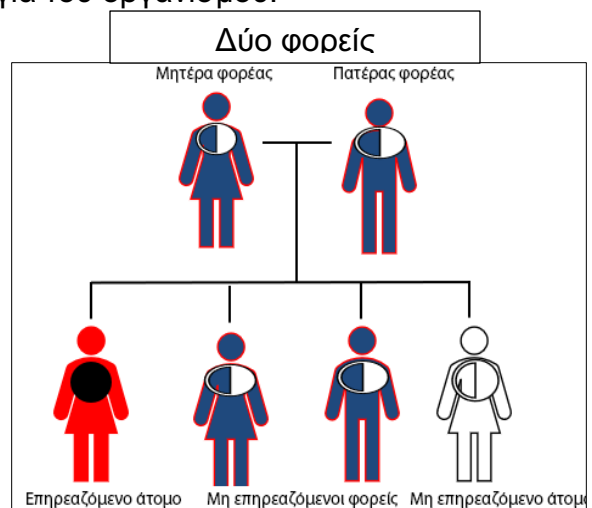




ΑΠΟΚΤΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΟΤΑΝ ΕΧΕΤΕ ΝΟΣΟ POMPE

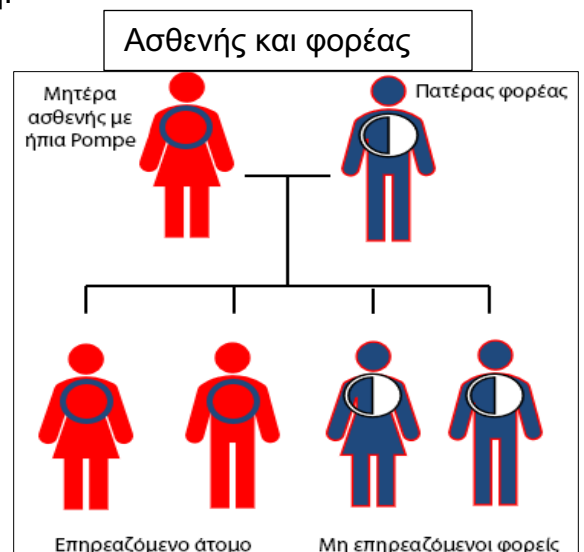
Η νόσος Pompe είναι μια γενετική νόσος. Οι γενετικές νόσοι προκαλούνται από ανωμαλίες στο/στα γονίδιο(α) ή στα χρωμοσώματα. Οι γενετικές νόσοι μεταφέρονται από τους γονείς στα παιδιά τους μέσω γονιδίων. Τα γονίδια είναι βασικές μονάδες κληρονομικότητας και αποτελούνται από μικρά τμήματα DNA που περιέχουν οδηγίες για διαδικασίες και δομές στο ανθρώπινο σώμα, καθώς και χαρακτηριστικά που κάνουν ένα άτομο μοναδικό. Ορισμένα γονίδια ελέγχουν χαρακτηριστικά όπως το φύλο, το ύψος και το χρώμα των ματιών. Άλλα γονίδια ελέγχουν τις σωματικές διαδικασίες, όπως η παραγωγή των ενζύμων που βοηθούν τη λειτουργία του οργανισμού.

Η νόσος Pompe προκαλείται από μια γενετική μετάλλαξη που εμποδίζει την παραγωγή ενός ενζύμου (ένας τύπος πρωτεΐνης) που ονομάζεται *όξινη άλφα-γλυκοσιδάση*. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε μυϊκή βλάβη σε όλο το σώμα. Μπορείτε να αποκτήσετε τη νόσο Pompe μόνο όταν κληρονομείτε 1 αντίγραφο του ελαττωματικού γονιδίου από κάθε γονέα, όπως φαίνεται σε αυτό το διάγραμμα. Αυτό ονομάζεται *αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα*. Εάν και οι δύο γονείς είναι φορείς της Pompe, υπάρχει 1 στις 4 πιθανότητες να αποκτήσουν παιδί με Pompe. Για τον λόγο αυτό, οι άνδρες και οι γυναίκες με οικογενειακό ιστορικό της νόσου Pompe μπορεί να ανησυχούν για την τεκνοποίηση.



Η πιθανότητα να αποκτήσει κάποιος παιδί με Pompe αυξάνεται εάν ένας από τους γονείς έχει Pompe. Συνεπώς, οι σύντροφοι των ατόμων με νόσο Pompe μπορεί να θέλουν να μάθουν εάν είναι φορείς του ελαττωματικού γονιδίου, καθώς, εάν ένας φορέας και ένας ασθενής Pompe αποκτήσουν παιδί, υπάρχει πιθανότητα 50% το μωρό να έχει Pompe.

Οι γυναίκες που πάσχουν από τη νόσο Pompe μπορεί επίσης να ανησυχούν για τους κινδύνους που ενέχει η εγκυμοσύνη λόγω της πρόσθετης καταπόνησης που μπορεί να ασκήσει η εγκυμοσύνη στο σώμα και στην υγεία τους.



ΑΠΟΚΤΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΟΤΑΝ ΕΧΕΤΕ ΝΟΣΟ POMPE

Εάν σκέφτεστε να κάνετε παιδιά, είναι σημαντικό να γνωρίζετε τόσο τις πιθανότητες μετάδοσης της νόσου, όσο και τα προβλήματα που θα μπορούσαν να προκύψουν πριν, κατά τη διάρκεια και μετά την εγκυμοσύνη. Εάν έχετε ήδη παιδιά, μπορεί να θέλετε να μάθετε τον κίνδυνο που διατρέχουν να προσβληθούν από τη νόσο ή να τη μεταδώσουν. Αυτό το φυλλάδιο μιλά για ορισμένα από τα θέματα που θα θέλετε να σκεφτείτε. Περιγράφει επίσης τις εξετάσεις που μπορούν να βοηθήσουν να προβλεφθεί εάν το μωρό σας θα επηρεαστεί από τη νόσο Pompe.

Ε: Τι είναι η ανθρώπινη γενετική και τι σχέση έχει με τη νόσο Pompe;

Α: Η ανθρώπινη γενετική σύνθεση κωδικοποιείται σε μια σύνθετη χημική δομή που ονομάζεται DNA (συντομογραφία για το δεσοξυριβονουκλεϊκό οξύ). Τα μόρια DNA σχηματίζουν τη βάση των δομών που ονομάζονται χρωμοσώματα. Κάθε άτομο έχει 46 χρωμοσώματα, ομαδοποιημένα σε 23 ζεύγη, τα οποία βρίσκονται μέσα στον πυρήνα του κυττάρου. Κάθε χρωμόσωμα χωρίζεται το ίδιο σε χιλιάδες μικρότερα τμήματα, που ονομάζονται γονίδια.

Μεταξύ των 23 ζευγών χρωμοσωμάτων, ένα ζεύγος, που ονομάζεται φυλετικά χρωμοσώματα, καθορίζει το φύλο ενός ατόμου. Τα άλλα 22 ζεύγη, που ονομάζονται αυτοσώματα, καθορίζουν όλα τα άλλα, μη σχετιζόμενα με το φύλο, χαρακτηριστικά.

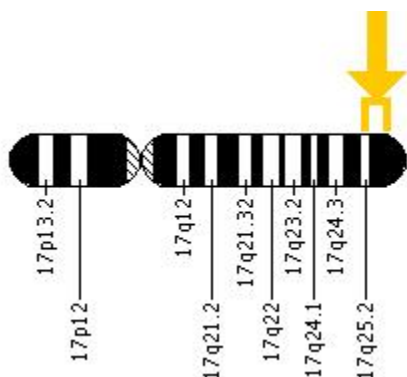
Επειδή τα γονίδια αποτελούν μέρος των χρωμοσωμάτων, διατίθενται επίσης σε ζεύγη - κατά τη διάρκεια της αναπαραγωγής, κάθε γονέας μεταβιβάζει ένα αντίγραφο του μισού γενετικού υλικού στους απογόνους του.

Κάθε ζεύγος γονιδίων συνεργάζεται για τον έλεγχο μιας συγκεκριμένης λειτουργίας ή δραστηριότητας εντός του κυττάρου. Ορισμένα έχουν σχετικά μικρή σημασία, όπως ο ορισμός του χρώματος των μαλλιών ή των ματιών ενός ατόμου, ενώ άλλοι ελέγχουν σημαντικές κυτταρικές δραστηριότητες, όπως η παραγωγή ζωτικών ενζύμων που απαιτούνται για την υγιή λειτουργία.

Μια γονιδιακή μετάλλαξη είναι μια μόνιμη μεταβολή σε ένα γονίδιο. Η νόσος προκύπτει από την αδυναμία του γονιδίου να παράγει μια πρωτεΐνη που χρειάζεται ο οργανισμός για τη φυσιολογική λειτουργία. Οι αλλοιωμένες νόσοι που παράγονται από γονιδιακές μεταλλάξεις μπορεί να είναι ήπιες, σοβαρά εξουθενωτικές ή θανατηφόρες.

Το γονίδιο που προκαλεί τη νόσο Pompe ονομάζεται GAA και βρίσκεται στο χρωμόσωμα 17, το οποίο είναι ένα αυτοσωμικό χρωμόσωμα. (Περισσότερα σχετικά με αυτό στην ενότητα με τίτλο Γενετική ετερογένεια).

ΑΠΟΚΤΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΟΤΑΝ ΕΧΕΤΕ ΝΟΣΟ POMPE



Υπάρχουν πολλά διαφορετικά ελαττώματα ή μεταλλάξεις που μπορούν να επηρεάσουν το γονίδιο GAA. Τα περισσότερα άτομα με νόσο Pompe κληρονομούν δύο διαφορετικές μεταλλάξεις γονιδίων GAA, μία από κάθε γονέα τους. Οι ερευνητές έχουν ήδη εντοπίσει περίπου 500 διακριτές μεταλλάξεις (αν και δεν προκαλούν πάντα όλες αυτές τη νόσο Pompe), και εξακολουθούν να υπάρχουν περισσότερες.

Για πιο λεπτομερείς πληροφορίες σχετικά με τη γενετική ετερογένεια, μεταβείτε στο Κέντρο Pompe, στον ιστότοπο Erasmus MC Rotterdam

E: Τι σημαίνει να είσαι φορέας της νόσου Pompe;

A: Ο όρος «φορέας», όταν χρησιμοποιείται σε σχέση με την Pompe, περιγράφει ένα άτομο που θα μπορούσε δυνητικά να μεταδώσει μια νόσο στα παιδιά του, αλλά στην πραγματικότητα δεν έχει ο ίδιος την Pompe. Αυτό συμβαίνει επειδή οι φορείς της νόσου Pompe έχουν ένα ελαττωματικό αντίγραφο του γονιδίου GAA και οι ασθενείς με Pompe έχουν δύο. Το ένα καλό αντίγραφο του γονιδίου GAA που έχουν οι φορείς επιτρέπει την παραγωγή αρκετών ενζύμων για τη διατήρηση της σωστής λειτουργίας των κυττάρων. Η ενζυμική δραστηριότητα ενός φορέα είναι συνήθως κάπως χαμηλότερη από το φυσιολογικό, αλλά συνήθως δεν παρουσιάζουν συμπτώματα.

E: Επηρεάζει η νόσος Pompe μία εθνοτική ομάδα περισσότερο από άλλες;

A: Έρευνες έχουν δείξει ότι η νόσος Pompe είναι πανεθνική — επηρεάζει άτομα όλων των εθνοτήτων και φυλών. Φαίνεται ότι υπάρχει ελαφρώς υψηλότερο ποσοστό επίπτωσης σε ορισμένες ομάδες:

- Στα βρέφη, η νόσος έχει υψηλότερη συχνότητα μεταξύ των Αφροαμερικανών και των ατόμων από τη νότια Κίνα και την Ταϊβάν.
- Μεταξύ των ενηλίκων, η νόσος έχει υψηλότερη συχνότητα στην Ολλανδία.

Επιπλέον, έχει διαπιστωθεί ότι συγκεκριμένες γονιδιακές μεταλλάξεις είναι πιο συχνές σε ορισμένες εθνοτικές ομάδες ή εθνικότητες. Εξακολουθεί να μην είναι σαφές ακριβώς γιατί υπάρχουν αυτές οι υψηλότερες συχνότητες σε ορισμένες ομάδες, αν και η γενετική βάση

ΑΠΟΚΤΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΟΤΑΝ ΕΧΕΤΕ ΝΟΣΟ POMPE

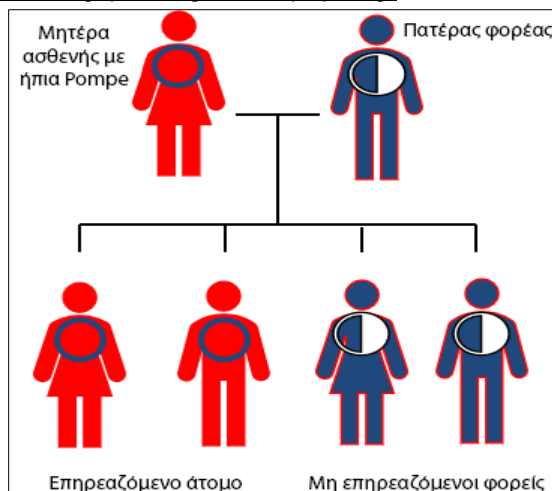
και τα μοτίβα οικογενειακής κληρονομικότητας της νόσου αποτελούν πιθανώς κύριους παράγοντες που συντελούν στη δημιουργία της νόσου.

Ε: Πώς κληρονομείτε τη νόσο Pompe;

Α: Η νόσος Pompe είναι μια γενετική διαταραχή που μεταδίδεται από τον γονέα στο παιδί με αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Οι αυτοσωματικές υπολειπόμενες νόσοι είναι σχετικά σπάνιες, επειδή για να πάθεις τη νόσο Pompe πρέπει να κληρονομήσεις ένα κακό αντίγραφο του γονιδίου και από τους δύο γονείς, όχι μόνο από έναν γονέα. Αυτό σημαίνει ότι και οι δύο γονείς πρέπει να έχουν τουλάχιστον ένα κακό αντίγραφο του γονιδίου.

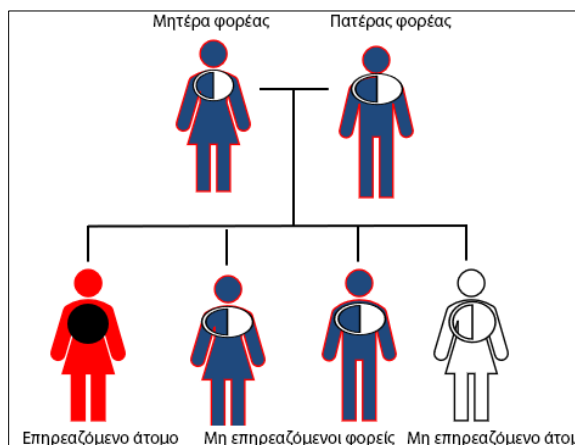
Σενάρια κληρονομικότητας:

- Εάν ο ένας γονέας έχει νόσο Pompe και ο άλλος γονέας δεν επηρεάζεται:
 - Υπάρχει 100% πιθανότητα το παιδί να είναι φορέας. Ο γονέας με τη νόσο Pompe έχει δύο κακά αντίγραφα του γονιδίου, οπότε το παιδί θα λαμβάνει πάντα ένα κακό αντίγραφο του γονιδίου από αυτόν τον γονέα και ένα καλό αντίγραφο του γονιδίου από τον γονέα που δεν επηρεάζεται.
- Εάν ο ένας γονέας έχει νόσο Pompe και ο άλλος γονέας είναι φορέας:
 - Υπάρχει 50% πιθανότητα το παιδί να προσβληθεί από τη νόσο Pompe. Το παιδί θα λάβει ένα κακό αντίγραφο του γονιδίου από τον γονέα με τη νόσο Pompe και 50% πιθανότητα να λάβει ένα δεύτερο κακό αντίγραφο του γονιδίου από τον γονέα που είναι φορέας.
 - Υπάρχει 50% πιθανότητα το παιδί να είναι φορέας. Το παιδί θα λάβει ένα κακό αντίγραφο του γονιδίου από τον γονέα με τη νόσο Pompe και 50% πιθανότητα να λάβει ένα δεύτερο κακό αντίγραφο του γονιδίου από τον γονέα που είναι φορέας.



ΑΠΟΚΤΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΟΤΑΝ ΕΧΕΤΕ ΝΟΣΟ POMPE

- Εάν ο ένας γονέας είναι φορέας της νόσου Pompe και ο άλλος γονέας δεν επηρεάζεται:
 - Δεν υπάρχει πιθανότητα το παιδί να προσβληθεί από τη νόσο Pompe. Το παιδί θα λάβει σίγουρα ένα καλό αντίγραφο του γονιδίου από τον γονέα που δεν επηρεάζεται και 50% πιθανότητα να λάβει ένα δεύτερο καλό αντίγραφο του γονιδίου από τον γονέα που είναι φορέας.
 - Υπάρχει 50% πιθανότητα το παιδί να είναι φορέας. Το παιδί θα λάβει σίγουρα ένα καλό αντίγραφο του γονιδίου από τον γονέα που δεν επηρεάζεται και 50% πιθανότητα να λάβει ένα κακό αντίγραφο του γονιδίου από τον γονέα που είναι φορέας.
- Εάν και οι δύο γονείς είναι φορείς,
κάθε παιδί που γεννιέται από αυτούς
έχει:
 - 25% πιθανότητα να έχει τη νόσο
 - 50% πιθανότητα να είναι φορέας της νόσου
 - 25% πιθανότητα να μην έχει τη νόσο, ούτε να είναι φορέας της νόσου



Ε: Έχω οικογενειακό ιστορικό Pompe. Υπάρχουν εξετάσεις για να καθοριστεί εάν ο σύντροφός μου και εγώ είμαστε φορείς Pompe;

Α: Ο έλεγχος πριν από τη σύλληψη είναι διαθέσιμος σε πολλές χώρες για να διαπιστωθεί εάν οι γονείς φέρουν το γονίδιο Pompe. Ο έλεγχος πριν από τη σύλληψη θα πρέπει να πραγματοποιείται υπό την καθοδήγηση Γενετικού Συμβούλου. Αυτό περιλαμβάνει τη λήψη δείγματος σάλιου ή αίματος, τον διαχωρισμό του DNA από τα κύτταρα και, στη συνέχεια, την αναζήτηση των συγκεκριμένων μεταλλάξεων που είναι γνωστό ότι προκαλούν τη νόσο Pompe. Ο μοριακός έλεγχος των μεταλλάξεων DNA είναι δυνατός επειδή έχουν ταυτοποιηθεί περισσότερες από 500 μεταλλάξεις του γονιδίου GAA σε άτομα με νόσο Pompe. Ορισμένες από αυτές τις μεταλλάξεις περιορίζονται σε συγκεκριμένες εθνοτικές ομάδες.

ΑΠΟΚΤΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΟΤΑΝ ΕΧΕΤΕ ΝΟΣΟ POMPE

Η ανάλυση της μετάλλαξης είναι ο μόνος τρόπος αναγνώρισης φορέων, οι οποίοι δεν έχουν τη νόσο, αλλά «μεταφέρουν» το γονιδιακό ελάττωμα και μπορεί να το μεταδώσουν στα δικά τους παιδιά - είναι ιδιαίτερα σημαντικό να εντοπιστούν φορείς εντός οικογενειών με ιστορικό της νόσου. Ωστόσο, θα πρέπει να γίνει κατανοητό ότι ο έλεγχος πριν από τη σύλληψη μπορεί να μην είναι οριστικός, καθώς δεν έχουν ταυτοποιηθεί όλες οι μεταλλάξεις για την Pompe.

Ε: Είμαι έγκυος αυτήν τη στιγμή. Υπάρχει τρόπος να μάθω εάν το αγέννητο παιδί μου έχει τη νόσο Pompe;

Α: Ναι, υπάρχουν προγεννητικές εξετάσεις διαλογής που μπορούν να πραγματοποιηθούν σε πρώιμο στάδιο της κύησης για να διαπιστωθεί εάν το έμβρυο (αγέννητο παιδί) έχει προσβληθεί από τη νόσο Pompe.

Η δειγματοληψία χοριακής λάχνης (μικροσκοπικοί όγκοι σε σχήμα δακτύλου που βρίσκονται στον πλακούντα) ή CVS πραγματοποιείται μεταξύ της 10^{ης} και της 12ης εβδομάδας της κύησης. Αυτή η εξέταση περιλαμβάνει τη λήψη ενός μικρού δείγματος ιστού από τον αναπτυσσόμενο πλακούντα (ένα όργανο που συνδέει το αναπτυσσόμενο έμβρυο με το τοίχωμα της μήτρας, επιτρέποντας την πρόσληψη θρεπτικών συστατικών, την αποβολή των αποβλήτων και την ανταλλαγή αερίων μέσω της παροχής αίματος της μητέρας) και τη μέτρηση της ενζυμικής δραστηριότητας.

Η προγεννητική εξέταση είναι επίσης διαθέσιμη με ενζυμική ανάλυση σε αμνιοκύτταρα (το αμνιοκύτταρο είναι ένα κύτταρο ενός εμβρύου που εναιωρείται στο αμνιακό υγρό) που λαμβάνεται από το αμνιακό υγρό (αμνιοπαρακέντηση). Μια αμνιοπαρακέντηση μπορεί να πραγματοποιηθεί ήδη από τη 12η εβδομάδα της εγκυμοσύνης και μπορεί να παράσχει αποτελέσματα εντός μόλις λίγων ημερών. Αυτή η εξέταση ελέγχει την ενζυμική δραστηριότητα και επιτρέπει την ανάλυση DNA με εξέταση κυττάρων που λαμβάνονται από υγρό στη μήτρα.

Μπορεί επίσης να πραγματοποιηθεί εξέταση DNA για τη σύγκριση του DNA από το έμβρυο με το DNA των γονέων ή ενός επηρεαζόμενου αδελφού ή αδελφής.

Τα αποτελέσματα αυτών των προγεννητικών εξετάσεων μπορούν να βοηθήσουν στην καθοδήγηση των επιλογών σχετικά με την εγκυμοσύνη και στην προετοιμασία για την άφιξη του μωρού.

Ε. Υπάρχει ιστορικό Pompe στην οικογένειά μου και ο πάροχος υγειονομικής φροντίδας μου με έχει συμβουλευσει να λάβω γενετική συμβουλευτική πριν μείνω έγκυος. Τι είναι ένας γενετικός σύμβουλος;

Α: Οι γενετικοί σύμβουλοι είναι επαγγελματίες υγείας με μοναδικά εξειδικευμένα πτυχία και εμπειρία στους τομείς τόσο της ιατρικής γενετικής, όσο και της συμβουλευτικής. Οι γενετικοί σύμβουλοι εργάζονται ως μέλη μιας ομάδας υγειονομικής περίθαλψης, παρέχοντας αξιολόγηση κινδύνου, εκπαίδευση και υποστήριξη σε άτομα και οικογένειες

ΑΠΟΚΤΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΟΤΑΝ ΕΧΕΤΕ ΝΟΣΟ POMPE

που διατρέχουν κίνδυνο ή έχουν διαγνωστεί με διάφορες κληρονομικές παθήσεις, όπως η νόσος Pompe. Οι γενετικοί σύμβουλοι ερμηνεύουν επίσης τις γενετικές εξετάσεις, παρέχουν υποστηρικτική συμβουλευτική και λειτουργούν ως συνήγοροι ασθενών.

Εάν εσείς ή κάποιο μέλος της οικογένειάς σας πάσχετε από τη νόσο Pompe ή είστε φορέας της νόσου Pompe, η γενετική συμβουλευτική μπορεί να σας βοηθήσει να κατανοήσετε τις πιθανότητές σας να αποκτήσετε παιδί με τη νόσο. Η συνάντηση με έναν σύμβουλο γενετικής **πριν μείνετε έγκυος** θα σας βοηθήσει να διευθετήσετε όλα τα ζητήματα που μπορεί να επηρεάσουν την απόφασή σας να αποκτήσετε παιδιά:

Ένας γενετικός σύμβουλος θα είναι σε θέση να:

- Εξηγήσει τα μοτίβα οικογενειακής κληρονομικότητας και να προσδιορίσει άτομα που ενδεχομένως διατρέχουν κίνδυνο.
- Παρέχει ισορροπημένες πληροφορίες σχετικά με το τι περιλαμβάνει ο γενετικός έλεγχος, ώστε να υποστηριχθούν οι αποφάσεις σχετικά με το ποιος θα εξεταστεί
- Βοηθήσει τα μέλη της οικογένειας να αντιμετωπίσουν τα θετικά αποτελέσματα των εξετάσεων.
- Παρέχει καθοδήγηση σε γενετικά ζητήματα, όπως ο οικογενειακός προγραμματισμός και οι προγεννητικές εξετάσεις.

Εάν είστε ήδη έγκυος, ο γενετικός σύμβουλος μπορεί να σας μιλήσει για τον προγεννητικό έλεγχο για το αγέννητο παιδί σας. Εάν επιλέξετε να προχωρήσετε σε γενετικές εξετάσεις, ο γενετικός σύμβουλος θα σας βοηθήσει να κλείσετε ραντεβού για τις εξετάσεις και θα σας παράσχει την υποστήριξη που χρειάζεστε μόλις λάβετε τα αποτελέσματα των εξετάσεων. Για παράδειγμα, εάν διαπιστώσετε ότι το αγέννητο παιδί σας έχει επηρεαστεί από τη νόσο Pompe, ο γενετικός σύμβουλος μπορεί να σας βοηθήσει να εξερευνήσετε τις επιλογές σας και να αντιμετωπίσετε τις δύσκολες επιλογές που έχετε μπροστά σας. Δεδομένου ότι η διαδικασία εξέτασης και η αναμονή των αποτελεσμάτων απαιτεί χρόνο, είναι σημαντικό να αναζητήσετε γενετική συμβουλευτική το συντομότερο δυνατό.

Ε: Θα πρέπει να λάβω θεραπεία με αντικατάσταση ενζύμων εάν μείνω έγκυος;

Α: Ανατρέξτε στους παρακάτω συνδέσμους για τα κλινικά άρθρα σχετικά με την αντικατάσταση ενζύμων και την κύηση με αρ. αναφοράς 1 και 2

Ε: Μπορώ να μείνω έγκυος εάν έχω τη νόσο Pompe;

Α: Η νόσος Pompe δεν φαίνεται να επηρεάζει τη γονιμότητα (ικανότητα σύλληψης ενός παιδιού). Οι γυναίκες που έχουν διαγνωστεί με τη νόσο Pompe δεν φαίνεται να διατρέχουν υψηλότερο κίνδυνο αποβολής (απώλεια κύησης).

Ε: Έχω τη νόσο Pompe και θέλω να ξεκινήσω μια οικογένεια. Πώς θα επηρεάσει η εγκυμοσύνη την υγεία μου;

ΑΠΟΚΤΗΣΗ ΠΑΙΔΙΩΝ ΟΤΑΝ ΕΧΕΤΕ ΝΟΣΟ ΡΟΜΠΕ

A: Παρόλο που η νόσος Pompe δεν θα πρέπει να επηρεάσει την ικανότητά σας να μείνετε έγκυος ή να τεκνοποιήσετε, υπάρχουν ορισμένες ανησυχίες για την υγεία που πρέπει να γνωρίζετε, ειδικά εάν έχετε επηρεαστεί σοβαρά. Θα πρέπει να μιλήσετε με τον θεράποντα ιατρό σας σχετικά με πράγματα όπως η αύξηση του βάρους, οι αλλαγές στο αναπνευστικό σύστημα, ο τοκετός και η ανάρρωση.

Πού μπορώ να μάθω περισσότερα: Δείτε την ενότητα Περισσότερες πληροφορίες

Αναφ. 1 Γενετική συμβουλευτική για τη νόσο Pompe

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3110959/>

Antonella Taglia, Esther Picillo, Paola D'Ambrosio, Maria Rosaria Cecio, Emanuela Viggiano, and Luisa Politano

Αναφ. 2 Νόσος Pompe που αντιμετωπίζεται με θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων κατά την κύηση

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33035415/>

Zoltán Grosz 1, Katalin Visy Várdi 2, Judit Mária Molnár 1

Αυτή η δημοσίευση έχει σχεδιαστεί για να παρέχει γενικές πληροφορίες σχετικά με το θέμα που καλύπτεται. Διανέμεται ως δημόσια υπηρεσία από τη Διεθνή Ένωση Pompe, κατανοώντας ότι η Διεθνής Ένωση Pompe δεν ασχολείται με την παροχή ιατρικών ή άλλων επαγγελματικών υπηρεσιών. Η ιατρική είναι μια διαρκώς μεταβαλλόμενη επιστήμη. Το ανθρώπινο σφάλμα και οι αλλαγές στην πρακτική καθιστούν αδύνατη την πιστοποίηση της ακρίβειας τέτοιων σύνθετων υλικών. Απαιτείται επιβεβαίωση αυτών των πληροφοριών από άλλες πηγές, ειδικά από τον ιατρό του ασθενούς.