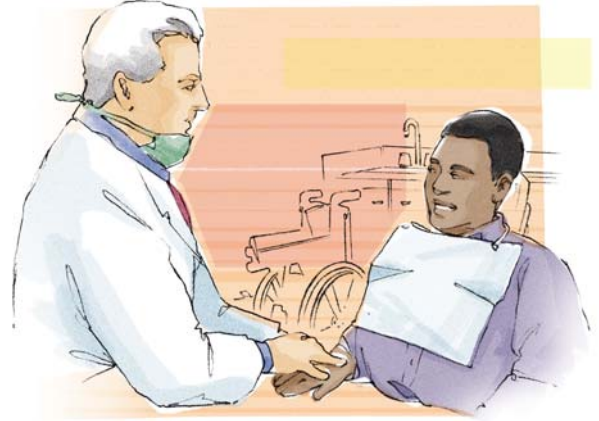




POMPE Connections

Sık görülen sağlık problemleri

Pompe hastalığı, her hastayı farklı şekilde etkilemektedir. Bu broşür, sizin ya da çocuğunuzun karşılaşılabileceği bazı medikal problemler ve bunlar ile nasıl başa çıkacağınız konusunda bilgi vermektedir. Pompe hastalığına sahip kişilere verilen tedavinin kalitesini yükseltmek için, Amerika Birleşik Devletleri ve Avrupa'da bulunan araştırmacılar, sağlık uzmanlarının takip kullanabileceği tedavi yönergeleri meydana getirmektedirler. Tedavi standartları adı verilen bu yönergeler, tüm dünyadaki sağlık uzmanlarının, Pompe hastalığının her aşamasında ortaya çıkabilecek konusunda daha bilinçli olmalarına yardımcı olacaktır. Sağlık problemlerini nasıl yönetecekleri konusunda daha bilinçli olmalarına yardımcı olacaktır.



S Pompe hastalığı kasları nasıl etkilemektedir? Bununla ilgili neler yapılabilir?

C Pompe hastalığı, tüm vücutta kasları güçsüz kılar. Kas güçsüzlüğü, hastalığı infantil-başlangıçlı formunda en şiddetli biçimde görülür. Kalp kası kalınlaşır ve güçsüzleşir. Bu, nefes almada problemlere ve hızlı bir şekilde kalp ve solunum durmasına yol açabilecek enfeksiyonlara yol açabilir. Kas güçsüzlüğü aynı zamanda, bebeklerin 'gevşek' görünmelerine sebep olan kas tonusunda kayba yol açar.

Geç-başlangıçlı Pompe hastalığında, bacaklarda, kollarda, ve nefes almak için kullanılan kaslardaki güçsüzlük hareket etmeyi ve günlük işleri yapmayı zorlaştırır. Bebekler yuvarlanamayabilirler, dik duramayabilirler, yerde sürünemeyebilirler, dik duramayabilirler ya da kendi yaşitları yürürlerken kendileri yürüyemeyebilirler. Bunun yanı sıra güne kadar kat etmiş oldukları gelişimsel kazanımlar da kaybedebilirler. Pompe hastalığına sahip pek çok çocuk ve yetişkin, yürümede, dengelerini korumada, rahat bir şekilde oturmada, ya da ayakta dik biçimde durmakta zorluk çekerler, çünkü hastalık, sırt ve kalçadaki kasları da zayıflatmaktadır.



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.

Sık görülen sağlık problemleri (devamı)

Omurga boyunca uzanan kasların zayıflığı, **kontraktürlere** (kas sıkılığı) ya da **sikoliosize** (büyümekte olan çocuklarda görülen omurgada eğrilik) sebep olabilir. Plastik bir korse giymek, sikoliosizin daha da kötüye gitmesini engelleyebilir. Eğer omurga eğriliği, nefes almayı engelleyecek kadar ilerler ise, ameliyat düşünülmelidir. Tüm vakalarda, tedavi, hastanın ihtiyaçlarına göre düzenlenmelidir.

Daha şiddetli etkilenmiş olan hastalar, yüzde, boyunda, boğazda, göğüste, ve karında kas güçsüzlüğüne sahip olabilirler ve bu durum, nefes almayı, yemek yemeyi, yiyecekleri yutmayı ve sindirmeyi zorlaştırır. Karın bölgesinde kas gücünün azalması da, midenin dışarı doğru çıkmasına sebep olabilir.

Destekleyici terapi, artan kas zayıflığının etkilerini yönetmeye yardımcı olabilmektedir. Bu terapi, gücün muhafaza edilmesi ve hareketliliğin artırılması için, egzersiz ve fizik tedavi ile beraber, diyetel değişiklikleri de içerir. Terapi aynı zamanda, kontraktürlerin oluşmasını engelleyen gece sabitleyicileri gibi yardımcı cihazların da kullanımını içerebilmektedir (Bu destekleyici terapiler hakkında daha fazla bilgi için, *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? ve nefes almayı kolaylaştırmak için ne yapılabilir?

C Diyaframın (akciğerlerin ve kalbin altında bulunan düz bir kas), ve nefes almak için kullanılan diğer kasların artan bir şekilde güçsüzleşmesi de, derin bir şekilde nefes almayı güçleştirmektedir; ve bu durum, özellikle, sırt üst yatarken ortaya çıkmaktadır ve gece sizi uyandırıp gündüz daha yorgun olmanıza sebep olabilir. Sabahları baş ağrısına sahip olabilirsiniz ve konsantre olmakta güçlük çekebilirsiniz. Diğer yandan, üşüttüğünüz ya solunum enfeksiyonuna maruz kaldığınız zaman, akciğerlerinizde biriken balgamı öksürük yolu ile atmakta güçlük çekebilirsiniz. Akciğerlerinizin temiz kalmasını sağlamak ve zatüre ve solunum durması gibi daha ciddi problemlerin meydana gelmesini engellemek için, şu önerilere dikkat ediniz :

- Düzenli olarak check-up'a girin
- Burun akması veya burun tıkanıklığı, ateş, ve kulak ağrısı gibi enfeksiyon semptomlarını fark ederseniz derhal hekiminize başvurun.
- Hekiminiz, sizin geçirdiğiniz her türlü solunum yolu enfeksiyonunun (örneğin antibiyotik ile) çok sıkı biçimde tedavi edilmesi gerektiğinin bilincinde olduğundan emin olun.
- Soğuk algınlığında, bol miktarda sıvı alın
- Belirli aralıklar ile, akciğer fonksiyon testi olun.
- Her sene grip ve zatürre aşısı olun

Solunum terapisi, nefes alma egzersizleri ve ventilatörler gibi cihazların kullanılması, kaslar zayıfladıkça, nefes

Sık görülen sağlık problemleri (devamı)

almanın sürdürülebilmesinde yardımcı olabilmektedir (Solunum terapisi hakkında daha fazla bilgi için, *Pompe hastalığında görülen solunum problemleri* adlı broşüre bakınız).

S Ameliyat sırasında anestezi almanın riskleri nelerdir? Riskleri 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 çekildiğinde yapılan), genelde Pompe hastalığına sahip kişilerde bir probleme yol açmaz. Ancak, (omurilik bölgesini uyuşturmak için verilen epidural gibi) daha büyük bir alanı uyuşturmak için verilen lokal anestezi yapılırken, ya da ameliyat sırasında sizi uyutan genel anestezi yapılırken, dikkatli olunması gerekmektedir. Bu ilaçlar, Pompe hastalığına sahip kişiler için daha büyük riskler teşkil etmektedir çünkü, (Pompe hastalığında zaten güçsüzleşmiş olan) kalp kasları ve nefes almak için kullanılan kaslar üzerinde daha fazla etkiye sahip olabilirler. Sikoliyosiz (omurgada eğrilik), de anestezinin çalışma şeklini etkileyebilir. Ameliyat öncesinde, anestezi uzmanı (anesteziyi veren sağlık uzmanı) ile bir toplantı yapmak problemlerin ortaya çıkmasını engelleyebilir. Hekiminizin, Pompe hastalığındaki anestezi yönetimi hakkında bilimsel literatürü gözden geçirmesi tavsiye edilmektedir. Bir medikal uyarı bileziği giymek, acil bir durumda doğru tedaviyi almanıza yardımcı olacaktır.

S Pompe hastalığına sahipseniz, diş tedavisi almanın zorlukları nelerdir? Bununla ilgili ne yapabiliriz?

C Vücudun farklı bölgelerindeki kas güçsüzlüğü, dişlerine bakmanızı ve diş hekiminin muayenehanesinde doğru bakımı almanızı zorlaştırır. Büyümüş bir dil, veya zayıf boğaz kasları, çiğnemeyi veya yutmayı zorlaştırmaktadır. Bu durum dişlerin çürümmesine ve diş eti hastalığının oluşmasına yol açabilir. Aynı zamanda dişlerinizi fırçalarken, ağızınızı çalkalarken veya diş tedavisi yapılırken ağızınızı açık tutmanız zor olabilir.

Eğer kollarınızda yeterince güç yoksa, bu işler daha da zor olmaktadır. Eğer nefes alma kaslarınız zayıf ise, diş hekiminin koltuğunda arkaya yaslandığınız zaman, nefes almakta güçlük çekebilirsiniz. Ve eğer, tekerlekli sandalyede iseniz veya ventilatör kullanıyorsanız, sizi tedavi etmeyi isteyen bir diş hekimi bulmanız bazen zor olabilir (*'Nereden daha fazla bilgi alabilirim?'* başlıklı bölüme bakınız).

Pek çok hekimin, Pompe hastalığını hiç duymadığını aklınızdan çıkartmayın. Bu sebeple, diş hekiminiz ile paylaşmak üzere uzman bilgisine sahip olmanız tercih edilir.

Aynı zamanda, nöromasküler hastalıklara sahip olan diğer insanlara faydalı olmuş çözümleri de kullanabilirsiniz. Bunların arasında, daha fazla dinlenme veya egzersiz, sıcak duş almak, ve doğal iyileşme metotları veya akupunktur kullanmak vardır. Yaşadığınız ağrıları hekiminize anlatmayı unutmayın ve rahatsızlığınızı gidermek için başka ne yapabileceğinizi sorun.

Sık görülen sağlık problemleri (devamı)

Aşağıda sayılan adımlar, ihtiyacınız olan diş bakımını almanıza yardımcı olabilir :

- **Elektrikli bir diş fırçası, diş çürümelerini engelleyen bir ağız gargarası, ve dişleri temizlemek için özel ağız çalkalama sıvıları kullanın.** Veya, eğer diş bakımı ile ilgili yardıma gerek var ise, ya da bir beslenme tüpü kullanıyorsanız, diş hekiminize diş fırçalama teknikleri ya da diğer ağız bakım tavsiyeleri konusunda danışın.
- **Ağzınızı açık tutmaya yardımcı olacak bir, kalıp plastik ya da lateks-içermeyen bir köpük ağız tıkaçı kullanmayı deneyin.** Hekimiz sizin için bunu sipariş edebilir ya da, size bunları satan bir mağaza önerebilir. Diş hekimi aynı zamanda, size bunu nasıl kullanacağınızı 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.** Eğer sırt üstü yatarken nefes almakta güçlük çekerseniz, diş hekimine, koltukta dik bir konumda oturmanız gerektiğini söyleyin.
- **Eğer bir pozisyonda oturmak ya da uzun süre ağzınızı açık tutmak zor ise, tedavinizi tamamlamak için, birden fazla kısa süreli randevu alın.** Ayrıca hekiminize, tedavi ziyaretleri arasında dinlenme aralarına ihtiyacınız olabileceğini açıklayın

S Kas krampları veya tansiyon baş ağrılarından kaynaklanan ağrılardan kurtulmak için ne yapılabilir?

Pompe hastalığına sahip pek çok kişi, kas kramplarından ya da ağrılardan şikayetçidir. Başta, boyunda, veya omuzlarda ağrı, tansiyon baş ağrılarında sebep olabilir. Gece yaşanan nefes alam problemlerinden kaynaklanan sabah baş ağrılarının aksine, tansiyon baş ağrıları, gece ve gündüz farklı zamanlarda meydana gelirler. Kas zayıflığı, eklemlerinize ve kemiklerinizi birbirine bağlayan bir doku olan tendonlarınıza ekstra yük getirebilir. Sonuç olarak, alt sırtta, ellerde, bacaklarda, veya ayaklarda, egzersiz, aktivite ya da yaralanmadan kaynaklanmamış olan ağrı meydana gelebilir. Üşütme, ateş, enfeksiyonlar, ve duygusal baskı da, baş ağrısına veya kas ağrısına yol açabilir. Ağrı kesiciler sizi biraz rahatlatılabilir. Doğru şekilde duruş 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.

Nereden daha fazla bilgi alabilirim?

Bu broşürde belirtilen medikal problemler hakkında daha fazla bilgi almak istiyorsanız, aşağıdaki kaynaklar faydalı olabilir:

- **Kas hastalıkları Derneği** websitesinde www.kashastaliklari.org.tr kas rahatsızlıkları ile ilgili tüm bilgilere ulaşabilirsiniz.
- **The International Pompe Association (IPA- Uluslar arası Pompe Birliği)**, sizi, dünyanın diğer bölgelerindeki Pompe hastalığı hasta gruplarına yönlendirebilir. Ülkenizde bir kontak bulmak için, www.worldpompe.org adresindeki IPA web sitesini ziyaret ediniz. Pompe hastalığı bakım standartlarındaki gelişmeler ile ilgili güncellemeler için, web adresinin, 'latest news' bölümüne bakınız.
- Pompe hastalığına sahip kişilerin özel gereksinimlerini karşılayabilecek bir diş hekimi bulmak için, büyük hastaneler veya rehabilitasyon merkezleri, diş hekimliği fakülteleri ya da diş hekimliği toplulukları ile temasa geçiniz. **Uluslar arası Özürlülük ve Diş Sağlığı Birliği**, tüm dünyada, özel gereksinimlere sahip hastalara diş tedavisi veren üye hekimlerin bir listesini içermektedir. Listeyi görmek için, www.iadh.org adresinde bulunan iADH web sitesini ziyaret edin ve 'iADH' ikonu üzerine tıklayın.

Bu yayın, söz konusu hastalık ile ilgili genel bilgi vermek amacı ile tasarlanmıştır. Uluslar arası Pompe Birliği tarafından kamu hizmeti olarak dağıtılmaktadır ve Uluslar arası Pompe Birliği, medikal veya diğer hizmetler vermek amacıyla olmadığını bilincindedir. Tıp sürekli değişmekte olan bir bilimdir. İnsan hatası ve uygulamadaki değişiklikler, böylesi karmaşık materyallerin tam doğruluğunu kesinleştirmeyi imkansız kılmaktadır. Bu bilgilerin diğer bilgi kaynakları ile, özellikle hastanın kendi hekimi ile, konfirme edilmesi gerekmektedir.