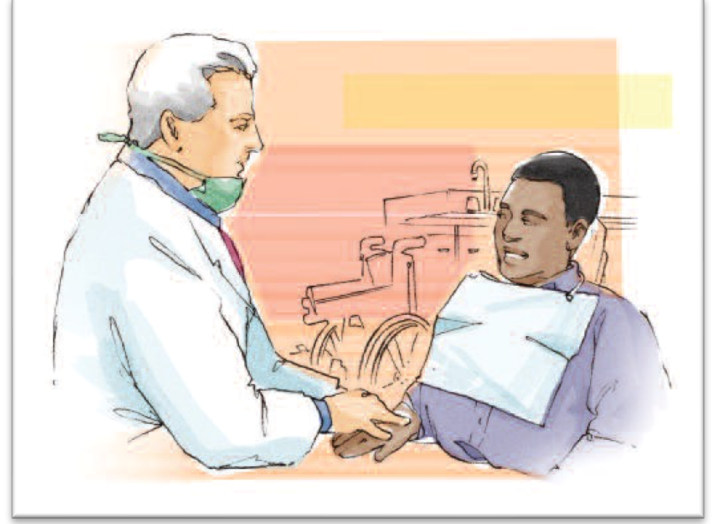




SIK GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ

Pompe hastalığı her hastayı farklı şekilde etkiler. Bu broşürde, sizin veya çocuğunuzun karşılaşılabileceği Pompe Hastalığına bağlı bazı tıbbi sorunlar ve bunlarla nasıl başa çıkacağınız hakkında bilgi verilmektedir. Pompe hastalığı olan kişilere verilen tedavinin kalitesini yükseltmek amacıyla, Amerika Birleşik Devletleri ve Avrupa'da bulunan araştırmacılar sağlık uzmanlarının kullanabileceği yönergeler oluşturmaktadırlar. Tedavi standartları adı verilen bu yönergeler, tüm dünyadaki sağlık uzmanlarının Pompe hastalığının her aşamasında ortaya çıkabilecek sağlık sorunları konusunda daha bilinçli olmalarına yardımcı olacaktır. Sağlık bakım standartları aynı zamanda bakım sağlayıcıların herkesin yaşadığı günlük sağlık sorunlarını Pompe sorunlarından ayırt etmesine de yardımcı olacaktır.



S: Pompe hastalığı kasları nasıl etkiler? Bununla ilgili neler yapılabilir?

C: Pompe hastalığı tüm vücutta kasları güçsüzleştirir. Kas zayıflığının en şiddetli biçimi hastalığın infantil başlangıçlı formunda görülür. Kalp kası kalınlaşır ve güçsüzleşir. Bu, nefes almada problemlere ve hızlı bir şekilde kalp ve solunum durmasına yol açabilecek enfeksiyonlara yol açabilir. Kas zayıflığı aynı zamanda, kas tonusunda "gevşek" görünüme sebep olan kayba da yol açar.

Geç başlangıçlı Pompe hastalığında, bacaklarda, kollarda, ve nefes almak için kullanılan kaslardaki zayıflık hareket etmeyi ve günlük işleri yapmayı zorlaştırır. Bebekler ve yürüme yaşındakiler yaşlıları gibi yuvarlanamayabilir, dik oturamayabilir, yerde sürünemeyebilir, ayakta duramayabilirler. Bunun yanı sıra, kat etmiş oldukları gelişimsel kazanımları da kaybedebilirler. Pompe hastalığı olan pek çok çocuk ve yetişkin, yürümeye, dengelerini korumada, rahat bir şekilde oturmada, ya da dik biçimde ayakta durmakta zorluk çekerler, çünkü hastalık, sırt ve kalçadaki kasları da zayıflatmaktadır.

Omurga boyunca uzanan kasların zayıflığı, **kontraktürlere** (kas sıkılığı) ya da **skolyoza** (büyümekte olan çocuklarda görülen omurgada eğrilik) sebep olabilir. Plastik bir sırt korsesi giymek, skolyozun daha da kötüye gitmesini engelleyebilir. Omurga eğriliği nefes almayı engelleyecek kadar ilerlerse, ameliyat da düşünülebilir. Tüm vakalarda tedavi hastanın ihtiyaçlarına göre düzenlenmelidir. Daha şiddetli etkilenmiş olan hastalarda yüzde, boyunda, boğazda, göğüste ve karında kas zayıflığı görülebilir ve bu durum nefes almayı, yemek yemeyi, yiyecekleri yutmayı ve sindirmeyi zorlaştırır. Karın bölgesinde kas kaybı, midenin dışarı doğru çıkmasına sebep olabilir. **Destekleyici tedavi**, artan kas zayıflığının etkilerini yönetmeye yardımcı olabilmektedir. Bu tedavi kuvvetin muhafaza edilmesi ve hareketliliğin artırılması için egzersiz ve fizyoterapi ile beraber diyetel değişiklikleri de içerebilir. Tedavi bunun yanı sıra kontraktürlerin oluşmasını engelleyen gece atelleri gibi yardımcı cihazların kullanımını da içerebilir (Bu destekleyici tedaviler hakkında daha fazla bilgi için, Pompe

SIK GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ

Connections Beslenme ve Diyet Terapisi, Pompe Hastalığında Nefes Alma Problemleri ve Egzersiz ve Fizik Tedavi başlıklı broşürlere bakınız).

S: Pompe hastalığı ile beraber ne tür nefes alma problemleri ortaya çıkabilmektedir? Nefes almayı kolaylaştırmak için ne yapılabilir?

C: Akciğerlerin ve kalbin altında bulunan düz bir kas olan diyaframın ve nefes almak için kullanılan diğer kasların artan bir şekilde zayıflaması, özellikle, sırtüstü yatarken derin nefes almayı zorlaştırır. Bu durum gece uyanmanıza ve gündüz daha yorgun olmanıza sebep olabilir. Sabahları baş ağrınız olabilir ve konsantre olmakta güçlük çekebilirsiniz. Ayrıca, üşüttüğünüz veya solunum yolu enfeksiyonu geçirdiğinizde akciğerlerinizde biriken balgamı öksürük yoluyla atmakta güçlük çekebilirsiniz. Akciğerlerinizin temiz kalmasını sağlamak ve zatürre ve solunum durması gibi daha ciddi problemlerin meydana gelmesini engellemek için, şu önerilere dikkat ediniz:

- Düzenli olarak genel sağlık kontrolü yaptırın
- Burun akması veya burun tıkanıklığı, ateş, ve kulak ağrısı gibi enfeksiyon semptomlarını fark ederseniz, derhal hekiminize başvurun.
- Hekiminizin her türlü solunum yolu enfeksiyonunun çok sıkı biçimde tedavi edilmesi (örneğin antibiyotik ile) gerektiğinin bilincinde olduğundan emin olun.
- Soğuk algınlığında, bol miktarda sıvı alın
- Belirli aralıklarla akciğer fonksiyon testi yaptırın.
- Her sene grip, zatürre ve Covid aşılı olun

Solunum terapisi, nefes alma egzersizleri ve ventilatörler gibi cihazların kullanılması, kaslar zayıfladıkça nefes almanın sürdürülebilmesinde yardımcı olabilmektedir (Solunum terapisi hakkında daha fazla bilgi için, Pompe Connections Pompe hastalığında görülen solunum problemleri adlı broşüre bakınız).

S: Ameliyat sırasında anestezi almanın riskleri nelerdir? Riski azaltmak için neler yapılabilir?

C: Anestezi, ameliyat sırasında acıyı engellemesi için verilen ilaçlardır. Bu ilaçlar kalp kasını rahatlatarak çalışırlar. Aynı zamanda sinirlerdeki duyarlılığı da azaltırlar. Ufak bir bölgeyi uyuşturan lokal anestezi (örneğin, dikiş atıldığında veya diş çektirdiğinizde yapılan), genelde Pompe hastalığına sahip kişilerde bir probleme yol açmaz. Ancak daha büyük bir alanı uyuşturmak için lokal anestezi (omurilik bölgesini uyuşturmak için verilen epidural gibi) veya ameliyat sırasında sizi uyutan genel anestezi yapılırken dikkatli olunması gerekmektedir. Bu ilaçlar, kalp kasları ve nefes almak için kullanılan kaslar (Pompe hastalığında zaten güçsüzleşmiş olan) üzerinde daha fazla etkiye sahip olabildiğinden, Pompe hastalığı olan kişiler için daha büyük riskler teşkil etmektedir, zira. Skolyoz da (omurgada eğrilik) anestezinin çalışma şeklini etkileyebilir. Ameliyattan önce anestezi uzmanıyla (anesteziyi veren sağlık uzmanı) görüşmek sorunların önlenmesine yardımcı olabilir. Sağlık uzmanınız, Pompe hastalığında anestezi yönetimine ilişkin bilimsel literatürü incelemeyi yararlı bulabilir. Tıbbi uyarı bileziği takmak veya çantanızda veya cüzdanınızda tıbbi uyarı kartı taşımak, acil bir durumda uygun tedaviyi almanıza yardımcı olabilir.

SIK GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ

S: Pompe hastalığınız varsa, diş tedavisi yaptırmanın zorlukları nelerdir? Bununla ilgili ne yapabilirim?

C: Vücudun farklı bölgelerindeki kas zayıflığı, dişlerine bakmanızı ve diş hekiminin muayenehanesinde doğru bakımı almanızı zorlaştırabilir. Büyümüş bir dil veya zayıf boğaz kasları, çiğnemeyi veya yutmayı zorlaştırır. Bu durum dişlerin çürümesine ve diş eti hastalığının oluşmasına yol açabilir. Ayrıca, dişlerinizi fırçalarken, ağızınızı çalkalarken veya diş tedavisi yapılırken ağızınızı açık tutmanız da zor olabilir. Kollarınızda yeterince güç yoksa bu işler daha da zorlaşır. Nefes alma kaslarınız zayıfsa, diş hekiminin koltuğunda arkaya yaslandığınız zaman nefes almakta güçlük çekebilirsiniz. Yine tekerlekli sandalyedeyseniz veya ventilatör kullanıyorsanız, sizi tedavi etmeyi isteyen bir diş hekimi bulmanız bazen zor olabilir. Pek çok diş hekiminin Pompe hastalığını hiç duymadığını aklınızdan çıkartmayın. Bu sebeple, diş hekiminiz ile paylaşmak üzere uzman bilgisine sahip olmanız tercih edilir.

Aşağıdaki ipuçları, ihtiyacınız olan diş bakımını almanıza yardımcı olabilir:

- **Elektrikli bir diş fırçası, diş çürümelerini engelleyen bir ağız gargarası, ve dişleri temizlemek için özel diş ipleri kullanın.** Veya, diş bakımıyla ilgili yardıma gerek varsa ya da bir beslenme tüpü kullanıyorsanız, diş hekiminize diş fırçalama teknikleri veya diğer ağız bakım tavsiyeleri konusunda danışın.
- **Ağızınızı açık tutmaya yardımcı olacak bir plastik kalıp veya lateks-içermeyen bir köpük ağız tıkacı kullanmayı deneyin.** Hekiminizde bunlar bulunabilir veya sizin için bunu sipariş edebilir ya da size bunları satan bir mağaza önerebilir. Diş hekimi size bunu nasıl kullanacağınıza da gösterebilir.
- **Diş Hekiminizin her türlü özel ihtiyaçlarınızın farkında olduğundan emin olun – ve eğer bir şey size acı ya da rahatsızlık verir ise bunu hemen söyleyin.** Sırt üstü yatarken nefes almakta güçlük çekerseniz, diş hekimine koltukta dik bir konumda oturmanız gerektiğini söyleyin.
- **Aynı pozisyonda oturmak ya da uzun süre ağızınızı açık tutmak zor gelirse, tedavinizi tamamlamak için, birden fazla kısa süreli randevu alın.** Ayrıca hekiminize, tedavi ziyaretleri arasında dinlenme molalarına ihtiyacınız olabileceğini açıklayın

S: Kas krampları veya gerginlik kaynaklı baş ağrılarında kaynaklanan ağrılardan kurtulmak için ne yapılabilir?

C: Pompe hastalığına sahip pek çok kişi kas kramplarından ya da ağrılardan şikayetçidir. Başta, boyunda veya omuzlardaki ağrı, gerginlik kaynaklı baş ağrılarında sebep olabilir. Gece yaşanan nefes alma problemlerinden kaynaklanan sabah baş ağrılarının aksine, gerginlik kaynaklı baş ağrıları, gece ve gündüz farklı zamanlarda meydana gelirler. Kas zayıflığı eklemlerinize ve kemiklerinizi birbirine bağlayan bir doku olan tendonlarınıza ekstra yük getirebilir. Bunun sonucunda da belde, ellerde, bacaklarda veya ayaklarda, egzersiz, aktivite ya da yaralanmadan kaynaklanmayan ağrı meydana gelebilir. Üşütme, ateş, enfeksiyonlar ve duygusal baskı da baş ağrısına veya kas ağrısına yol açabilir. Ağrı kesiciler sizi biraz rahatlatılabilir. Doğru duruş pozisyonu da çok önemlidir. Eğer bir tekerlekli sandalye kullanıyor iseniz, tekerlekli sandalyeyi özel ihtiyaçlarınıza göre adapte ettirin ve her zaman için rahat bir pozisyonda oturmaya çalışın. Nöromüsküler hastalığı olan başkalarında işe yarayan çarelerin size de faydası olabilir. Bunlar arasında daha fazla istirahat etmek veya egzersiz yapmak, sıcak duş almak ve masaj, meditasyon veya akupunktur gibi doğal iyileşme

SIK GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ

yöntemlerini kullanmak yer alabilir. Ağrınızı sağlık uzmanınıza bildirdiğinizden ve rahatsızlığınızı gidermek için başka neler yapabileceğinizi sorduğunuzdan emin olun.

Osteopeni ve Osteoporoz

S: Pompe hastalığı olan hastalar bunlar açısından neden taranmalıdır?

C: Osteopeni kemik kütlelerinin incelmesidir. Kemik kütleindeki azalmanın osteoporoz (kemik erimesi) gelişimi için ciddi bir risk faktörü olduğu düşünülmektedir. Osteopeni ve osteoporoz arasındaki tanısal fark, kemik mineral yoğunluğunun ölçümüyle belirlenir.

“Kırılgan kemik” hastalığı olan osteoporoz kalsiyum, D vitamini, magnezyum ve diğer vitamin ve mineral eksikliğinden kaynaklanan kemik kütlesi kaybıyla görülür. Yenilen gıdaların çoğu bu kemik yapımında kullanılan mineraller içerir.

İnfanstil başlangıçlı Pompe hastalığı olan hastalarda, uyluk kemiği kırığı ve sırt omuru kırıkları tespit edilmiştir. Osteopeni, 4 aylıktan itibaren Pompe hastalığı olan hastalarda görülmüş olup, bu da kronik hareketsizlik ve zayıflığa atfedilebilir. Ancak motor gücü ve beslenmesi iyi olan Pompe hastalığı olan hastalarda da osteopeni belirlenmiştir ve bu konunun daha fazla incelenmesi gerekmektedir. Pompe hastalığında osteopeni/osteoporozun patofizyolojik mekanizmaları henüz tam olarak anlaşılmadığından genel olarak tedavi edilmektedir.

Osteopeni ve osteoporozda katkıda bulunma potansiyeli olan faktörlerin tedavi açısından olası sonuçları vardır. Beslenmenin, özellikle kalsiyum ve D vitamini alımına ve ilaçlara (ör. hiperkalsiüriye -idrarda aşırı kalsiyum bulunması- neden olabilecek bazı idrar söktürücü özelliği olan ilaçların uzun süreli kullanımı, uzun süreli steroid kullanımı) dikkat edilerek yeterli olması gerekir. Potansiyel müdahaleler, fizik tedavide ağırlık taşıma ve ayakta durmayı sağlayan cihazları içerebilir. Şu anda Pompe hastalığında önleyici tedavi olarak bifosfonatlar gibi farmakolojik terapiyi önermek açısından yeterli kanıt bulunmamaktadır.

Osteopeni, osteoporoz ve kırıkla ilgili ortaya çıkan raporlar, Pompe hastalığı olan hastaların osteopeni açısından taranmasının gerekli olduğunu önermektedir.

Kemik mineral yoğunluğu (KMY), kemik kırılma riskini tahmin etmek üzere kemiklerdeki kalsiyum seviyelerinin ölçümüdür. Ayrıca, bir hastanın osteopeni veya osteoporozu olup olmadığını belirlemek için de kullanılır. Kemik mineral yoğunluğu testleri genellikle kalça, omurga, bilek, parmak, kaval kemiği veya topukta yapılan, invazif olmayan ve ağrısız işlemlerdir.

Osteopeni normal radyografiler kullanılarak teşhis edilebilse de, KMY'yi ölçmenin en yaygın yöntemi (ve osteoporozu kesin olarak teşhis etmenin bir yolu) Çift Enerjili X-ışını Absorpsiyometrisi veya DEXA'dır. Bu tarama hastaları standart röntgenlerden çok daha az radyasyona maruz bırakan düşük enerjili X ışını kullanır ve kemikteki kalsiyum seviyelerini ölçebilir. Sonuçlar bir “puan” olarak ölçülür ve sağlıklı bireylerin sonuçlarıyla karşılaştırılır.

Rakamlar ne anlama gelir? Bir hastanın KMY'sine, aynı cinsiyet ve ırktan 30 yaşındaki sağlıklı bir kişinin ortalama puanıyla karşılaştırılarak elde edilen bir T-puanı verilir. “Normal genç” puanı ile hastanın puanı arasındaki farka standart sapma (SD) denir. T-puanları -1 SD'ye kadar düşse de yine de sağlıklı kabul edilebilir. T puanları -1 SD ile -2,5 SD arasında olan hastalara osteopeni tanısı konur ve osteoporoz açısından yüksek risk altında oldukları kabul edilir. T puanı -2,5 SD'nin altında olan hastalara osteoporoz tanısı konur. Bu hastalar

SIK GÖRÜLEN SAĞLIK PROBLEMLERİ

için tedavi gerekli olabilir ve kemik kütlesini artırmaya yardımcı olacak ilaçların yanı sıra diyet ve egzersiz gibi yaşam tarzı değişikliklerini de içerebilir.

Bu yayın, kapsanan konuyla ilgili genel bilgi sağlamak amacıyla tasarlanmıştır. Uluslararası Pompe Birliđi tarafından bir kamu hizmeti olarak dağıtılmaktadır ve Uluslararası Pompe Birliđi, tıbbi veya başka mesleki hizmetler sunma amacını taşımamaktadır. Tıp sürekli deđişmekte olan bir bilimdir. İnsan hatası ve uygulamadaki deđişiklikler, böylesi karmaşık materyallerin kesin doğruluđunu garanti etmeyi olanaksız kılmaktadır. Bu bilgilerin başka kaynaklar, özellikle de hastanın kendi hekimi tarafından doğrulanması gerekmektedir.