



ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Veel baby's, kinderen en volwassenen met de ziekte van Pompe laten al vroegtijdig tekenen zien van ademhalingsproblemen die ernstiger worden naarmate de spieren zwakker worden. Afhankelijk van het stadium van uw ziekte kunnen deze problemen zich langzaam ontwikkelen of zeer plotseling ontstaan. Deze publicatie beschrijft de meest algemene ademhalingsproblemen en hoe deze het best behandeld kunnen worden. Er wordt ook beschreven welke stappen er genomen moeten worden om een goede longfunctie te behouden of hoe te herstellen na een noodsituatie of een operatie.



V: Waarom ontwikkelen mensen met de ziekte van Pompe ademhalingsproblemen?

A: De ziekte van Pompe verzwakt het middenrif. Het middenrif is een koepelvormige spier, die de afscheiding vormt tussen de borstkas en de buikholte. Er zijn vier soorten spieren die betrokken zijn bij de ademhaling. Deze vier soorten spieren zijn het middenrif, de intercostale spieren (zorgen voor het heffen en naar beneden bewegen van de ribben), de buikspieren en de hulpspieren. Deze vier soorten spieren vervullen een hoofdrol bij het ademen. Als deze spieren zwakker worden, wordt het moeilijker om diep genoeg adem te halen om genoeg lucht binnen te krijgen en de kooldioxide (CO₂) uit te ademen. Dit zorgt ervoor dat de CO₂ zich in het bloed ophoopt, waardoor u zich niet fit voelt en uw algehele gezondheid beïnvloed wordt. De medische term voor deze situatie is **respiratoire insufficiëntie**.

Als de ziekte van Pompe verergert, kunnen de spieren zwakker worden. Dit kan leiden tot een verminderd longvolume, afwijkingen in het bloedgas, verstoorde ademhaling tijdens de slaap, en een verminderde hoestcapaciteit. Als uw hoest niet krachtig genoeg is om uw luchtwegen te ontdoen van slijm, kan dit leiden tot longinfecties en andere gezondheidsproblemen.

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Bij de ziekte van Pompe gaat de longfunctie steeds verder achteruit. Ongeveer 60% van de mensen met de late uitingsvorm van de ziekte van Pompe hebben een verminderde mogelijkheid om diep in en uit te ademen. Hoewel het patroon van spierzwakte per persoon verschillend is, wordt er een verband gezien tussen de longfunctiewaarde en de spierzwakte in met name de benen.

Zwakte van het middenrif kan een vroeg en belangrijk symptoom zijn bij de ziekte van Pompe. Ademhalingsproblemen ontwikkelen zich vaak terwijl men nog steeds kan lopen. Voor sommige patiënten zijn de ademhalingsproblemen zelfs de eerste klinische symptomen van de ziekte. Zwakte van het middenrif kan gekarakteriseerd worden door een afname van de vitale capaciteit (VC) van de longen in rugligging ten opzichte van zittende positie. Een objectieve evaluatie van de longfunctie bij baby's is in technisch opzicht moeilijk. Daarom zijn voor een goede evaluatie van de longfunctie bij baby's aanvullende onderzoeken van klinische factoren nodig om een inschatting te verkrijgen van bijvoorbeeld het energie niveau overdag en de mate van vermoeidheid (bijvoorbeeld de mogelijkheid om te eten zonder dat de ademhaling versnelt).

V: Wat is respiratoire insufficiëntie?

A: Respiratoire insufficiëntie betekent dat de longen niet genoeg zuurstof kunnen opnemen of genoeg CO₂ kunnen uitscheiden. Indien dit niet adequaat behandeld wordt, kan er respiratoir falen ontstaan. Respiratoir falen betekent dat er sprake is van een inadequate gasuitwisseling tijdens het ademen met als resultaat dat de zuurstof- en/of de koolzuurgaswaarden (in het bloed) niet binnen het normale bereik kunnen worden gehandhaafd. Indien dit niet op tijd behandeld wordt, kan het tot de dood leiden.

V: Wat zijn de signalen en symptomen van ademhalingsproblemen van iemand met de ziekte van Pompe?

A: Er zijn veel signalen en symptomen van respiratoire insufficiëntie, het ademhalingsprobleem veroorzaakt door een verminderde luchtinname in de longen. Deze zijn:

Invloed op dagelijkse activiteiten:

- Concentratieproblemen of moeite hebben om alert te blijven.
- Een duidelijke afname in prestatie op allerlei gebieden (bijvoorbeeld, slecht presteren bij gymnastiek of meer tijd nodig hebben om een taak af te maken).
- Kortademigheid tijdens rust of na lichamelijke inspanning of training.
- Minder eetlust of minder behoefte aan eten.

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Slaap problemen:

- Moe zijn of slaperig zijn overdag.
- Problemen hebben met het in slaap vallen of in slaap blijven.
- Frequente nachtmerries.

Andere problemen:

- Angst.
- Depressie.
- Ochtendhoofdpijn.
- Een zwak niesen of hoesten.
- Gebruik maken van de nek -en rugspieren om te helpen bij het ademen.

Het hebben van een of meer van deze symptomen betekent niet altijd dat u een ademhalingsprobleem heeft. Maar het herkennen van deze symptomen kan helpen om de juiste stappen te nemen om ze het hoofd te bieden.

V: Hoe vaak moet de ademhalingsfunctie gecontroleerd worden?

A: Bij elke controle afspraak moet de ademhalingsfunctie gecontroleerd worden. Hierbij moet de nadruk liggen op de hoestcapaciteit, de aanwezigheid van piepende ademhaling of kortademigheid, inspanningstolerantie, het energie niveau, de mate van vermoeidheid, en bij baby's hun mogelijkheid om te drinken. Lichamelijk onderzoek moet zich richten op de ademhalingsfrequentie, het gebruik van de hulpspieren, de adequaatheid van gasuitwisseling, en de kwaliteit van de hoest.

Spirometrie (een functionele test van de longen) is de meest voorkomende longfunctietest. De belangrijkste spirometrie test is de geforceerde vitale capaciteit (FVC – *Forced Vital Capacity*). Het meet de longfunctie en dan met name de hoeveelheid (volume) lucht die kan worden in- en uitgeademd en de snelheid waarmee dit gebeurt.

Bij mensen met de late uitingsvorm dienen longfunctietesten ook de (trage) vitale capaciteit (VC) en de *Forced Expiratory Volume in 1 second (FEV1)* te meten. De VC is de maximale hoeveelheid lucht die iemand langzaam uit de longen kan blazen en de *FEV1* is de maximale hoeveelheid lucht die iemand na een diepe inademing kan uitademen binnen 1 seconde. De registratie van de *maximal inspiratory pressure (MIP)* en de *maximal expiratory pressure (MEP)* kunnen ook helpen de zwakte van de ademhalingsspieren te controleren. De zwakte van het middenrif kan gecontroleerd worden door het meten van de vitale capaciteit (VC), terwijl men op de rug ligt.

Voor kinderen met de infantiele uitingsvorm van de ziekte van Pompe is spirometrie geen optie en bij een kinderlongfunctie test kan sedatie nodig zijn,

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

wat niet aan te bevelen is. Indien mogelijk kan het meten van de vitale capaciteit van het huilen (*crying vital capacity, CVC*) aangeven wat de vitale capaciteit van het kind is. *Negative inspiratory flow measurement (NIFM)*, is een meetwaarde dat gelijk is aan de *MIP*, en die aangeeft wat de inspiratoire spierkracht is.

Om de ontwikkeling van ademhalingsproblemen in de gaten te houden kan de gasuitwisseling worden geregistreerd. Een oxycap meting is een niet-invasieve methode om de saturatie van hemoglobine te meten en een capnografie wordt gebruikt voor de meting van de CO₂ concentratie in de uitgeademde lucht. Deze metingen kunnen regelmatig worden uitgevoerd. Vaak worden deze metingen thuis, terwijl men slaapt uitgevoerd. Men hoeft dan niet in het ziekenhuis te worden opgenomen.

V: Kunnen zwakke buikspieren en een zwak middenrif het hoesten beperken?

A: Een zwakke hoest kan ervoor zorgen dat slijm achterblijft en dat men niet in staat is om zowel de normale slijmhoeveelheid uit de longen als extra slijm veroorzaakt door infecties weg te werken. Hierdoor kan iemand met de ziekte van Pompe een gedeeltelijke of complete klaplong en longontsteking krijgen. Het is dan ook heel belangrijk om de hoestcapaciteit, eventueel met hulpmiddelen of training, zo optimaal mogelijk te houden.

V: Wat voor soort behandeling kan helpen om de longen en borstspieren op te rekken en het hoesten te vergemakkelijken?

A: De volgende behandelingen kunnen helpen om makkelijker te hoesten:

- **Air Stacking:** Air stacking gebeurt als iemand adem haalt, de lucht vasthoudt in de longen, en dan vervolgens een tweede keer inademt en deze lucht weer vasthoudt. Op deze manier wordt er zoveel mogelijk lucht in de longen gestapeld. Ter ondersteuning kan een blaasballon worden gebruikt. Een blaasballon is een flexibele balg die zowel met een masker dat over de neus en mond valt als met een mondstuk gebruikt kan worden. Door in de ballon te knijpen wordt er lucht in de longen gepompt, waardoor deze uitzetten. Door de stapeling van lucht kunnen de longen zoveel mogelijk uitgerekt worden en indien men dan hoest, de hoestkracht verhogen. Hierdoor kan slijm gemakkelijker opgehoest worden en het risico op longproblemen zoals longontsteking verkleint.
- **Handmatig Ondersteund Hoesten:** Deze vorm van hoesten houdt in dat iemand een diepe teug lucht neemt en dat vervolgens een ander met kracht op de buik of borstkas duwt om de hoestkracht te vergroten.

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Het diep inblazen van lucht in de longen kan de flexibiliteit van de longen en borstkas vergroten. Deze manier van hoestondersteuning kan alleen plaatsvinden als iemand de strotklep gesloten kan houden.

- **Mechanische Hoest Machine:** Deze machine functioneert op een noninvasieve wijze. De machine blaast lucht mechanisch in- en uit waardoor het slijm uit de longen kan worden gezogen bij mensen die niet goed kunnen hoesten. Er wordt langzaam positieve druk in de luchtwegen geblazen, waarna vervolgens snel overgeschakeld wordt naar een negatieve druk. Deze snelle overschakeling van positieve naar negatieve druk zorgt voor een diepe uitademing, waardoor een natuurlijke hoest gesimuleerd wordt.

Risico op infecties:

Indien u verkouden bent of bronchitis hebt, kan een zwakke hoest het risico op een longontsteking vergroten. Longontsteking is een ontsteking van de longen en wordt veroorzaakt door een virus of bacterie, waardoor slijm in de longen wordt opgebouwd. Symptomen van een longontsteking zijn koorts, rillingen, hoesten, en moeilijk adem kunnen halen. Longontsteking moet direct en goed behandeld worden om complicaties te voorkomen.

Indien iemand een acuut respiratoir falen heeft of een longontsteking ontwikkelt die zeer moeilijk te behandelen is, kan het noodzakelijk zijn om een incisie (snede) in de huid te maken en een buisje in de luchtpijp te plaatsen om iemand te kunnen blijven beademen. Deze chirurgische procedure wordt een **tracheostomie** genoemd. De meeste mensen met de ziekte van Pompe zullen echter in staat zijn om met behulp van non-invasieve beademing (beademing via een neusmasker of een mondstuk waarvoor geen operatie nodig is) voldoende ondersteund te worden. Soms is het mogelijk om een adembuis (tracheostomie) die gedurende een periode van ziekte geplaatst is in een later stadium weer te verwijderen. Het is van vitaal belang voor mensen met ademhalingsproblemen om onder supervisie van een beademingsarts of longarts te staan, zodat beademing of behandeling van infecties tijdig gestart kunnen worden om noodsituaties te voorkomen.

V: Hoe vaak moet mijn ademhalingsfunctie tijdens het slapen gecontroleerd worden?

A: Alle mensen met de ziekte van Pompe zouden een nauwkeurige slaapstudie moeten krijgen na hun diagnose. Een saturatiemeter (toestel om het zuurstofgehalte van het bloed te bepalen) en/of capnografie (het meten van de koolzuurconcentratie in de uitademing) zijn onvoldoende om slaapstoornissen op te sporen, hoewel ze wel gebruikt kunnen worden om

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

nachtelijke hypoxie of hypoventilatie te meten. Het gebruik van een saturatiemeter alleen is niet voldoende om een slaapstoornis te meten.

Hypoxie is een conditie waarbij weefsels in het lichaam als geheel of in een bepaald deel van het lichaam niet voorzien wordt van voldoende zuurstof.

Hypoventilatie betekent dat men te oppervlakkig of te langzaam ademhaalt, zodat het lichaam niet krijgt wat het nodig heeft. Als iemand hypoventileert, dan stijgt de koolstofdioxide, en dat betekent dat men te weinig zuurstof in het bloed heeft. Hyperventilatie (oftewel te veel ademen) betekent dat men dieper en/of sneller ademhaalt dan normaal en daardoor te veel zuurstof in het bloed krijgt.

Symptomen die wijzen op een slaapstoornis zijn snurken, apneu (onderbreking van de ademhaling gedurende langer dan 10 seconden), hijgend ademen, rusteloze slaap, geïrriteerdheid of buitengewone vermoeidheid overdag. Na hun diagnose moeten Pompe patiënten objectief onderzocht worden op obstructieve slaapapneu of hypoventilatie met polysomnografie oftewel een onderzoek naar de ademhaling tijdens de slaap, ongeacht de achtergrondgeschiedenis van hun symptomen. Behandeling van ademhalingsinsufficiëntie en obstructieve slaapapneu moeten goed gemonitord worden, zodat de efficiëntie van de behandeling goed gedocumenteerd is. Indien het klinisch noodzakelijk is kan er eventueel een slaapstudie worden gedaan.

V: Wat betekent het als iemand problemen heeft met ademen?

A: Veel mensen met de ziekte van Pompe hebben problemen met ademen doordat hun ademhalingspijpen zwak zijn. De afname van de bovenste luchtwegspanning, in het bijzonder gedurende de REM (*rapid eye movement*) slaap, kan de verdere ademhaling belemmeren. Nachtelijke hypoventilatie vindt normaal gesproken plaats voordat er ademhalingsproblemen overdag optreden.

Mensen met de late uitingsvorm van de ziekte van Pompe kunnen problemen hebben met hun ademhaling, terwijl hun vitale capaciteit in zittende positie nog redelijk goed is. Dit komt omdat bij de ziekte van Pompe het middenrif extra is aangedaan. Pompe patiënten kunnen ook een verminderd vermogen hebben om obstructieve slaap apneu te compenseren, indien dat een rol speelt. Dit kan leiden tot een verslechterde hypercapnia (te veel koolstofdioxide in het bloed). Bij Pompe patiënten met de infantiele uitingsvorm, kunnen al ademhalingsproblemen optreden voordat de ouders symptomen rapporteren.

V: Hoe weet je dat je slaapapneu problemen hebt?

A: Slaapapneu is een probleem tijdens het slapen dat zich uit doordat de ademhaling onderbroken wordt tijdens de slaap. Elke episode duurt zodanig lang dat een of meerdere ademhalingen gemist worden. Deze episodes komen meerdere keren tijdens de slaap voor. De standaard definitie van een dergelijk apneu is dat er ongeveer een interval van 10 seconden moet zijn tussen elke ademhaling met ofwel een neurologische verandering van het EEG signaal (een 3 seconden of langere verspringing van de EEG frequentie), een laag zuurstofgehalte niveau in het bloed (desaturatie) van 3 tot 4 % of groter, of beiden. Slaapapneu wordt gediagnosticeerd met een nachtelijke slaapstudie.

Klinisch gezien is de definitie van elke type slaapapneu (gemeten met de polysomnogram) dat er vijf of meer episoden per uur moeten plaatsvinden.

Er zijn drie verschillende vormen van slaapapneu: centrale, obstructieve, en complexe slaapapneu.

Centrale slaapapneu: Is een afwijking waarbij de ademhaling regelmatig stopt en start gedurende de slaap door een gebrek aan ademhalingsinspanning. Anders als obstructieve slaapapneu, waarbij je niet normaal kan ademhaling door een blokkade van de bovenste luchtwegen, ontstaat centrale slaapapneu als de hersenen niet de juiste signalen uitzenden naar de spieren die de ademhaling bedienen. Centrale slaapapneu komt niet vaak voor, en beslaat slechts 5 procent van de totale hoeveelheid slaapapneus.

Obstructieve slaapapneu: Is een potentieel gevaarlijk slaapapneu waarbij de ademhaling gedurende de slaap regelmatig wordt onderbroken. Er bestaan verschillende soorten slaapapneu, maar de meest voorkomende is de obstructieve slaapapneu waarbij de keelspieren door aanspanning en ontspanning, afwisselend de luchtwegen blokkeren en weer vrijmaken. Het meest duidelijke teken van obstructieve slaapapneu is snurken, hoewel gezegd moet worden dat niet iedereen met een obstructieve slaapapneu snurkt.

Complexe slaapapneu: Is een combinatie van centrale en obstructieve slaapapneu. Complexe slaapapneu is een vorm van slaapapneu waarbij de centrale slaapapneu blijft bestaan, terwijl men probeert de obstructie van een slaapapneu te behandelen met een CPAP (*continuous positive airway pressure*) of bi-pap apparaat.

Afgezien van de verschillende vormen van slaapapneu, is diegene met slaapapneu zich zelden bewust van het hebben van ademhalingsproblemen,

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

zelfs niet als ze wakker worden. Slaapapneu wordt meestal door een ander ontdekt die iemand gedurende de slaapapneu episoden ervaart. Symptomen kunnen zich echter al jaren voordoen zonder dat iemand ze als zodanig herkent. Diegene met slaapapneu is dan meestal al gewend aan slaperigheid overdag en de vermoeidheid die gepaard gaat met een bepaalde mate van slaaponderbreking.

V: Bestaat er een lijst van aanbevelingen t.a.v. de ademhaling dat opgevolgd zou moeten worden door iemand met de ziekte van Pompe?

A: Hieronder volgt een lijst met aanbevelingen:

- Tijdens iedere controle afspraak moet de klinische situatie van de ademhaling worden onderzocht.
- Indien mogelijk, moet de longfunctie en de gasuitwisseling van de ademhaling onderzocht worden tijdens de diagnose, jaarlijks en bij veranderingen van de klinische conditie van een patiënt.
- Er moeten bij de diagnosestelling en indien klinisch noodzakelijk longfoto's gemaakt worden.
- Men moet er steeds voor zorgen dat er zoveel mogelijk slijm uit de luchtwegen verwijderd kan worden..
- Indien iemand klaagt over slaperigheid gedurende de dag, onverklaarbare vermoeidheid of indien iemand apneus tijdens de slaap heeft waargenomen moet de ademhalingsfunctie gedurende de slaap gemeten worden.
- Extra zuurstof en niet invasieve drukgestuurde beademing kan door een arts voorgeschreven worden indien er ademhalingsproblemen zijn zoals hypoxemia (onvoldoende zuurstof in het bloed), obstructieve slaapapneu en hypoventilatie. De behandel modaliteit moet gebaseerd zijn op een duidelijke diagnose van het soort ademhalingsproblemen dat zich tijdens de slaap voordoet.
- Alle longinfecties moeten direct en goed aangepakt worden.

V: Wat voor soort behandeling kan mensen met ademhalingsproblemen helpen?

A: Mechanische ventilatie helpt om de ademhalingsproblemen bij mensen met de ziekte van Pompe te behandelen door lucht in de longen te blazen. Het gebruik van beademingsapparatuur kan de kwaliteit van leven van kinderen en volwassenen met ademhalingsproblemen enorm verbeteren.

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

In eerste instantie zal de beademing alleen 's nachts nodig zijn om tijdens de slaap een normale ademhaling te bewerkstelligen. Het beademingsapparaat wordt gebruikt om via een masker, dat ofwel over alleen de neus of over de neus en mond valt, een constante luchtstroom toe te dienen.

Meest gebruikte beademingsapparatuur bij mensen met de ziekte van Pompe: BiPAP apparatuur: BiPAP (*Bi-level Positive Airway Pressure*). De BiPAP ondersteunt de ademhaling in het geval van slaapapneu of problemen met de ademhalingspijpen. Het wordt ook toegepast om de invasieve methoden zoals intubatie of tracheostomie te voorkomen. Met bi-level beademing drukt het apparaat met een constante druk, lucht in de longen. Vervolgens wordt de druk verlaagd waardoor de uitademing plaats kan vinden.

- **Volume gestuurde apparatuur:** Volume gestuurde beademing pompt een bepaalde hoeveelheid volume lucht per ademhaling in de longen, in plaats van een bepaalde hoeveelheid druk, om lucht in de longen te krijgen. Volume gestuurde beademingsapparatuur kunnen hogere volumes en een hogere druk met lucht leveren dan het maximaal haalbare bij BiPAP apparatuur.
- **CPAP apparatuur:** CPAP (*Continue Positive Airway Pressure*) is een methode waarbij positieve druk gebruikt wordt om de keel open te houden en te voorkomen dat deze dichtklapt tijdens de slaap. CPAP wordt in principe niet gebruikt bij mensen met zwakke ademhalingspijpen, omdat het hen te weinig ondersteuning biedt. CPAP wordt alleen bij mensen met de ziekte van Pompe gebruikt als zij slaapapneu hebben, maar dit komt zelden voor. Over het algemeen kan gezegd worden dat CPAP niet gebruikt moet worden bij mensen met de ziekte van Pompe.

V: Sommige mensen kunnen soms de luchtbevochtiger voor hun beademingsapparaat 's nachts niet gebruiken, omdat de beademingsslang vol zit met gecondenseerd water. Hoe kan dit gebeuren?

A: Deze condensatie wordt 'rainout' genoemd. Indien je kamer koud is, raakt de verwarmde bevochtigde lucht in de slang de koudere kamertemperatuur en koelt af. Als lucht afkoelt kan het minder waterdamp vasthouden, zodat deze waterdamp condenseert. De hoeveelheid water die de lucht kan bevatten hangt af van de temperatuur: warme lucht kan meer water bevatten dan koude lucht. Als warme lucht bijvoorbeeld 's nachts afkoelt heeft het minder capaciteit om water te bevatten. Het water condenseert dan en vormt druppels.

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Een aantal manieren om condensatie tegen te gaan:

- Probeer de luchtvochtigheid te verminderen.
- Verhoog 's nachts de kamertemperatuur om het verschil tussen de temperatuur in de slaapkamer en de luchtbevochtiger zo klein mogelijk te houden. Zorg er ook voor dat het slaapkamerraam gesloten is.
- Leg de beademings slang onder de dekens om deze warm te houden.
- Bedek de slang met aluminiumfolie of een soort isolatie zoals een slang bedekker. Het doel is om de slang en de lucht in de slang warm te houden om condensatie te voorkomen.

V: Wat is verwarmde luchtbevochtiging?

A: Een verwarmde luchtbevochtiger in het beademingsstelsel verwarmt en bevochtigt de lucht om uitdroging van de slijmvliezen te voorkomen.

V: Ik moet binnenkort een operatie ondergaan, en er is een kans dat ik onder narcose moet. Wat moet ik doen om ademhalingsproblemen of longinfecties te voorkomen?

A: Indien een narcose nodig is tijdens een operatie, moet u het medische team voor die tijd informeren dat u extra hulp nodig heeft om te kunnen ademen en te hoesten na de operatie. Maak duidelijk wat u wilt. Sommige mensen met de ziekte van Pompe kiezen ervoor om non-invasieve beademing (zoals BiPAP beademing en een hoest machine) te gebruiken. Anderen vinden invasieve beademing (zoals een ademhalingsbuis die in je keel wordt geschoven) effectiever. Familieleden die u gedurende de herstelperiode zullen helpen, moeten leren hoe ze met de apparatuur om moeten gaan. Een arts of verpleegkundige van één van de centra van thuisbeademing kan u en de mensen om u heen hierin trainen. Indien u al een beademingsapparaat heeft, moet u het operatieteam hiervan in kennis stellen. Zij kunnen uw narcose dan zodanig regelen dat alles zo soepel mogelijk verloopt. Het is raadzaam uw eigen beademingsapparaat mee te nemen naar het ziekenhuis. Dit dient u wel van te voren met uw arts en anesthesist bespreken.

V: Wat moet ik mijn medisch specialisten vertellen over het gebruik van zuurstof?

A: Veel medici weten niet dat het af te raden is om mensen met de ziekte van Pompe zuurstof te geven indien zij ademhalingsproblemen hebben. Het kan zelfs gevaarlijk zijn. Zuurstof mag alleen toegediend worden door een arts die deskundig is op het gebied van beademing en in een gecontroleerde omgeving. Bedenk dat de ademhalingsproblemen bij de ziekte van Pompe veroorzaakt worden door zwakke ademhalingsspieren en niet door een

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

longziekte. De meeste mensen met de ziekte van Pompe hebben gezonde longen. In plaats van u in staat te stellen dieper adem te halen, zal zuurstof uw hersenen juist laten weten dat uw natuurlijke ademhaling verminderd kan worden. Het koolstofdioxide niveau in uw bloed zal omhoog gaan en u riskeert dan een respiratoir falen. Dit kan met beademing voorkomen worden. Uw ademhaling wordt op deze manier namelijk weer hersteld. Om uzelf in een noodsituatie te beschermen kunt u een armband met medische informatie dragen of een brief met medische informatie en instructies van uw beademingsarts. Zuurstof mag alleen in het ziekenhuis toegediend worden indien u een longziekte heeft zoals longontsteking of om het u comfortabel te maken indien u zich in de laatste fase van de ziekte van Pompe bevindt.

Bronnen voor meer informatie

Informatie t.b.v. deze brochure is verkregen van de volgende bronnen:

- **American College of Medical Genetics (ACMG)** Practical Guideline: Pompe Disease Diagnosis and Management Guideline 2006. Vol. 8. No. 5. *De ACMG richtlijn is ontworpen als bron van educatie voor artsen en andere medische hulpverleners.*
- De **Pompe Community** website van Genzyme. De website www.pompe.com biedt mensen met de ziekte van Pompe veelomvattende informatie over de ziekte, als ook middelen en ondersteuning om de problemen van de ziekte het hoofd te bieden.
- De website van het **Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten** van het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam op <http://www.erasmusmc.nl/lysosomale-en-metaboleziekten/>
- Testen om de spieren van de ademhalingsfunctie te meten: <http://www.merck.com/mmpe/sec05/ch046/ch046d.html>
- Spirometrie in liggende houding verbetert de detectie van een zwakte in het middenrif: <http://chestjournal.chestpubs.org/content/121/2/436.full>
- 'Rainout': Voor meer informatie kunt u deze website in het Engels lezen: <http://www.apneasupport.org/about5684.html>

Neem contact op met deze groepen voor meer advies en informatie over beademing bij mensen met de ziekte van Pompe:

- Op de website van de **Spierziekten Nederland** kunt u informatie vinden over de **Centra voor Thuisbeademing** in Nederland,

ADEMHALINGSPROBLEMEN BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

zie www.spierziekten.nl. Tevens kunt u bij Spierziekten Nederland de brochure 'Reizen met Beademing' verkrijgen, gepubliceerd door de Vereniging Samenwerkingsverband Chronische Ademhalingsondersteuning (VSCA)

- De **Vereniging Samenwerkingsverband Chronische Ademhalingsondersteuning (VSCA)** is een organisatie van patiëntenvertegenwoordigers en verschillende hulpverleners die bij de zorg voor chronisch beademden betrokken zijn. De VSCA fungeert als centraal aanspreekpunt, vraagbaak en informatieverschaffer voor iedereen die vanuit welke invalshoek dan ook te maken heeft met chronische ademhalingsondersteuning. Kijk voor informatie op: www.vsca.nl
- The **International Pompe Association (IPA)** kan u doorverwijzen naar andere Pompe patientengroepen wereldwijd. Om de contactpersoon voor uw land te vinden kunt u de IPA website op www.worldpompe.org bezoeken. De website bevat ook een publicatie in het Engels over 'Flying with a ventilator in the USA'
- **INFORESP** is een informatie service die het bewustzijn rondom ademhalings-ondersteuning bij spierziekten probeert te vergroten. Het is te vinden op www.inforesp.org
- Het **International Ventilator Users Network** helpt mensen om te leren omgaan met beademing en om te netwerken met andere beademden en hun families. Zij zijn ook actief in het verbeteren van zorg en het verbeteren van de mogelijkheid om te vliegen met beademing. Het is te vinden op <http://www.ventusers.org>
- U kunt ook nuttige informatie vinden over beademing op de website van **Dr. John Bach**: www.doctorbach.com Dr. Bach is een expert op het gebied van beademing bij mensen met een spierziekte en een sterk pleitbezorger van non-invasieve beademing

Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken en wordt verspreid door de International Pompe Association als service, met dien verstande dat de International Pompe Association geen medische of andere professionele dienstverlening verricht. De medische wetenschap is constant in beweging en menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van zulke complexe materialen te bepalen. Bevestiging van deze informatie vanuit andere bronnen, vooral de eigen arts, is noodzakelijk.

A special thanks to Mieke Donk who has generously taken the time to review this brochure after translation.