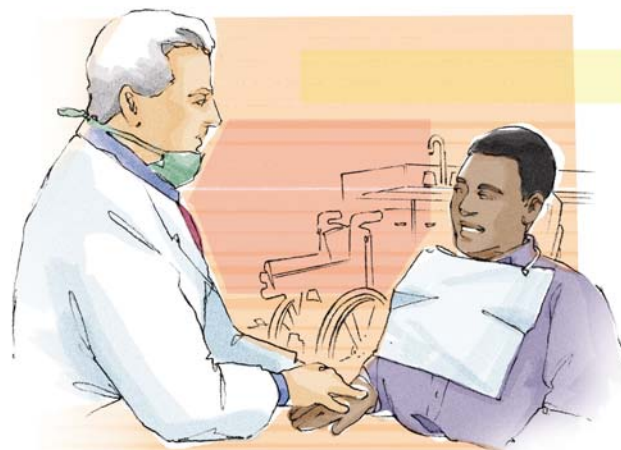




Algemene Gezondheidsvragen

De ziekte van Pompe heeft op iedereen een verschillende uitwerking. Deze publicatie beschrijft een aantal medische onderwerpen waar u of uw kind mee te maken kan krijgen en geeft advies over wat u er aan kan doen. Om de kwaliteit van zorg voor mensen met de ziekte van Pompe te verbeteren zijn onderzoekers in de Verenigde Staten en Europa bezig met het ontwikkelen van behandelrichtlijnen voor zorgverleners. Deze richtlijnen kunnen helpen om zorgverleners wereldwijd bewust te maken ten aanzien van de gezondheidsproblemen die kunnen ontstaan tijdens de verschillende stadia van de ziekte van Pompe.



V Hoe kan de ziekte van Pompe de spieren beïnvloeden? Wat kan er aan gedaan worden?

A De ziekte van Pompe verzwakt de spieren over het gehele lichaam. De spierzwakte is het ernstigst bij de infantiele vorm van de ziekte. De hartspier verdikt en wordt zwakker. Dit kan ademhalingsproblemen veroorzaken en infecties kunnen zeer snel leiden tot ernstige hart- en ademhalingsproblemen. Spierzwakte veroorzaakt ook een verlies aan spierkracht waardoor de baby's er 'slap' uitzien.

Bij de late vorm van de ziekte van Pompe kunnen spierzwakte in de benen, armen en ademhalingspijnen de mobiliteit en de uitvoering van dagelijkse activiteiten moeilijk maken. Baby's en kleine kinderen kunnen niet omrollen, rechtop zitten, kruipen, staan of lopen zoals hun gezonde leeftijdsgenoten dat wel kunnen. Ze kunnen ook een aantal ontwikkelingsmijlpalen verliezen die ze eerder bereikt hadden. Veel kinderen en volwassenen met de ziekte van Pompe hebben moeite met lopen, het bewaren van hun evenwicht, goed kunnen zitten of rechtop staan, omdat de ziekte ook de spieren in de rug en het bekken verzwakt.



Andere namen voor de ziekte van Pompe

Zure alpha-glucosidase deficiëntie, Zure maltase deficiëntie, Glycogeen stapelingsziekte type II, Glycogenose II en Lysosomale alpha-glucosidase deficiëntie.

De verzwakking van de spieren die langs de ruggengraat lopen kunnen leiden tot **contracturen** (spierverkorting en verstijving met als gevolg een standsverandering van de gewrichten) of **scoliose** (een verkromming van de ruggengraat die kan ontstaan bij kinderen en jongeren in de groei). Het dragen van een plastic brace kan voorkomen dat de scoliose ernstiger wordt. Een operatie kan overwogen worden als de verkromming zo ernstig dreigt te worden dat het de ademhaling in gevaar kan brengen. In alle gevallen dient de behandeling toegesneden te worden op de behoeften van de patiënt.

Mensen die ernstig aangedaan zijn kunnen spierzwakte hebben in het gezicht, nek, keel, borst en buik, waardoor ze problemen hebben met ademhalen, eten, slikken en de spijsvertering. Door het verzwakken van de buikspieren kan de maag naar buiten gedrukt worden en uitpuilen, waardoor een 'buikje' ontstaat.

Ondersteunende therapie kan helpen om de effecten van steeds erger wordende spierzwakte te beheersen. Deze therapieën kunnen variëren van veranderingen in voeding tot oefeningen en fysiotherapie om spierkracht te behouden en om te blijven bewegen. Hulpmiddelen zoals het dragen van beenspalken gedurende de nacht om contracturen te voorkomen kunnen hier ook een rol bij spelen. (Voor meer informatie over deze ondersteunende therapieën kunt u de publicaties *Voeding en Dieet, Ademhalingsproblemen bij de ziekte van Pompe en Oefeningen en Fysiotherapie* raadplegen).

V Wat voor ademhalingsproblemen kunnen ontstaan bij de ziekte van Pompe? En wat kan er gedaan worden om ademen gemakkelijker te maken?

A Een steeds zwakker wordend middenrif (een platte spier net onder de longen en het hart) en andere spieren die gebruikt worden bij het ademhalen kunnen het moeilijk maken om diep adem te halen, met name als u op uw rug ligt. Dit kan u 's nachts uit uw slaap halen en u overdag vermoeien. U kunt ochtend hoofdpijn hebben en moeite hebben met concentreren. U kunt ook problemen hebben met het ophoesten van slijm dat in uw longen kan vastzitten als u verkouden bent of als u een longinfectie heeft. Om uw longen schoon te houden en om ernstige problemen zoals longontsteking en respiratoir falen te voorkomen zijn hier een aantal adviezen:

- Zorg voor regelmatige medische controle.
- Neem direct contact op met uw zorgverlener zodra u symptomen van een infectie vertoont zoals een loop - of verstopte neus, koorts en oorpijn.
- Zorg ervoor dat uw zorgverlener weet dat elke longinfectie die u heeft agressief en direct behandeld moet worden (bijvoorbeeld met antibiotica).
- Drink voldoende als u verkouden bent.
- Zorg ervoor dat uw longfunctie regelmatig gecontroleerd wordt.
- Neem elk jaar een griep prik en indien nodig een pneumonie vaccinatie.

Respiratoire therapie, ademhalings-oefeningen en het gebruik van beademingsapparatuur kunnen helpen om een goede ademhaling te behouden als de spieren zwakker worden. (Meer informatie over respiratoire therapie kunt u vinden in de publicatie *Ademhalingsproblemen bij de ziekte van Pompe*).

V Wat zijn de risico's van anesthesie gedurende een operatie? Wat kan er gedaan worden om het risico te verkleinen?

A Anesthesie is een verdovende medicatie die aan patiënten gegeven wordt om tijdens een operatie de pijn te blokkeren. Deze medicijnen zorgen voor een ontspanning van de hartspier. Ze reduceren ook het gevoel in de zenuwen. Lokale anesthesie (plaatselijke verdoving) waarbij slechts het gevoel in een klein gebied verdoofd wordt (bijvoorbeeld bij het zetten van hechtingen of het trekken van een tand) veroorzaakt over het algemeen geen probleem bij mensen met de ziekte van Pompe. Maar er zijn extra voorzorgsmaatregelen nodig bij lokale anesthesie waarbij een groter gebied verdoofd wordt (zoals een ruggenprik om de ruggengraat te verdoven) of bij algehele anesthesie waarbij u gedurende de operatie in slaap bent. Deze medicijnen houden een risico in voor mensen met de ziekte van Pompe, omdat zij een groter effect kunnen hebben op de hartspier en ademhalingspiers (die al verzwakt zijn door de ziekte van Pompe). Scoliose (verkromming van de ruggengraat) kan ook de werking van de anesthesie beïnvloeden.

Een gesprek met de anesthesist (de specialist die de anesthesie toedient) voordat de operatie plaatsvindt kan problemen voorkomen. Uw zorgverlener kan zich dan goed voorbereiden. Het dragen van een medische SOS ketting kan er voor zorgen dat u tijdens een noodgeval de juiste zorg krijgt.

V Wat voor problemen kan men tegenkomen bij gebitsverzorging als iemand de ziekte van Pompe heeft? Wat kan ik daaraan doen?

A Spierzwakte in de verschillende delen van het lichaam kan ervoor zorgen dat het moeilijker is om uw tanden te verzorgen en om de goede zorg bij de tandarts te krijgen. Een vergrootte tong of zwakke keelspiers kunnen het moeilijker maken om te slikken. Dit kan de tanden aantasten en de kans op tandbederf en tandvleesontsteking verhogen. Het kan ook moeilijk zijn om uw mond open te houden bij het tandenpoetsen, flossen of bij tandverzorgende handelingen door uw tandarts.

Deze activiteiten kunnen zelfs nog moeilijker zijn als u niet genoeg kracht in uw armen heeft. Als uw ademhalingspiers te zwak zijn kunt u problemen krijgen bij het ademen als u voor de behandeling achterover in de tandartsstoel moet liggen. Als u een rolstoelgebruiker bent en/of gebruik maakt van beademing kan het soms moeilijk zijn om een tandarts te vinden die bereid is u te behandelen (advies over het vinden van een tandarts kunt u vinden op pagina 5 in *Bronnen voor meer informatie*).

U moet zich realiseren dat de meeste tandartsen nog nooit van de ziekte van Pompe hebben gehoord. Het kan dus zijn dat u uw tandarts hierover moet informeren.

Deze stappen kunnen u helpen om de benodigde zorg voor uw gebit te krijgen:

- **Gebruik een elektrische tandenborstel, mondspoeling die tandbederf tegen gaat en speciale hulpmiddelen om de tanden schoon te maken.** U kunt uw tandarts vragen voor advies over tandenpoetsen en andere orale zorg als u hulp nodig heeft bij de tandverzorging of als u gebruik maakt van een voedingssonde.
- **Probeer of u een voorgevormde plastic of latexvrij schuimrubber mondstuk kan gebruiken om de mond open te houden.** Uw tandarts kan er één voor u bestellen of u vertellen waar u het kunt kopen. De tandarts kan u ook uitleggen hoe dit gebruikt moet worden.
- **Zorg dat uw tandarts weet van uw specifieke zorgbehoefte – en zeg als iets pijnlijk of ongemakkelijk is.** Als u problemen heeft met ademen als u achterover ligt, kunt u de tandarts zeggen dat u rechtop in de stoel wilt zitten.
- **Regel een aantal korte afspraken om een behandeling te ondergaan als u moeite heeft om voor langere tijd in één houding te zitten of uw mond open te houden.** Leg uit dat het voor u nodig kan zijn om rustpauzes te nemen tijdens het tandartsbezoek.

V Wat kan er gedaan worden om de pijn bij spierkrampen of spanningshoofdpijn te verminderen?

A Veel mensen met de ziekte van Pompe ervaren spierkramp of spierpijn. Pijn in het hoofd, nek of schouders kunnen spanningshoofdpijn veroorzaken. Anders dan ochtend hoofdpijn, die veroorzaakt wordt door ademhalingsproblemen tijdens de nacht komt spanningshoofdpijn voor op verschillende momenten overdag en 's nachts en kan langdurige pijn veroorzaken. Spierzwakte kan extra spanning op uw gewrichten en gewrichtsbanden uitoefenen. Als resultaat kunnen pijn in de onderrug, handen, armen, benen of voeten ontstaan, die niet veroorzaakt wordt door oefening, activiteit of een verwonding. Verkoudheid, koorts, infecties en emotionele spanning kan ook hoofdpijn of spierpijn veroorzaken. Pijnstillers kunnen verlichting geven. Een goede lichaamshouding is ook belangrijk. Als u een rolstoel gebruikt zorg er dan voor dat uw rolstoel aan uw specifieke behoeften is aangepast en probeer altijd in een comfortabele positie te zitten.

U kunt ook geholpen worden met middelen die bij andere spierziekten werkzaam zijn zoals het nemen van meer rust, het nemen van hete douches, natuurlijke geneesmethoden zoals massage, meditatie of acupunctuur. Vertel uw zorgverlener dat u pijn heeft en vraag wat er gedaan kan worden om de pijn te verlichten.

Bronnen voor meer informatie

Voor meer advies en informatie over uw algemene gezondheid die in deze publicatie besproken zijn kunt u de volgende bronnen raadplegen:

- De **International Pompe Association (IPA)** kan u verwijzen naar Pompe patiënten groepen wereldwijd. Om de contactgroep voor uw land te vinden, kunt u de IPA website op www.worldpompe.org bezoeken. Raadpleeg het onderwerp 'Latest News' op de website voor updates over de ontwikkeling van behandel richtlijnen voor de ziekte van Pompe. In Nederland kunt u terecht bij de Vereniging Spierziekten Nederland www.vsn.nl
- Om een tandarts te vinden die in staat is om mensen met de ziekte van Pompe met een speciale zorgbehoefte te behandelen kunt u navraag doen bij grote ziekenhuizen of revalidatiecentra, tandartsopleidingen of organisaties betrokken bij tandverzorging. De **International Association for Disability and Oral Health** beschikt over een lijst met leden over de gehele wereld die mensen met een speciale zorgbehoefte behandelen. Deze lijst kunt u bekijken op de iADH website op www.iadh.org en klik op 'iADH Information'
- In Nederland wordt advies over specialistische tandheelkundige zorg aangeboden door het **Ivoren Kruis** zie de website op www.ivorenkruis.nl

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.