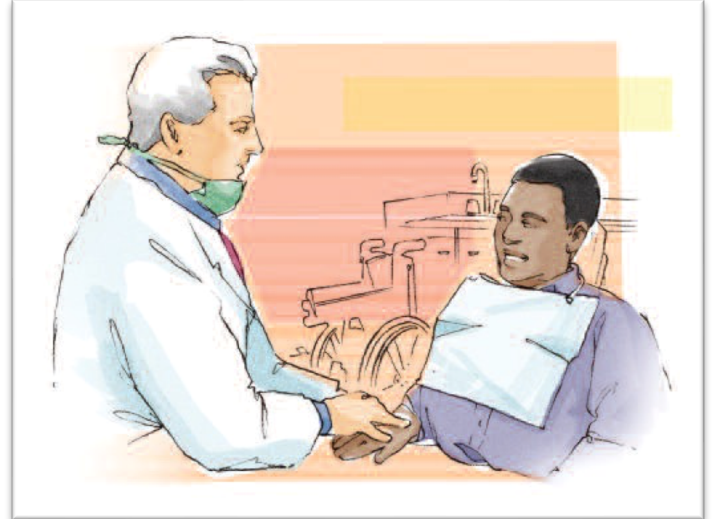




Allgemeine Gesundheitsfragen

Morbus Pompe stellt sich bei jedem Patienten anders dar. In diesem Kapitel finden Sie einige allgemeine medizinische Fragen und Probleme, die Sie oder Ihr Kind betreffen könnten und wie Sie damit umgehen können. Um die Qualität der Pflege für Pompe-Patienten zu verbessern, haben Forscher in den USA und Europa Behandlungsrichtlinien für Gesundheitsdienstleister erstellt. Diese Richtlinien, die so genannten Pflegestandards, werden dazu beitragen, dass das medizinische Personal weltweit besser informiert ist über den Umgang mit gesundheitlichen Belangen, wie sie in den einzelnen Stadien von Morbus Pompe auftreten können. Die Pflegestandards werden dem medizinischen Personal auch dabei helfen, alltägliche gesundheitliche Probleme, die bei jedem auftreten, von Pompe-Problemen zu trennen.



F: Wie werden bei Morbus Pompe die Muskeln geschädigt? Was kann dagegen getan werden?

A: Morbus Pompe schädigt die Muskulatur des gesamten Körpers. Die Muskelschwäche ist bei der infantilen Verlaufsform der Erkrankung am stärksten ausgeprägt. Der Herzmuskel verdickt sich und wird schwächer. Das kann Atmungsprobleme und Infektionen zur Folge haben, die im weiteren Verlauf rasch zu Herz- und Atemversagen führen können. Eine weitere Folge der Muskelschwäche ist ein schwacher Muskeltonus, der die Babys „schlaff“ (engl.: floppy) aussehen lässt.

Bei der späten Verlaufsform von Morbus Pompe wird die Mobilität und die Ausübung der alltäglichen Aufgaben erschwert durch eine Muskelschwäche in Armen und Beinen und der Atemmuskulatur. Babys und Kleinkinder sind häufig nicht in der Lage, sich altersgerecht zu drehen, sich aufzusetzen, zu krabbeln oder zu stehen. Manchmal gehen auch Entwicklungsfortschritte, die sie bereits erreicht hatten, verloren. Viele Kinder und Erwachsene mit Morbus Pompe haben Schwierigkeiten beim Gehen, dem Halten des Gleichgewichts, bequemen Sitzen oder aufrechten Stehen, da auch die Rücken- und Beckenmuskulatur beeinträchtigt ist.

Eine Schwächung der Wirbelsäulenmuskulatur kann zu **Kontrakturen** (Muskelverkürzungen) oder einer **Skoliose** (eine Wirbelsäulenverkrümmung, die sich bei Kindern im Wachstumsalter entwickelt) führen. Das Tragen eines Kunststoffkorsetts kann manchmal verhindern, dass sich die Skoliose verschlimmert. Wenn die Skoliose so stark wird, dass dadurch die Atmungsfunktion beeinträchtigt wird, sollte eine Operation in Betracht gezogen werden. In jedem Fall muss die Behandlung individuell auf die Bedürfnisse des jeweiligen Patienten

Allgemeine Gesundheitsfragen

zugeschnitten werden. Patienten, die stärker betroffen sind, leiden unter Umständen auch unter einer Muskelschwäche in Gesicht, Nacken, Hals, Brust und Bauch, was das Atmen, Essen, Schlucken und die Verdauung beeinträchtigt. Eine Schwächung der Bauchmuskeln kann auch dazu führen, dass der Bauch nach vorne tritt. Eine **unterstützende Therapie** kann helfen, mit den Auswirkungen der zunehmenden Muskelschwäche besser zurecht zu kommen. Eine Kombination aus veränderten Essgewohnheiten, körperlichem Training und Physiotherapie kann helfen, dem Kräfteverfall entgegenzuwirken und die Mobilität zu verbessern. Dazu können auch Hilfsmittel wie Nachtlagerungsschienen gehören, die dem Entstehen von Kontrakturen vorbeugen. (Weitere Informationen zu den Hilfsmitteln siehe die Kapitel: Ernährungsmaßnahmen bei Morbus Pompe, Atemprobleme bei Morbus Pompe, Bewegungstraining und Physiotherapie.)

F: Welche Arten von Atmungsstörungen können bei Morbus Pompe auftreten? Welche Maßnahmen können das Atmen erleichtern?

A: Eine zunehmende Schwäche des Zwerchfellmuskels (muskuläre Scheidewand unterhalb der Lunge und des Herzens) und anderer Atemmuskeln kann die Ursache dafür sein, dass tiefe Atemzüge erschwert sind, besonders im Liegen. Das kann zu Durchschlafstörungen und Müdigkeit während des Tages führen. Kopfschmerzen nach dem Aufwachen und Konzentrationsschwierigkeiten können weitere Folgen sein. Außerdem kann das Abhusten von Lungensekret bei einer Erkältung oder einer Atemwegsinfektion beeinträchtigt sein. Halten Sie sich an die folgenden Tipps, um Ihre Atemwege frei von Sekret zu halten und damit ernstesten Problemen wie Lungenentzündung oder Atemversagen vorzubeugen:

- Lassen Sie sich regelmäßig untersuchen.
- Gehen Sie sofort zum Arzt, wenn Sie Anzeichen einer Infektion, wie z. B. Schnupfen oder eine verstopfte Nase, Fieber und Ohrenschmerzen haben.
- Vergewissern Sie sich, dass Ihr Arzt weiß, dass jeder Atemwegsinfekt sofort aggressiv behandelt werden muss (z. B. mit Antibiotika).
- Trinken Sie reichlich bei einer Erkältung.
- Lassen Sie regelmäßig Ihre Lungenfunktion überprüfen.
- Lassen Sie sich jährlich gegen Grippe, Pneumokokken und Covid impfen.

Eine Atemtherapie, Atemübungen und Hilfsmittel wie Beatmungsgeräte können sich bei fortschreitender Muskelschwäche positiv auf die Atmung auswirken. (Weitere Informationen zum Thema Atemtherapie finden Sie im Kapitel „Atemprobleme bei Morbus Pompe“ von Pompe Connections.)

F: Welches sind die Narkoserisiken bei einer Operation? Was kann getan werden, um das Risiko zu mindern?

A: Narkosemittel dienen dazu, während einer Operation den Schmerz auszuschalten. Dabei erschlafft auch der Herzmuskel. Sie unterdrücken auch das Empfinden in den Nerven. Eine lokale Betäubung, bei der nur ein kleines Gebiet betäubt wird (zum Beispiel, wenn eine Wunde genäht oder ein Zahn gezogen wird), stellt für Pompe-Patienten kein Problem dar. Aber bei einer Lokalanästhesie, bei der ein größeres Gebiet betäubt wird (zum Beispiel eine

2

Allgemeine Gesundheitsfragen

Epiduralanästhesie), oder einer Allgemeinanästhesie, bei der der Patient während der Operation in Schlaf versetzt wird, müssen bei Pompe-Patienten besondere Vorkehrungen getroffen werden. Die dabei verwendeten Mittel stellen ein Risiko dar, da sie auf den Herzmuskel und die Atemmuskulatur wirken (die bei Pompe-Patienten bereits ohnehin geschwächt sind). Auch kann eine Skoliose (Wirbelsäulenverkrümmung) die Wirkung einer Narkose beeinflussen. Ein Gespräch mit dem Anästhesisten (Narkosearzt) vor einer Operation kann hier Problemen vorbeugen. Ihr Arzt wird gegebenenfalls die wissenschaftliche Literatur zum Thema Narkose bei Pompe-Patienten zu Rate ziehen. Ein Patientenausweis oder ein Notfallarmband können dafür sorgen, dass Sie im Notfall die richtige Behandlung bekommen.

F: Was muss bei Morbus Pompe bei Zahnbehandlungen beachtet werden? Was kann ich tun?

A: Eine Muskelschwäche in verschiedenen Teilen des Körpers kann die Zahnpflege und auch die Zahnbehandlung durch den Zahnarzt erschweren. Eine vergrößerte Zunge oder eine Rachenmuskelschwäche können das Kauen und Schlucken erschweren. Das kann die Zähne mehr beanspruchen und das Risiko von Zahnverfall und Zahnfleischbeschwerden erhöhen. Möglicherweise haben Sie auch Schwierigkeiten, den Mund weit zu öffnen beim Zähneputzen, beim Reinigen mit Zahnseide oder bei Zahnbehandlungen. Das kann noch zusätzlich erschwert sein, wenn die Kraft in den Armen nachgelassen hat. Bei einer Atemmuskelschwäche bekommen Sie möglicherweise Probleme mit der Atmung, wenn Sie im Behandlungsstuhl des Zahnarztes zurückgelehnt sitzen. Wenn Sie auf einen Rollstuhl oder ein Beatmungsgerät angewiesen sind, ist vielleicht schon die Suche einer geeigneten Zahnarztpraxis ein Problem.

Denken Sie daran, dass viele Zahnärzte vielleicht noch nie etwas über Morbus Pompe gehört haben und Sie daher möglicherweise Ihren Zahnarzt darüber informieren müssen.

Tipps für eine gute Zahnpflege:

- **Benutzen Sie eine elektrische Zahnbürste und eine Munddusche, um Zahnverfall vorzubeugen sowie spezielle Zahnseiden oder Hilfsmittel für die Reinigung der Zahnzwischenräume.** Fragen Sie Ihren Zahnarzt nach Tipps zum Zähneputzen, wenn Sie Schwierigkeiten dabei haben oder wenn Sie eine Nahrungssonde benutzen.

- **Probieren Sie ein vorgefertigtes Mundstück aus Kunststoff oder einem latexfreien Material, um den Mund offen zu halten.** Sie können das eventuell über Ihren Zahnarzt beziehen oder er kann Ihnen einen Vertriebsweg nennen. Ihr Zahnarzt kann Sie auch in den Gebrauch einweisen.

- **Vergewissern Sie sich, dass Ihr Zahnarzt Ihre besonderen Bedürfnisse kennt und sagen Sie ihm Bescheid, wenn etwas Schmerzen oder Unannehmlichkeiten bereitet.**

Leiden Sie unter Atembeschwerden, wenn Sie auf dem Rücken liegen, weisen Sie Ihren Zahnarzt darauf hin, dass Sie im Sitzen behandelt werden möchten.

- **Vereinbaren Sie lieber mehrere kurze Behandlungstermine, wenn es für Sie beschwerlich ist, lange in einer Position zu sitzen oder den Mund lange offen zu halten.** Erklären Sie Ihrem Zahnarzt, dass Sie eventuell während der Behandlung kurze Pausen brauchen.

Allgemeine Gesundheitsfragen

F: Was kann man tun, um Schmerzen zu lindern, die von Muskelkrämpfen oder Verspannungskopfschmerzen verursacht werden?

A: Viele Pompe-Patienten klagen über Muskelschmerzen oder -krämpfe. Schmerzen in Kopf, Nacken oder Schultern können zu Verspannungskopfschmerzen führen. Im Unterschied zu den morgendlichen Kopfschmerzen, die durch nächtliche Atmungsprobleme verursacht werden, treten Verspannungskopfschmerzen zu verschiedenen Tages- oder Nachtzeiten auf. Die Muskelschwäche kann Ihre Gelenke und Bänder (das Gewebe, das die Knochen verbindet) einer zusätzlichen Belastung aussetzen. Als Folge davon können Schmerzen im unteren Rückenbereich, den Händen, Armen, Beinen oder Füßen entstehen, die nicht von körperlichen Übungen, Aktivitäten oder Verletzungen verursacht wurden, kommen. Erkältungen, Fieber, Infektionen und emotionaler Stress können ebenfalls Kopfschmerzen auslösen. Schmerzmittel können hier Abhilfe schaffen. Eine richtige Körperhaltung ist ebenfalls wichtig. Wenn Sie einen Rollstuhl benutzen, lassen Sie ihn auf Ihre persönlichen Bedürfnisse anpassen und versuchen Sie immer bequem zu sitzen. Sie können auch Heilverfahren, die anderen Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen geholfen haben, ausprobieren. Das sind zum Beispiel entweder mehr Ruhe oder mehr körperliche Betätigung, heiße Duschen und natürliche Heilmethoden wie Massage, Meditation oder Akupunktur. Teilen Sie Ihrem Arzt und Therapeuten auf jeden Fall mit, wenn Sie unter Schmerzen leiden und fragen Sie ihn, wie Sie Abhilfe schaffen können.

Osteopenie und Osteoporose

F: Warum sollten sich Patienten mit Morbus Pompe dahingehend untersuchen lassen?

A: Osteopenie bezeichnet die Minderung der Knochenmasse, die als ernsthafter Risikofaktor für die Entwicklung von Osteoporose gilt. Diagnostisch wird zwischen Osteopenie und Osteoporose durch Messung der Knochendichte unterschieden.

Osteoporose, die auch als „Knochenschwund“ bezeichnete Krankheit, ist gekennzeichnet durch den Verlust an Knochenmasse aufgrund eines Mangels an Kalzium, Vitamin D, Magnesium und anderen Vitaminen und Mineralstoffen. Viele Nahrungsmittel enthalten diese knochenbildenden Mineralstoffe.

Bei Kindern mit infantilem Morbus Pompe kommt es häufig zu Brüchen der Oberschenkelknochen (Femurfraktur) und/oder der Brustwirbel. Osteopenie kann schon bei ganz jungen Pompe-Patienten im Alter von nur vier Monaten auftreten, was wahrscheinlich auf die chronische Immobilität und allgemeine Schwäche zurückzuführen ist. Osteopenie wurde jedoch auch schon bei Pompe-Patienten mit einer guten Ernährung und motorischen Stärke diagnostiziert und muss weiter erforscht werden. Da die pathophysiologischen Mechanismen der Osteopenie/Osteoporose bei Morbus Pompe bisher noch nicht ausreichend erforscht sind, werden sie generisch behandelt.

Faktoren, die zu einer Osteopenie und Osteoporose beitragen können, haben einen Einfluss auf die Therapie. Die Ernährung muss insbesondere im Hinblick auf die Aufnahme von Kalzium und Vitamin D angemessen sein, außerdem muss man auf die Medikamentierung achten (z. B. langfristige Einnahme bestimmter Diuretika, die zu vermehrter Kalziumausscheidung im Urin [Hyperkalziurie] führen können, langfristige Einnahme von Steroiden). Mögliche Maßnahmen bei Osteopenie und Osteoporose sind die Arbeit mit

Allgemeine Gesundheitsfragen

Gewichten in der Physiotherapie sowie Stehhilfen. Für die Empfehlung einer pharmakologischen Therapie wie z. B. der Gabe von Biphosphonat zur Vorbeugung bei Morbus Pompe gibt es zurzeit noch nicht genügend Anhaltspunkte.

Aufgrund der Anzahl der Fälle von Osteopenie, Osteoporose und Knochenbrüchen (Frakturen) bei Morbus Pompe erscheint ein Osteopenie-Screening angezeigt.

Die Knochenmineraldichte gibt den Kalziumgehalt der Knochen an, von dem ausgehend man das Risiko von Knochenbrüchen einschätzen kann. Sie wird auch verwendet, um festzustellen, ob ein Patient Osteopenie oder Osteoporose hat. Die Messung der Knochenmineraldichte ist nicht-invasiv und schmerzfrei. Üblicherweise erfolgt sie an Hüfte, Wirbelsäule, Handgelenk, Finger, Schienbein oder Ferse.

Obwohl Osteopenie mit Hilfe von normalen Röntgengeräten diagnostiziert werden kann, wird die Knochenmineraldichte üblicherweise mit der Dual-Röntgen-Absorptiometrie oder DEXA gemessen, die auch als definitiver Nachweis für eine Osteoporose gilt. Bei diesem Verfahren zur Messung des Kalziumgehalts der Knochen ist der Patient einer sehr viel geringeren Strahlendosis ausgesetzt als beim standardmäßigen Röntgen. Das Ergebnis wird als „T-Wert“ angegeben und mit den Werten gesunder Menschen verglichen.

Was bedeuten die Zahlen? Das Ergebnis der Knochenmineraldichtemessung eines Patienten wird als „T-Wert“ angegeben, der auf dem Vergleich mit dem Durchschnittswert eines gesunden Dreißigjährigen gleichen Geschlechts und gleicher ethnischer Abstammung basiert. Den Unterschied zwischen dem Normalwert eines jungen Menschen und dem Wert des Patienten bezeichnet man als Standardabweichung. T-Werte bis -1 gelten als Normalbefund. Patienten mit T-Werten zwischen -1 und -2,5 wird eine Osteopenie und ein hohes Osteoporoserisiko bescheinigt. Patienten mit T-Werten unter -2,5 erhalten die Diagnose Osteoporose. Bei diesen Patienten kann eine Behandlung notwendig sein. Diese umfasst z. B. Medikamente zur Erhöhung der Knochendichte sowie die Veränderung der Lebensgewohnheiten wie Ernährung und Bewegung.

Diese Broschüre hat zum Ziel, allgemeine Informationen zum Thema zur Verfügung zu stellen. Die Veröffentlichung ist ein Service der International Pompe Association, und es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die International Pompe Association keinesfalls medizinische oder andere professionelle Dienstleistungen erbringt. Die Medizin ist eine Wissenschaft, die ständigen Veränderungen unterworfen ist. Bedingt durch Fehler und Änderungen in der Behandlung kann keine Gewähr für die vollständige Exaktheit einer solch komplexen Materie übernommen werden. Es ist unabdingbar, diese Informationen von anderen Quellen, insbesondere dem behandelnden Arzt, bestätigen zu lassen.