спине, скажите стоматологу, что Вам нужно сесть вертикально в кресле.
- **Запланируйте несколько коротких посещений для проведения лечения, если Вам трудно долго сидеть в одном положении или держать рот открытым.** Объясните, что во время визитов к стоматологу Вам может потребоваться перерыв на отдых.

**Вопрос: Что можно сделать, чтобы облегчить боль от мышечных спазмов или головных болей напряжения?**

**Ответ:** Многие люди с болезнью Помпе жалуются на мышечные спазмы или боли. Боль в голове, шее или плечах может вызывать головную боль напряжения. В отличие от утренних головных болей, которые вызваны проблемами с дыханием в ночное время, головные боли напряжения могут возникать в разное время дня или ночи. Мышечная слабость может привести к дополнительной нагрузке на суставы и связки — ткани, соединяющие кости. В результате может возникнуть боль в пояснице, кистях, руках, ногах или стопах, которая не связана с физическими упражнениями, физической активностью или травмой. Простуда, повышение температуры тела, инфекции и эмоциональное напряжение тоже могут вызывать головные боли или мышечную боль. Некоторое облегчение могут принести болеутоляющие препараты. Также очень важна правильная осанка. Если Вы пользуетесь креслом-коляской, приспособьте его к своим особым потребностям и всегда старайтесь сидеть в удобном положении. Также могут помочь методы, которые помогли другим людям с нервно-мышечным заболеванием. Они включают в себя более длительный отдых или больше физических упражнений, прием горячего душа и использование естественных методов лечения, таких как массаж, медитация или иглоукалывание. Обязательно сообщите о боли своему врачу и спросите, что еще можно сделать, чтобы уменьшить дискомфорт.

**Остеопения и остеопороз**

## Распространенные проблемы со здоровьем

**Вопрос:** Почему пациенты с болезнью Помпе должны проходить обследование на остеопению и остеопороз?

**Ответ:** Остеопения — это истончение костной массы. Снижение костной массы считается серьезным фактором риска развития остеопороза. Диагностическое различие между остеопенией и остеопорозом заключается в показателе минеральной плотности костной ткани.

Остеопороз, болезнь «хрупких костей», характеризуется утратой костной массы, вызванной дефицитом кальция, витамина D, магния и других витаминов и минералов. Эти минералы, участвующие в построении костей, содержатся во многих продуктах питания.

У пациентов с инфантильной формой болезни Помпе выявлялись переломы бедренной кости и переломы грудных позвонков. Остеопения наблюдалась у пациентов с болезнью Помпе уже в возрасте 4 месяцев, что может быть связано с длительной неподвижностью и слабостью, однако остеопения также выявлялась у пациентов с болезнью Помпе с хорошей мышечной силой и питанием, поэтому необходимы дальнейшие исследования. Патофизиологические механизмы остеопении/остеопороза при болезни Помпе пока недостаточно изучены, поэтому проводится общее лечение.

Факторы, которые могут способствовать развитию остеопении и остеопороза, имеют значение для выбора правильного лечения. Питание должно быть адекватным, особенно с точки зрения потребления кальция и витамина D; также нужно уделять внимание принимаемым препаратам (например, длительное применение определенных диуретиков, которые могут вызвать гиперкальциурию, длительное применение стероидов). Потенциальные вмешательства могут включать обеспечение весовой нагрузки при физиотерапии и при использовании вертикализаторов. В настоящее время недостаточно данных, позволяющих предложить лекарственное лечение, например, бисфосфонаты, в качестве профилактического лечения при болезни Помпе.

Новые сообщения об остеопении, остеопорозе и переломах свидетельствуют о том, что пациентам с болезнью Помпе показано обследование на остеопению.

Минеральная плотность костей (МПК) — это измерение уровня кальция в костях, что позволяет оценить риск переломов костей. Она также используется для определения у пациента остеопении или остеопороза. Анализ минеральной плотности костной ткани — это неинвазивная и безболезненная процедура, обычно выполняемая на бедре, позвоночнике, запястье, пальце, голени или пятке.

Хотя остеопению можно диагностировать с помощью обычных рентгенограмм, наиболее распространенным методом измерения МПК (и способом точной

## Распространенные проблемы со здоровьем

диагностики остеопороза) является двухэнергетическая рентгеновская абсорбциометрия, или ДЭРА. При этом сканировании используется низкоэнергетическое рентгеновское излучение, которое подвергает пациентов значительно меньшему воздействию радиации, чем стандартное рентгеновское излучение, и позволяет оценить уровень кальция в костях. Результаты выражаются в «критериях» и сравниваются с результатами здоровых людей.

**Что означают эти числа?** МПК пациента выражается в виде Т-критерия, который получают путем ее сравнения со средним показателем для здорового 30-летнего человека того же пола и расы. Разница между показателем у «здорового молодого» человека и показателем у пациента называется стандартным отклонением (СО). Нижняя граница нормы для Т-критерия составляет  $-1$  СО. У пациентов с Т-критериями от  $-1$  СО до  $-2,5$  СО диагностируется остеопения, и считается, что у них высокий риск остеопороза. У пациентов с Т-критериями ниже  $-2,5$  СО диагностируется остеопороз. Этим пациентам может потребоваться лечение, которое может включать использование лекарственных препаратов для увеличения костной массы, а также изменения образа жизни, такие как диета и физические упражнения

*Данная публикация предназначена для предоставления общей информации по рассматриваемой теме. Она распространяется как общедоступное бесплатное издание Международной Ассоциации болезни Помпе с пониманием того, что Международная Ассоциация болезни Помпе не занимается оказанием медицинских или других профессиональных услуг. Медицина — это область науки, которая постоянно изменяется. Человеческий фактор и изменения в практике делают невозможным подтверждение точности таких сложных материалов. Требуется подтверждение этой информации из других источников, предпочтительно от Вашего врача.*