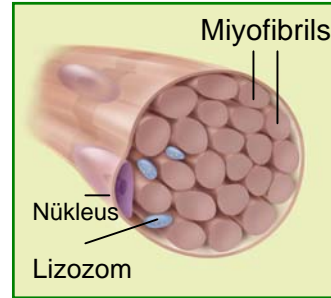
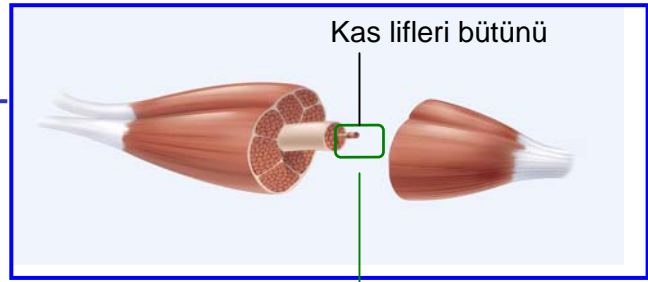
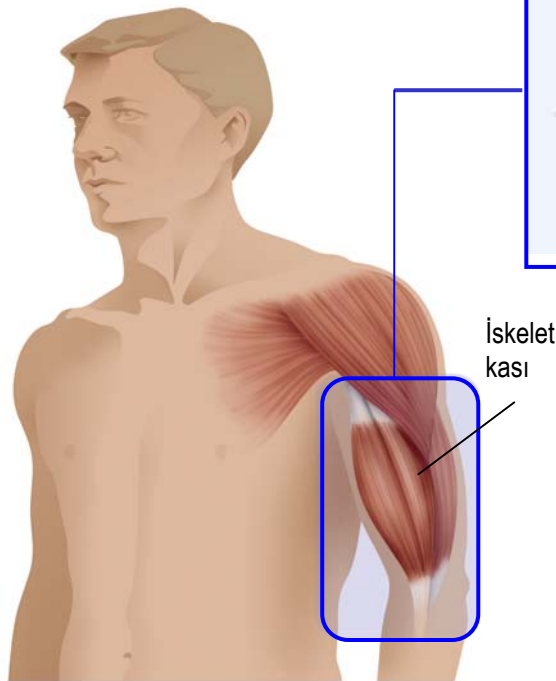




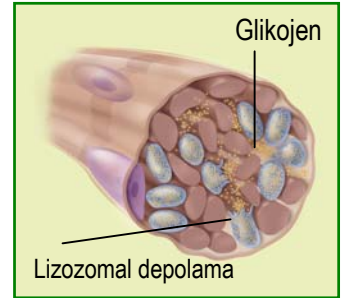
POMPE Connections

Pompe hastalığının işaret ve semptomları

Pompe hastalığı, her iki ebeveyn de özürlü gene sahip olduklarında genetik kalıtsallık yolu ile çocuklara aktarılan ve ender görülen ilerleyici bir hastalıktır. Hastalık, zaman içerisinde daha da kötüye giden ve sık olarak solunum problemlerine yol açan kas güçsüzlüğüne sebep olur. Hastalığa sahip kişiler, asit alfa glukozidaz ya da asit maltaz adı verilen enzime yeterli miktarda sahip değildir. Bu enzim, kas hücrelerinde depolanan ve bir tür şeker olan glikojenin parçalanması için gereklidir. Kas hücrelerinde çok fazla glikojen biriktiği zaman, hücreler hasar görür ve kaslar, düzgün bir şekilde işlev göremezler. Enzim, hücrenin lizozom adı verilen bir bölümünde mevcut olduğu için, Pompe hastalığında sık olarak, lizozomal depolama bozukluğu adı da verilmektedir. Ve kasları etkilediği için de, aynı zamanda bu hastalığa nöromasküler bozukluk adı da verilmektedir. Her ne kadar Pompe hastalığının semptomları bebeklikten yetişkinliğe kadar herhangi bir dönemde ortaya çıkabileceği için, hastalar genelde ya infantil-başlangıçlı ya da geç-başlangıçlı Pompe hastalığı ile teşhis edilmektedirler.



Normal Kas Lifi (hücre)



Etkilenmiş Kas Lifi (Hücreleri)

Kas hücreleri (ya da lifleri) tomalar halinde bulunurlar. Her bir hücre, **miyofibrils** şeritlerinden meydana gelir. Glikojen, hücrenin, **lizozom** adı verilen bölümünde birikir. Bu durum lizozomların, kas hücresi hasar görünceye kadar genişlemesine sebep olur. Glikojen aynı zamanda hücrelerin dışına taşıp kas hücrelerine daha fazla zarar verebilir.



www.worldpompe.org

genzyme 'nin parasal desteği ile

Pompe hastalığının diğer isimleri

Asit alfa-glukozidaz yetersizliği, asit maltaz yetersizliği (AMD), II.tür glikojen depolama bozukluğu (GSD), ve lizozomal alfa-glukozidaz yetersizliği. Dünyanın farklı yerlerinde, Pompe hastalığı 'pom-pey', 'pom-pu', ya da 'pom-pii' şeklinde telaffuz edilebilmektedir.

Pompe hastalığının işaret ve semptomları (devamı)

S Pompe hastalığının şiddeti semptomların ilk ortaya çıktığı yaş ile nasıl bağlantılıdır?

C Genelde, semptomlar ne kadar geç ortaya çıkarsa, hastalık o kadar az şiddetli olur. Pompe hastalığı, bir insandan diğerine farklılık gösterir. Semptomların ilk ortaya çıktığı yaş, kas güçsüzlüğünün miktarı, ve hastalığın ne kadar hızlı ilerlediği hastalar arasında değişmektedir. Eğer glikojeni parçalayacak hiçbir enzim yok ise, bebekler yaşamlarının ilk birkaç ayında semptomları sergilemeye başlarlar. Bu bebekler, büyümüş kalp gibi temel organ hasarı sergilerler ve çok ender olarak ilk yaş günlerini geçebilirler. Hastalığın geç-başlangıçlı formu daha yavaş ilerler, ve bazı çocuklar ve yetişkinler diğerlerine göre çok daha hafif semptomlara sahip olurlar.

V İnfantil-başlangıçlı Pompe hastalığının işaret ve semptomları nelerdir?

C Hastalığın daha agresif ve yaşam tehdit edici bir formu olan infantil-başlangıçlı Pompe hastalığı, genelde yaşamın ilk 6 ayında ortaya çıkar. Aşırı kas güçsüzlüğü en göze çarpan işarettir. Pompe hastalığına sahip olan bebekler, ‘gevşek’ bir görüntüye sahiptirler ve kafalarını dik tutamazlar. Kendi yaşlıları yapabilirken bu bebekler, dik oturamazlar, yuvarlanamazlar, veya emekleyemezler. Kas güçsüzlüğü hızlı bir şekilde ilerler. Nefes alma, emme, ve yutma çok zor olmaya başlayabilir. Kalp, karaciğer ve dil büyümeye başlar. Kalp kasının artan bir

şekilde güçsüzleşmesi kalp durmasına ve solunum durmasına sebep olur. Akli gelişim etkilenmemektedir.

S Geç-başlangıçlı Pompe hastalığının işaret ve semptomları nelerdir?

C Geç-başlangıçlı Pompe hastalığı daha büyük yaştaki bebeklerde olduğu kadar, çocuklarda ve yetişkinlerde de görülebilir. Kademeli olarak ilerleyen kas güçsüzlüğü ve solunum problemleri temel semptomlardır.

İlk semptom genelde bacakların ve kalçaların zayıflığıdır, ve bu genelde yalpalayarak yürümeye sebep olur. İnsanlar kas ağrısı yaşarlar ve sık olarak düşerler. Bebekler, emeklemeyi, ayakta durmayı, yürümeyi öğrenemeyebilir veya diğer gelişimsel aşamalara ulaşmayı beceremeyebilirler. Daha büyük yaştaki çocuklar, sık olarak omurga eğriliğine (lordosiz, kiposiz, veya sikoliosize) sahip olurlar ve bu yetişkinliğe kadar devam eder.

Pompe hastalığı, solunum için kullandığımız en önemli kaslardan bir tanesi olan diyaframı etkiler. Bu kas, akciğerlerin ve kalbin hemen altında olup göğüs kafesini karın bölgesinden ayırır. Diyafram zayıfladıkça, nefes almak özellikle uyurken daha zor hale gelir. Bunun sonucu olarak da, sabahları baş ağrısı ve gündüz uyku hali meydana gelebilir. Pompe hastalığına sahip olan çocuklar, fiziksel aktivite sırasında,

Pompe hastalığının işaret ve semptomları (devamı)

yaşıtlarına uyum sağlamakta güçlük çekebilirler. Yetişkinler, egzersiz sonrasında ya da merdiven çıkarken, kolayca yorulabilirler. Bazıları alt sırt ağrısı çekerler. İnfantil-başlangıçlı Pompe hastalığının klasik bir semptomu olan kalp ya da karaciğerin büyümesi durumu, hastalığın bu formunda ender olarak görülür. Herkesin farklı hızda hastalık ilerleyişine sahip olduğu ve bazı çocukların ve yetişkinlerin diğerlerine göre daha hafif semptomlara sahip oldukları unutulmamalıdır.

S Doğru teşhisi almak neden bazen uzun zaman alıyor?

C Pompe hastalığı, ender görülmektedir ve yaklaşık olarak 40,000'de 1 kişide ortaya çıkmaktadır. Hastalığın, infantil-başlangıçlı formu daha kolay fark edilebilmektedir çünkü kendine özgü semptomlar belirli bir teşhisi işaret etmektedirler. Daha büyük çocuklarda ve yetişkinlerde, hastalığı teşhis etmek zor olabilir. Aşamalı olarak ortaya çıkan semptomlar göz ardı edilebilir. Pompe hastalığı aynı zamanda, benzer semptomlara sahip olan diğer nöromusküler hastalıklar ile karıştırılabilir. Örneğin, Pompe hastalığına sahip bebekler, Werdnig-Hoffmann hastalığı ile teşhis edilebilirken, çocuklar ve yetişkinler, polimiyozitiz ya da masküler distrofi ile teşhis edilebilirler. Hekimler, Pompe hastalığının işaret ve semptomlarının daha da farkına vardıkça, teşhisteki gecikmeleri engellemek daha kolay olur.

S Pompe hastalığı ile birlikte hangi sağlık problemleri ortaya çıkabilir?

C Pompe hastalığından kaynaklanan ilerleyici kas güçsüzlüğü, solunum yolu enfeksiyonu, uyku apnesi (uykudayken solunumun duraklaması), yutma problemleri ve sikloiyosiz (omurgada eğrilik), kontraktür (kas sıkılığı), ve alt sırt ağrısı risklerini arttırmaktadır. Pompe hastalığından kaynaklanan sağlık problemleri hakkında daha fazla bilgi almak için, '*Sık Görülen Sağlık Problemleri*' başlıklı broşüre bakınız.

S Pompe hastalığı için bir çare var mı?

C Henüz Pompe hastalığı için kesin bir çare olmamasına rağmen, etkin bir tedavinin yakında mevcut olacağına dair umut vardır. Yapılan klinik deneylerde, enzim değiştirme terapisi umut verici sonuçlar sergilemektedir. Araştırmacılar aynı zamanda, semptomların ilerleyişini yavaşlatmak veya hastalığı iyileştirmek için diğer yöntemler üzerinde çalışmaktadırlar (Bu yeni yöntemler ile ilgili daha fazla bilgi almak için, '*Pompe hastalığında medikal gelişim*' adlı broşüre bakınız). Yeni tedaviler onaylanıncaya kadar, hastalığın semptomlarını yönetmeye yardımcı olacak destekleyici terapiler mevcuttur. Bu tür terapiler, rahatlama getirir ve insanların hayatlarını dolu dolu yaşamalarını sağlar.

Nerden daha fazla bilgi alabilirim?

Aşağıda bulunan kaynaklar, Pompe hastalığı ile ilgili daha fazla sorunuzu yanıtlamanıza yardımcı olacaktır

- **Kas hastalıkları Derneği** websitesinde www.kashastaliklari.org.tr kas rahatsızlıkları ile ilgili tüm bilgilere ulaşabilirsiniz.
- **The International Pompe Association (IPA- Uluslar arası Pompe Birliği)**, tüm dünyadaki Pompe hasta gruplarının federasyonudur.. Ülkenizde bir kontak bulmak için, www.worldpompe.org adresindeki IPA web sitesini ziyaret ediniz.
- **Pompe Hastalığını Anlamak** Pompe hastalığına giriş anlamında iyi bir başlangıç bilgi kaynağı olan bir kitapçıktır. Bu kitapçık, www.pompe.com adresindeki Pompe Toplumu web sitesinde mevcuttur.
- **Hekimler için Pompe Kılavuzu**, www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html adresinde bulunan Ulusal Ender Görülen Hastalıklar Organizasyonu (NORD)'dan sipariş edilebilmektedir.

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.



www.worldpompe.org

Developed with Healthcare Professionals & Patients by HEALTHED™ 2005

