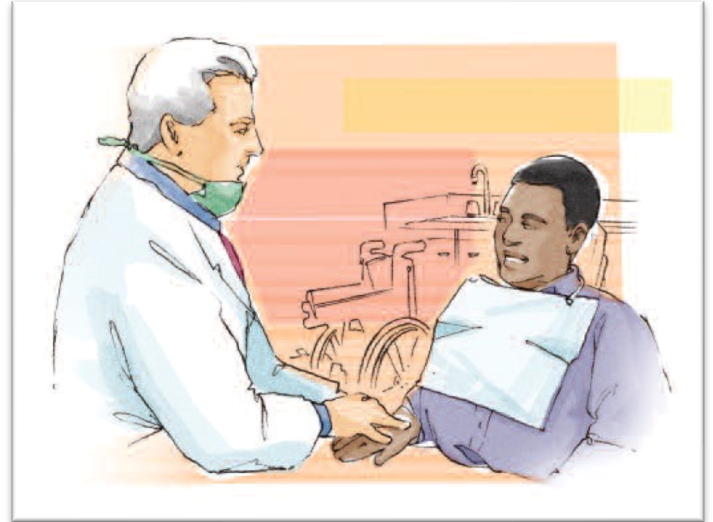




Algemene gezondheidsvragen

De ziekte van Pompe heeft op iedereen een andere uitwerking. Deze brochure beschrijft een aantal medische onderwerpen waar u of uw kind als Pompe-patiënt mee te maken kan krijgen, en wat u eraan kunt doen. Om de kwaliteit van de zorg voor mensen met de ziekte van Pompe te verbeteren, hebben onderzoekers in de Verenigde Staten en Europa richtlijnen opgesteld voor zorgverleners. Deze richtlijnen, die zorgstandaarden worden genoemd, kunnen helpen om zorgverleners wereldwijd bewust te maken van de gezondheidsproblemen die kunnen ontstaan tijdens de verschillende stadia van de ziekte van Pompe. De zorgstandaarden zullen zorgverleners ook helpen om de alledaagse gezondheidsproblemen die iedereen ervaart, te onderscheiden van aan Pompe gerelateerde problemen.



V: Hoe beïnvloedt de ziekte van Pompe de spieren? Wat kan er aan gedaan worden?

A: De ziekte van Pompe verzwakt de spieren in het hele lichaam. De spierzwakte is het ernstigst bij de infantiele vorm van de ziekte. De hartspier verdikt en wordt zwakker. Dit kan ademhalingsproblemen en infecties veroorzaken die snel kunnen leiden tot hart- en ademhalingsfalen. Spierzwakte veroorzaakt ook een verlies aan spierspanning waardoor spieren er 'slap' uitzien.

Bij de late vorm van de ziekte van Pompe kan spierzwakte in de armen, benen en ademhalingsspieren de mobiliteit en de uitvoering van dagelijkse activiteiten moeilijk maken. Baby's en peuters kunnen mogelijk niet omrollen, rechtop zitten, kruipen en staan, zoals andere kinderen van hun leeftijd dat wel doen. Ze kunnen ook een aantal ontwikkelingsmijlpalen weer verliezen die ze eerder al hadden bereikt. Veel kinderen en volwassenen met de ziekte van Pompe hebben moeite met lopen, hun evenwicht bewaren en goed zitten of rechtop staan, omdat de ziekte ook de spieren in de rug en het bekken verzwakt.

De verzwakking van de spieren die langs de ruggengraat lopen, kan leiden tot **contracturen** (spierverkorting of -verstijving) of **scoliose** (een zijwaartse verkromming van de ruggengraat die kan ontstaan bij kinderen en jongeren in de groei). Het dragen van een plastic rugbrace kan voorkomen dat scoliose erger wordt. Een operatie kan ook worden overwogen als de verkromming zo ernstig dreigt te worden dat deze de ademhaling kan belemmeren. In alle gevallen moet de behandeling worden afgestemd op de behoeften van de patiënt. Mensen die ernstiger getroffen zijn, kunnen spierzwakte hebben in het gezicht en in de nek, keel, borst

Algemene gezondheidsvragen

en buik, waardoor ze problemen kunnen hebben met ademen, eten, slikken en met de spijsvertering. Door het verzwakken van de buikspieren kan de maag naar buiten gedrukt worden en uitpuilen. **Ondersteunende therapie** kan helpen om de effecten van steeds erger wordende spierzwakte te beheersen. Deze therapieën kunnen variëren van veranderingen in voeding tot oefeningen en fysiotherapie om spierkracht te behouden en om te blijven bewegen. Het kan ook hulpmiddelen omvatten, zoals spalken die gedurende de nacht kunnen worden gedragen om contracturen te voorkomen. (Voor meer informatie over deze ondersteunende therapieën kunt u de brochures “Voeding en dieet”, “Ademhalingsproblemen bij de ziekte van Pompe” en “Oefeningen en fysiotherapie” raadplegen).

V: Wat voor ademhalingsproblemen kunnen er ontstaan bij de ziekte van Pompe? En wat kan er worden gedaan om het ademen gemakkelijker te maken?

A: Toenemende zwakte van het middenrif (een platte spier net onder de longen en het hart) en van de andere spieren die gebruikt worden bij het ademen, kunnen het moeilijk maken om diep adem te halen, met name als u op uw rug ligt. Dit kan u 's nachts uit uw slaap halen en u overdag meer vermoeid maken. U kunt ochtendhoofdpijn en concentratieproblemen hebben. U kunt ook moeite hebben met het ophoesten van slijm dat zich in uw longen ophoopt wanneer u een verkoudheid of luchtweginfectie hebt. Om uw longen schoon te houden en om ernstige problemen zoals longontsteking en respiratoir falen (ademhalingsfalen) te voorkomen zijn hier een aantal adviezen:

- Zorg voor regelmatige medische controle.
- Neem direct contact op met uw zorgverlener zodra u symptomen van een infectie vertoont zoals een loopneus of verstopte neus, koorts en oorpijn.
- Zorg ervoor dat uw zorgverlener weet dat elke longinfectie die u hebt, agressief en direct behandeld moet worden (bijvoorbeeld met antibiotica).
- Drink veel vocht wanneer u verkouden bent.
- Zorg ervoor dat uw longfunctie regelmatig wordt gecontroleerd.
- Neem elk jaar een grieprik, pneumonie-vaccinatie en Covid-vaccinaties.

Respiratoire therapie, ademhalingsoefeningen en het gebruik van beademingsapparatuur kunnen helpen om een goede ademhaling te behouden als de spieren zwakker worden (meer informatie over respiratoire therapie vindt u in de Pompe Connections-brochure “Ademhalingsproblemen bij de ziekte van Pompe”).

V: Wat zijn de risico's van anesthesie tijdens een operatie? Wat kan er gedaan worden om het risico te verkleinen?

A: Anesthesie is verdovende medicatie die aan patiënten gegeven wordt om tijdens een operatie de pijn te blokkeren. Deze medicatie werkt door de hartspier te ontspannen. Ze verminderen ook het gevoel in de zenuwen. Lokale anesthesie, oftewel plaatselijke verdoving, waarbij slechts een klein gebied verdoofd wordt, bijvoorbeeld wanneer u hechtingen krijgt of een tand laat trekken, veroorzaakt meestal geen problemen bij mensen met de ziekte van Pompe. Maar er zijn extra voorzorgsmaatregelen nodig bij lokale anesthesie waarbij een groter gebied verdoofd wordt (zoals een ruggenprik om de ruggengraat te verdoven) of bij algehele anesthesie waarbij u gedurende de operatie in slaap bent. Deze geneesmiddelen vormen een risico voor mensen met de ziekte van Pompe, omdat ze een groter effect kunnen hebben op de hartspier en de ademhalingsspieren, die al verzwakt zijn bij de ziekte van

Algemene gezondheidsvragen

Pompe. Scoliose (verkromming van de ruggengraat) kan ook de werking van anesthesie beïnvloeden. Een gesprek met de anesthesist (de arts die de anesthesie toedient) voordat de operatie plaatsvindt, kan problemen helpen voorkomen. Het kan nuttig zijn voor uw arts om de wetenschappelijke literatuur over anesthesie bij de ziekte van Pompe door te nemen. Het dragen van een medische waarschuwingsarmband of een medische indicatie bij u dragen in uw handtas of portemonnee kan ervoor zorgen dat u in een noodgeval de juiste zorg krijgt.

V: Wat zijn de uitdagingen van tandheelkundige zorg voor iemand met de ziekte van Pompe?

Wat kan ik eraan doen?

A: Spierzwakte in de verschillende delen van het lichaam kan ervoor zorgen dat het moeilijker is om uw tanden te verzorgen en om de goede zorg bij de tandarts te krijgen. Een vergrote tong of zwakke keelspieren kunnen het moeilijk maken om te kauwen of slikken. Dit kan de tanden aantasten en het risico op tandbederf en tandvleesaandoeningen verhogen. Het kan ook moeilijk zijn om uw mond open te houden bij het tandenpoetsen, flossen of tijdens tandheelkundige behandelingen bij de tandarts. Deze activiteiten kunnen zelfs nog moeilijker zijn als u niet veel kracht in uw armen hebt. Als uw ademhalingsspieren zwak zijn, kunt u mogelijk moeite krijgen met ademen wanneer u bij de tandarts achterover in de tandartsstoel moet liggen. En als u in een rolstoel zit of een beademingsapparaat gebruikt, kan het soms een uitdaging zijn om een tandarts te vinden die bereid is u te behandelen.

Houd er rekening mee dat veel tandartsen nog nooit van de ziekte van Pompe hebben gehoord. Het kan daarom nodig zijn dat u de deskundigheid die u hebt opgedaan, met uw tandarts moet delen.

Deze tips kunnen u helpen om de benodigde tandheelkundige zorg te krijgen:

- **Gebruik een elektrische tandenborstel, mondwater dat tandbederf bestrijdt en speciale flosmiddelen om de tanden goed te reinigen.** Of vraag de tandarts om tips over tandenpoetsen en andere mondverzorging, als u hier hulp bij nodig hebt of als u gebruik maakt van een voedingssonde.
- **Probeer een mondstuk van voorgevormd plastic of latexvrij schuimrubber te gebruiken om de mond open te houden.** Uw tandarts heeft deze misschien al of kan deze voor u bestellen, of anders een leverancier aanraden die ze op voorraad heeft. De tandarts kan u ook laten zien hoe u deze moet gebruiken.
- **Zorg ervoor dat uw tandarts op de hoogte is van uw specifieke zorgbehoefte, en zeg het als iets pijnlijk of ongemakkelijk is.**

Als u moeite hebt met ademen wanneer u achterover ligt, kunt u tegen de tandarts zeggen dat u rechtop wilt zitten

- **Plan meerdere korte afspraken in om uw behandeling te ondergaan, als u moeite hebt om langere tijd in één houding te zitten of uw mond lang open te houden.** Leg uit dat u mogelijk ook rustpauzes moet nemen tijdens tandartsbezoeken

V: Wat kan er gedaan worden om de pijn bij spierkrampen of spanningshoofdpijn te verminderen?

A: Veel mensen met de ziekte van Pompe ervaren spierkrampen of spierpijn. Pijn in het hoofd, de nek of de schouders kan spanningshoofdpijn veroorzaken. Anders dan ochtendhoofdpijn, die veroorzaakt wordt door ademhalingsproblemen tijdens de nacht, kan spanningshoofdpijn op verschillende momenten overdag en 's nachts optreden. Spierzwakte kan extra spanning

Algemene gezondheidsvragen

op uw gewrichten en gewrichtsbanden uitoefenen. Als gevolg hiervan kan pijn in de onderrug, handen, armen, benen of voeten optreden die niet wordt veroorzaakt door oefening, activiteit of letsel. Verkoudheid, koorts, infecties en emotionele spanning kunnen ook hoofdpijn of spierpijn veroorzaken. Pijnstillers kunnen verlichting bieden. Een goede lichaamshouding is ook erg belangrijk. Als u een rolstoel gebruikt, zorg er dan voor dat uw rolstoel aan uw specifieke behoeften is aangepast, en probeer altijd in een comfortabele positie te zitten. U kunt ook baat hebben bij middelen die effectief zijn gebleken voor andere mensen met een spierziekte. Denk hierbij bijvoorbeeld aan meer rust of lichaamsbeweging, warme douches en natuurlijke geneeswijzen zoals massages, meditatie of acupunctuur. Vertel uw zorgverlener wanneer u pijn hebt, en vraag wat er gedaan kan worden om de pijn te verlichten.

Osteopenie en osteoporose

V: Waarom moeten patiënten met de ziekte van Pompe hierop worden gescreend?

A: Osteopenie is de afname van botmassa. Een afname van de botmassa wordt gezien als een belangrijke risicofactor voor de ontwikkeling van osteoporose. Het diagnostische verschil tussen osteopenie en osteoporose is de mate van botmineraaldichtheid.

Osteoporose, wat letterlijk 'poreus bot' betekent, wordt gekenmerkt door een verminderde botmassa die wordt veroorzaakt door een tekort aan calcium, vitamine D, magnesium en andere vitaminen en mineralen. Veel van de voedingsmiddelen die standaard worden gegeten, bevatten deze botopbouwende mineralen.

Bij patiënten met de infantiele vorm van de ziekte van Pompe zijn dijbeenfracturen en borstwervelfracturen waargenomen. Osteopenie is al waargenomen bij Pompe-patiënten met een leeftijd van 4 maanden. Dit kan weliswaar worden toegeschreven aan chronische immobiliteit en zwakte, maar osteopenie is ook waargenomen bij Pompe-patiënten met een goede motorische sterkte die adequate voeding binnenkrijgen. Het moet daarom nog verder worden onderzocht. Er is nog te weinig bekend over de mechanismen die osteopenie en osteoporose veroorzaken bij de ziekte van Pompe, waardoor ze momenteel nog generiek worden behandeld.

Factoren die mogelijk bijdragen aan osteopenie en osteoporose hebben gevolgen voor de behandeling. Voeding moet adequaat zijn, vooral wat betreft de inname van calcium en vitamine D, en er moet rekening worden gehouden met geneesmiddelengebruik (bijv. bij langdurig gebruik van bepaalde diuretica die hypercalciurie (grote hoeveelheden calcium in de urine) kunnen veroorzaken, of bij langdurig gebruik van steroïden). Mogelijke interventies zijn onder meer het doen van lichaamsgewicht-oefeningen met behulp van fysiotherapie en sta-apparaten. Er is op dit moment onvoldoende bewijs voor de preventieve werkzaamheid van geneesmiddelen zoals bisfosfonaten bij de ziekte van Pompe.

Toenemende meldingen van osteopenie, osteoporose en fracturen suggereren dat screening op osteopenie van Pompe-patiënten noodzakelijk is.

De botmineraaldichtheid (BMD) is de maatstaf voor het calciumniveau in botten, wat het risico op botbreuken kan helpen inschatten. Het wordt ook gebruikt om te bepalen of een patiënt osteopenie of osteoporose heeft. Botmineraaldichtheidsonderzoeken zijn niet-invasieve en pijnloze procedures die meestal worden uitgevoerd op de heup, ruggengraat, pols, vinger, het scheenbeen of de hiel.

Algemene gezondheidsvragen

Hoewel osteopenie kan worden gediagnosticeerd aan de hand van gewone röntgenfoto's, is de meest voorkomende methode voor het meten van BMD (en tevens een manier om osteoporose definitief te diagnosticeren) een DEXA-scan (Dual Energy X-ray Absorptiometry). Deze scan maakt gebruik van laagenergetische röntgenstraling, die patiënten aan veel minder straling blootstelt dan bij standaard röntgenfoto's en die het calciumniveau in het bot kan beoordelen. De resultaten worden weergegeven met een score en vergeleken met die van gezonde personen.

Wat betekenen de cijfers? De BMD van een patiënt krijgt een T-score, die wordt verkregen door deze te vergelijken met een gemiddelde score voor een gezonde 30-jarige van hetzelfde geslacht en ras. Het verschil tussen deze score en de score van de patiënt wordt standaarddeviatie (SD) genoemd. T-scores kunnen tot -1 SD dalen en nog steeds als gezond worden beschouwd. Patiënten met T-scores tussen -1 SD en -2,5 SD worden gediagnosticeerd met osteopenie en lopen een hoog risico op osteoporose. Patiënten met T-scores lager dan -2,5 SD worden gediagnosticeerd met osteoporose. Voor deze patiënten kan behandeling nodig zijn, al dan niet met geneesmiddelen die de botmassa te helpen verhogen, evenals veranderingen in levensstijl zoals dieet en oefeningen

Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken over het behandelde onderwerp. Het wordt gedistribueerd als een openbare dienst door de International Pompe Association, met dien verstande dat de International Pompe Association hiermee geen medische of andere professionele diensten verleent. Geneeskunde is een wetenschap die voortdurend in ontwikkeling is. Menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van dergelijke complexe materialen te garanderen. Bevestiging van deze informatie door andere bronnen, met name door de arts, wordt vereist.