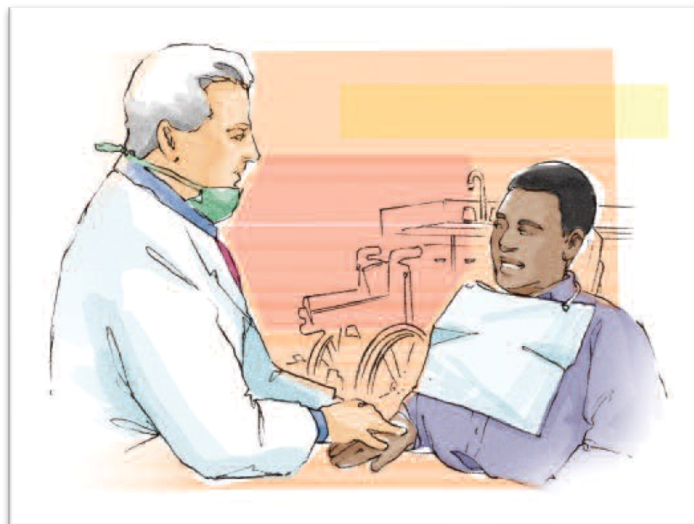




Běžné zdravotní problémy

Pompeho nemoc se projevuje u každého pacienta jinak. Tato brožura popisuje některé zdravotní problémy, kterým můžete být Vy nebo Vaše dítě vystaveni, a jak se s nimi vypořádat. Aby se zlepšila kvalita péče o pacienty s Pompeho nemocí, výzkumní pracovníci ve Spojených státech a v Evropě vytvořili pokyny pro poskytovatele zdravotní péče, které je třeba dodržovat. Tyto pokyny se nazývají standardy péče a informují poskytovatele zdravotní péče po celém světě o zdravotních problémech, které se mohou objevit v jednotlivých stádiích Pompeho nemoci. Standardy zdravotní péče také pomohou poskytovatelům zdravotní péče oddělit běžné zdravotní problémy, které se vyskytují u všech pacientů, od problémů souvisejících s Pompeho nemocí.



**Otázka: Jak Pompeho nemoc ovlivňuje svaly?
Co s tím lze udělat?**

Odpověď: Pompeho nemoc oslabuje svaly v celém těle. Svalová slabost je nejzávažnější u infantilní formy onemocnění. Srdeční sval se zvětšuje a oslabuje. To může způsobit dýchací problémy a infekce, které mohou rychle vést k srdečnímu a respiračnímu selhání. Svalová slabost také způsobuje ztrátu svalového tonusu, díky kterému sval vypadá „povadle“.

U Pompeho nemoci s pozdním nástupem může slabost dolních končetin a svalů používaných k dýchání ztížit pohyb nebo provádění každodenních úkonů. Kojenci a batolata se nemusí otáčet, sedět, lézt či stát jako jiné děti jejich věku. Mohou také ztratit některé z vývojových milníků, kterých dosáhli. Mnoho dětí a dospělých s Pompeho nemocí má problémy s chůzí, udržováním rovnováhy, pohodlným sezením nebo vzpřímeným postojem, protože nemoc také oslabuje svaly na zádech a pánvi.

Slabost svalů, které vedou podél páteře, může vést ke **kontrakturám** (svalové napětí) nebo **skolióze** (zakřivení páteře, které vzniká u rostoucích dětí). Nošení plastového zádového korzetu může zabránit zhoršení skoliózy. Chirurgický zákrok lze zvážit také v případě, že zakřivení bude natolik závažné, že narušuje dýchání. Ve všech případech musí být léčba přizpůsobena potřebám pacienta. Lidé, kteří jsou postiženi více, mohou mít svalovou slabost v obličeji, krku, hrdle, hrudníku a břiše, což ztěžuje dýchání, přijímání, polykání a trávení potravy. Ztráta svalového tonu v břiše může způsobit posunutí žaludku dopředu a žaludek

Běžné zdravotní problémy

tak může vyčnívat. **Podpůrná léčba** může pomoci zvládat účinky postupující svalové slabosti. Tato léčba může zahrnovat stravovací změny spolu s cvičením a fyzioterapií k udržení síly a podpoře pohybu. Může také zahrnovat pomocné prostředky, jako jsou noční dlahy, které zabraňují kontrakturám. (Více informací o těchto podpůrných terapiích naleznete v částech Výživa a nutriční terapie, Dýchací problémy u Pompeho nemoci a Fyzioterapie cvičením).

Otázka: Jaké problémy s dýcháním se mohou vyskytnout u Pompeho nemoci? Co lze udělat pro snadnější dýchání?

Odpověď: Postupující slabost bránice, což je plochý sval těsně pod plícemi a srdcem, a dalších svalů používaných k dýchání, může ztížit hluboké dýchání, zejména když ležíte na zádech. To Vás může budit v noci a během dne Vás to může unavovat. Můžete mít ranní bolesti hlavy a potíže se soustředěním. Můžete mít také potíže s vykašláváním hlenu, který se shromažďuje v plicích, když máte rýmu nebo infekci dýchacích cest. Abyste si zachovali čisté plíce a zabránili závažnějším problémům, jako je zápal plic a respirační selhání, postupujte podle těchto tipů:

- Podstupujte pravidelné kontroly.
- Pokud se u Vás objeví příznaky infekce, jako je rýma nebo ucpaný nos, horečka a bolest uší, ihned navštivte svého poskytovatele zdravotní péče.
- Ujistěte se, že Váš poskytovatel zdravotní péče si je vědom toho, že jakákoli respirační infekce musí být léčena agresivně (například antibiotiky).
- Pijte hodně tekutin, když máte rýmu.
- Pravidelně podstupujte vyšetření funkce plic.
- Každý rok podstupujte očkování proti chřipce, proti zápalu plic a proti onemocnění Covid-19.

Respirační terapie, dechová cvičení a zařízení, jako jsou ventilátory, mohou pomoci udržet dýchání ve fázi, kdy svaly slábnou (více informací o respirační terapii viz Pompe Connections, Problémy s dýcháním u Pompeho nemoci).

Otázka: Jaká jsou rizika anestezie během operace? Co lze udělat pro snížení rizika?

Odpověď: Anestetika jsou léky, které se podávají k blokadě bolesti během operace. Tyto léky fungují tak, že uvolňují srdeční sval. Omezují také vedení vzruchu v nervech. Lokální anestetika, která znecitliví malou oblast (například při šití rány nebo když si necháte vytrhnout zub), obvykle nezpůsobují pacientům s Pompeho nemocí problémy. Zvláštní pozornost je však třeba věnovat lokálním anestetikům, která znecitliví větší oblast (např. epidurální anestezie podávaná ke znecitlivění oblasti páteře) nebo celkové anestezii, která Vás během operace uspí. Tyto léky představují riziko pro pacienty s Pompeho nemocí, protože mohou mít větší vliv na srdeční sval a svaly používané k dýchání (které jsou již oslabeny Pompeho nemocí). Skolióza (zakřivení páteře) může také ovlivnit způsob, jakým funguje anestézie. Setkání s anesteziologem (poskytovatelem zdravotní péče, který podává

Běžné zdravotní problémy

anestetika) před operací může pomoci předcházet problémům. Vašemu poskytovateli zdravotní péče může pomoci prostudování vědecké literatury o zvládnání anestezie u Pompeho nemoci. Nošení náramku s upozorněním na zdravotní stav nebo nošení lékařského upozornění v kabelce či peněžence Vám může pomoci zajistit správnou léčbu v nouzové situaci.

Otázka: Jaké problémy jsou spojeny se stomatologickou péčí, když máte Pompeho nemoc?

Jak je mohu řešit?

Odpověď: Svalová slabost v různých částech těla může ztěžovat péči o zuby a řádnou péči v ordinaci zubního lékaře. Zvětšený jazyk nebo slabé svaly hrdla mohou ztěžovat žvýkání nebo polykání. To může vést k opotřebenosti zubů a zvýšenému riziku zubního kazu a onemocnění dásní. Může být také obtížné udržet otevřená ústa, když si čistíte zuby, používáte zubní nit nebo absolvujete zákrok u zubního lékaře. Tyto úkoly mohou být ještě obtížnější, pokud nemáte moc síly v pažích. Pokud máte slabé dýchací svaly, můžete mít potíže s dýcháním, když se opřete na stomatologickém křesle. Pokud jste na invalidním vozíku nebo používáte ventilátor, může být někdy obtížné najít zubaře, který bude ochoten Vás ošetřit.

Mějte na paměti, že řada zubních lékařů o Pompeho nemoci nikdy neslyšela. Proto můžete mít odborné znalosti, které můžete se svým zubním lékařem sdílet.

Tyto tipy Vám mohou pomoci zajistit péči o zuby, kterou potřebujete:

- **Používejte elektrický zubní kartáček, ústní vodu, která bojuje proti zubnímu kazu, a speciální pomůcky pro čištění zubů zubní nití.** Případně požádejte zubního lékaře o tipy k čištění zubů a další rady pro ústní hygienu, pokud potřebujete pomoc se zubní péčí, nebo pokud máte výživovou sondu.
- **Zkuste použít tvarovanou plastovou nebo pěnovou opěru bez latexu, která podrží otevřená ústa.** Váš zubní lékař může toto vybavení mít, může jej pro Vás objednat, nebo může doporučit dodavatele, který toto vybavení dodává. Zubní lékař Vám také může ukázat, jak toto vybavení používat.
- **Ujistěte se, že Váš zubní lékař ví o všech zvláštních potřebách. Pokud Vám něco způsobuje bolest nebo nepohodlí, ozvěte se.** Pokud máte potíže s dýcháním, když ležíte na zádech, řekněte zubaři, že musíte sedět na křesle vzpřímeně.
- **Naplánujte si několik krátkých návštěv k provedení zákroku, pokud je pro Vás obtížné sedět v jedné poloze nebo mít ústa otevřená po delší dobu.** Vysvětlete, že možná budete muset během návštěv u zubního lékaře také dělat přestávky na odpočinek.

Otázka: Co lze udělat pro úlevu od bolesti způsobených svalovou křečí nebo od tenzních bolestí hlavy?

Běžné zdravotní problémy

Odpověď: Řada osob s Pompeho nemocí si stěžuje na svalové křeče nebo bolesti. Bolest hlavy, krku nebo ramen může způsobit tenzní bolesti hlavy. Na rozdíl od ranních bolestí hlavy, které jsou způsobeny problémy s nočním dýcháním, se tenzní bolesti hlavy objevují v různých časech během dne nebo noci. Svalová slabost může znamenat zvláštní zátěž pro klouby a vazy, což je tkáň, která spojuje kosti. V důsledku toho se může objevit bolest dolní části zad, rukou, paží, nohou nebo chodidel, která není způsobena cvičením, aktivitou nebo zraněním. Rýma, horečka, infekce a emoční vypětí mohou také způsobit bolesti hlavy nebo svalů. Léky proti bolesti mohou přinést určitou úlevu. Velmi důležité je také správné držení těla. Pokud používáte invalidní vozík, nechte jej přizpůsobit svým specifickým potřebám, a vždy se snažte sedět v pohodlné poloze. Mohou Vám také pomoci řešení, která se osvědčila u jiných osob s neuromuskulárním onemocněním. Patří mezi ně více odpočinku nebo cvičení, horká sprcha a použití přírodních léčebných metod, jako je masáž, meditace nebo akupunktura. Nezapomeňte nahlásit případnou bolest svému poskytovateli zdravotní péče a zeptejte se, co dalšího můžete udělat pro zmírnění nepříjemných pocitů.

Osteopenie a osteoporóza

Otázka: Proč by měli být pacienti s Pompeho nemocí vyšetřeni na tyto stavy?

Odpověď: Osteopenie je řídnutí kostní hmoty. Řídnutí kostní hmoty je považováno za závažný rizikový faktor pro vznik osteoporózy. Diagnostický rozdíl mezi osteopenií a osteoporózou je míra kostní minerální denzity.

Osteoporóza, onemocnění „křehkých kostí“, je charakterizována ztrátou kostní hmoty způsobenou nedostatkem vápníku, vitamínu D, hořčíku a dalších vitamínů a minerálů. Mnohé z potravin obsahují tyto minerály nezbytné pro stavbu kostí.

U pacientů s Pompeho nemocí s nástupem v dětství byly zjištěny fraktury femuru a fraktury hrudních obratlů. Osteopenie byla pozorována u pacientů s Pompeho nemocí již od 4 měsíců věku, což lze přičíst chronické imobilizaci a slabosti, ale byla také identifikována u pacientů s Pompeho nemocí s dobrou motorickou silou a výživou, proto je třeba ji dále studovat. Patofyziologické mechanismy osteopenie/osteoporózy u Pompeho nemoci zatím nejsou dobře popsány, a proto jsou řešeny genericky.

Faktory, které mohou přispět k osteopenii a osteoporóze, mají terapeutické důsledky. Výživa musí být dostatečná zejména z hlediska příjmu vápníku a vitamínu D a musí se věnovat pozornost lékům (např. dlouhodobé užívání určitých diuretik, která by mohla způsobit hyperkalciurii, dlouhodobé užívání steroidů). Potenciální zákroky mohou zahrnovat zátěž při fyzioterapii a při používání zařízení vestoje. V současné době neexistuje dostatek důkazů, které by ukazovaly na farmakologickou léčbu, jako jsou bisfosfonáty, coby preventivní léčbu Pompeho nemoci.

Běžné zdravotní problémy

Poslední zjištění týkající se osteopenie, osteoporózy a zlomenin naznačují indikaci screeningu pacientů s Pompeho nemocí na osteopenii.

Kostní denzita (BMD) je měření hladin vápníku v kostech, které může odhadnout riziko zlomenin kostí. Používá se také ke stanovení, zda má pacient osteopenii nebo osteoporózu. Vyšetření kostní denzity jsou neinvazivní a bezbolestné zákroky obvykle prováděné na kyčli, páteři, zápěstí, prstu, holeni nebo patě.

Zatímco osteopenii lze diagnostikovat pomocí obyčejných rentgenových snímků, nejčastější metodou měření BMD (a způsobem určení definitivní diagnózy osteoporózy) je rentgenová absorpciometrie s duální energií neboli DEXA. Toto vyšetření využívá nízkoenergetické rentgenové záření, které pacienty vystavuje mnohem menšímu množství záření, než standardní rentgenové vyšetření, a dokáže posoudit hladiny vápníku v kosti. Výsledky se měří jako „skóre“ a porovnávají se s výsledky zdravých jedinců.

Co znamenají tyto hodnoty? K BMD pacienta je přiřazeno T-skóre, které se získá porovnáním s průměrným skóre u zdravého 30letého jedince stejného pohlaví a rasy. Rozdíl mezi skóre „normálního mladého jedince“ a skóre pacienta se označuje jako směrodatná odchylka (SD). T-skóre mohou klesnout až na -1 SD a stále mohou být považována za zdravá. U pacientů s T-skóre mezi -1 SD a -2,5 SD je diagnostikována osteopenie a jsou považováni za pacienty s vysokým rizikem osteoporózy. U pacientů s T-skóre nižším než -2,5 SD je diagnostikována osteoporóza. U těchto pacientů může být nezbytná léčba, která může zahrnovat užívání léků na posílení kostní hmoty a změny životního stylu, jako je dodržování dietního a cvičebního režimu.

Tato publikace je určena k poskytnutí obecných informací k danému tématu. Je distribuována jako veřejná služba Mezinárodní asociace pro Pompeho nemoc s tím, že se tato asociace nezapojuje do poskytování lékařských nebo jiných odborných služeb. Medicína je věda, která se neustále mění. Vzhledem k lidským chybám a změnám v praxi nelze zaručit, že takto složité materiály budou zcela přesné. Proto je nutné ověřit si tyto informace z dalších zdrojů, a to zejména u Vašeho lékaře.