

MORBUS POMPE VERSTEHEN

Von der Diagnose zur (Be-)Handlung

Mit wegweisenden Therapien
komplexen Erkrankungen begegnen.

SANOFI GENZYME 



Ein zwei Monate altes Baby wird im Spital mit Atemproblemen aufgrund einer schlimmen Grippe aufgenommen. Eine Radiographie zeigt eine schwere Kardiomegalie (Vergrösserung des Herzens).

Ein Junge, der mit 2 Jahren gerade zu Laufen anfängt, weist einen bizarren Gang auf, der zwischen Schlenkern und Lahmheit liegt. Als Baby hatte er Schwierigkeiten, sich zu drehen und seinen Kopf aufrecht zu halten.

Eine Studentin kommt völlig ausser Atem und ihre Muskeln schmerzen, wenn sie Treppen steigt.

All diese Personen leiden an Morbus Pompe. Diese seltene vererbliche Myopathie (Muskelkrankung) äussert sich auf unterschiedliche Art und Weise beim Kind und Erwachsenen jeden Alters. Wenn bei Ihnen oder Ihrem Kind Morbus Pompe diagnostiziert wurde, kann es schwierig sein, sich die Auswirkung dieser Erkrankung auf Ihre Gesundheit oder auf die Gesundheit der Personen, um die Sie sich kümmern, vorzustellen.

Aufgrund des seltenen Vorkommens dieser Erkrankung ist es nicht einfach, herauszufinden, an wen man sich wenden kann, um Informationen, Ratschläge oder Unterstützung zu erhalten. Wir hoffen, dass Sie durch ein besseres Verständnis des Morbus Pompe die notwendige Kraft finden werden, um von der Diagnostik zur Handlung zu schreiten.

Wie diese Broschüre Ihnen helfen kann

Diese Broschüre enthält Informationen über Morbus Pompe, die Diagnose und den Umgang mit der Erkrankung. Sie bietet auch praktische Tipps für ein Leben mit Morbus Pompe. Denken Sie beim Lesen dieser Broschüre an folgende Punkte:

Sie sind nicht allein. Es gibt weltweit Gruppen aktiver Patienten und aufmerksamer Pflegepersonen, die bereit sind, Sie bei den Herausforderungen des täglichen Lebens mit Morbus Pompe zu unterstützen.

Die Tatsache informiert zu sein, kann Ihnen helfen, aktiver an Ihrer Pflege teil zu haben. Die Kenntnisse über den Morbus Pompe erlauben Ihnen, die Zusammenarbeit mit Ihrem Pflorgeteam zu fördern, um die bestmögliche Betreuung zu erhalten.

Es gibt Gründe zur Hoffnung. Im Laufe der letzten Jahre wurden viele neue Aspekte im Zusammenhang mit Morbus Pompe entdeckt. Die Anwendung von Alglucosidase alfa, der ersten Enzyersatztherapie (EET), die die Behandlung der zugrunde liegenden Ursache des Morbus Pompe erlaubt, wurde in der Schweiz zugelassen. Selbst wenn die EET den Morbus Pompe nicht heilt, erlaubt sie dennoch, den weiteren Verlauf zu bremsen.

Inhalt dieser Broschüre

■ Was ist Morbus Pompe?	2
■ Wie wird Morbus Pompe diagnostiziert?	8
■ Was kann man gegen Morbus Pompe unternehmen?	15
■ Was kann ich tun, um leichter mit Morbus Pompe zu leben?	24
■ Wo kann ich mehr Informationen und Unterstützung erhalten?	29

Die Informationen dieser Broschüre ersetzen nicht die medizinische Beratung, die durch medizinisches Fachpersonal gewährleistet wird. Wenden Sie sich immer an Ihren zuständigen Arzt, wenn Sie Fragen oder Unsicherheiten bezüglich Ihres Gesundheitszustandes haben.

Was ist Morbus Pompe?

Bei Morbus Pompe handelt es sich um eine seltene **neuromuskuläre Erkrankung**, welche bei Babys, Kindern und Erwachsenen auftritt, die von ihren Eltern ein abnormales Gen geerbt haben. Sie gehört zu einer Gruppe von mehr als 40 genetischen Erkrankungen, die unter dem Begriff **lysosomale Speicherkrankheiten** bekannt sind. Morbus Pompe ist eine **fortschreitende Erkrankung**, was bedeutet, dass sie mit der Zeit schlimmer wird. Dieses Charakteristikum ist ähnlich wie bei anderen neuromuskulären Erkrankungen, beispielsweise neuromuskulären Dystrophien, bei denen sich ebenfalls ein fortschreitendes Schwächerwerden der Muskeln und ein Verlust des Muskelgewebes (muskuläre Atrophie) ausbilden. Bei Morbus Pompe handelt es sich auch um eine **metabolische Myopathie (Stoffwechselkrankheit des Muskels)**, weil das Schwächerwerden der Muskulatur durch einige Veränderungen bedingt ist, die in den Zellen des Organismus auftreten. Sie wird auch als Erkrankung mit Glykogenüberladung angesehen, weil die Veränderungen, die beobachtet werden, das Ergebnis einer Anhäufung von Glykogen in den Muskelzellen sind.



Dr. J. C. Pompe

Die Krankheit trägt den Namen eines niederländischen Arztes J. C. Pompe, der diese Erkrankung erstmals im Jahre 1932 beschrieb, nachdem er ein Kind untersucht hatte, bei dem er eine schwerwiegende Muskelschwäche und eine starke Kardiomegalie (Vergrößerung des Herzens) festgestellt hatte. Es gibt verschiedene Möglichkeiten, den Namen der Erkrankung auszusprechen. Je nach dem Land, in dem Sie wohnen, können Sie «pom-Pé», «POM-pu» oder «pom-Pi» hören.

Morbus Pompe trägt unterschiedliche Namen

- Mangel an saurer Alpha-Glucosidase
- Mangel an saurer Maltase (AMD)
- Glykogenspeicherkrankheit (GSD) Typ II
- Glykogenose Typ II
- lysosomaler Alpha-Glucosidase-Mangel

ANMERKUNG: In einigen wissenschaftlichen Artikeln kann das Enzym saure Alpha-Glucosidase auch saure α -Glucosidase oder als α -glu oder AGLU abgekürzt werden. Es wird ebenso häufig auch als GAA abgekürzt, was saure Alpha-Glucosidase (glucosidase alpha acid) bedeutet und sich auf den Namen des Gens bezieht (und nicht auf den Namen des Enzyms).

Welches sind die Symptome von Morbus Pompe und wann treten sie auf?

Die fortschreitende Muskelschwäche stellt das häufigste Symptom des Morbus Pompe dar. Zu den Muskeln, die bei der Erkrankung am häufigsten betroffen sind, zählen die Atemmuskulatur und die motorischen Muskeln (die erlauben, sich fortzubewegen). Bei zahlreichen Kindern ist die Herzmuskulatur stark betroffen.

Morbus Pompe ist eine **einzigartige Erkrankung, die ein breites Spektrum an klinischen Manifestationen aufweisen kann**. In der Vergangenheit wurden zwei Formen der Erkrankung beschrieben, die frühe und die späte Form, in Abhängigkeit vom Alter, in dem die ersten Symptome aufgetreten sind. Bei Kindern, welche die ersten Symptome des Morbus Pompe in den ersten Lebensmonaten aufweisen, schreitet die Krankheit schnell voran und endet fast immer vor Vollendung des ersten Lebensjahres tödlich. Andere Kinder, die an Morbus Pompe leiden, entwickeln die Symptome erst später im Laufe des ersten Lebensjahres. Bei diesen Kindern entwickeln sich die Muskelschädigungen am Herzen ganz unterschiedlich, und sie können länger als ein Jahr leben.

Bei Kindern und Erwachsenen, bei denen die ersten Symptome erst nach dem ersten Lebensjahr auftreten, entwickelt sich die Erkrankung üblicherweise langsamer als bei Babys, kann aber mit dem allmählichen Fortschreiten der Muskelschwäche zu wirklichen Herausforderungen führen. Es gibt zurzeit keine Anzeichen dafür, dass die mentale Entwicklung bei den Patienten, die an Morbus Pompe leiden, gestört ist. Die ersten Symptome des Morbus Pompe entwickeln sich bei etwa einem Drittel der Patienten, die mit der Krankheit geboren werden, im Laufe des ersten Lebensjahres, während zwei Drittel der Patienten in den ersten Jahren keine Symptome aufweisen.

Wie viele Personen erkranken an Morbus Pompe?



Morbus Pompe betrifft Menschen in der ganzen Welt.

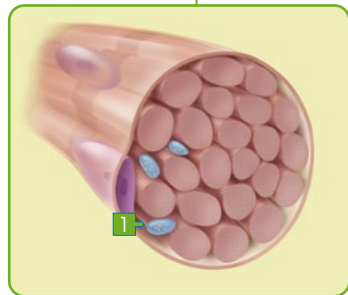
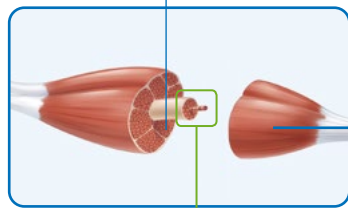
Die Anzahl der Personen, die weltweit von Morbus Pompe betroffen ist, wird auf 5000 bis 10000 geschätzt. Wie bei zahlreichen anderen seltenen Krankheiten, ist es schwierig, die exakte Zahl der Personen zu kennen, die von der Krankheit betroffen sind. Gemäss Studien, die in den Niederlanden und in New York durchgeführt wurden, wird die Inzidenz des Morbus Pompe weltweit auf 1/40000 Lebendgeburten geschätzt.

Sowohl Männer als auch Frauen sind von Morbus Pompe betroffen, ebenso alle ethnische Gruppen; allerdings scheint sie dennoch bei der schwarzen Bevölkerung in Amerika und auch im Süden von China und Taiwan häufiger vorzukommen.

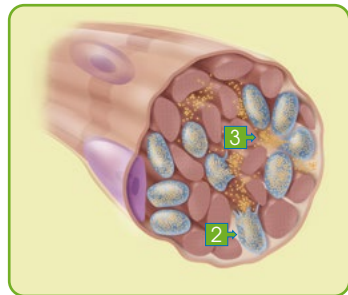
Was ist die Ursache des Morbus Pompe?

Die Personen, die an Morbus Pompe leiden, haben eine Anomalie im GAA-Gen. Dieses Gen ist für die Bildung eines Enzyms verantwortlich, das saure Alpha-Glucosidase heisst und sich im Lysosom befindet, welches ein Bestandteil der Zelle ist. Enzyme sind Proteine, die eine spezifische Aufgabe haben und das normale Funktionieren der Zellen im Organismus erlauben. Die Aufgabe der sauren Alpha-Glucosidase besteht darin, Glykogen abzubauen, ein Zucker, der in den Muskelzellen des gesamten Organismus gelagert wird. Bei Personen, die an Morbus Pompe leiden, fehlt dieses Enzym oder liegt in unzureichender Menge vor.

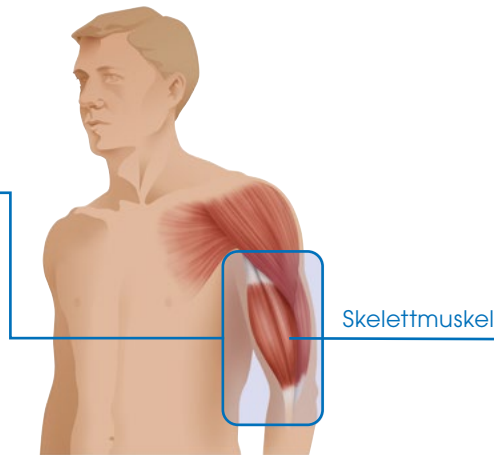
Muskelfaserbündel



Normale Muskelfaser (Zelle)



Muskelfaser, die von der Krankheit betroffen ist (Zelle)



1 Lysosomen sind Bestandteile, die in jeder Zelle vorhanden sind und in denen Glykogen abgebaut wird.

2 Die Anhäufung von Glykogen, die bei Morbus Pompe beobachtet wird, führt zur Entwicklung von Lysosomen, die an Volumen so stark zunehmen, dass die Muskelzelle geschädigt wird.

3 Das Glykogen tritt nach und nach aus den Lysosomen aus und verursacht zusätzliche Schäden an den umliegenden Muskelzellen. Dies bewirkt eine Muskelschwäche, die sich mit der Zeit verschlimmert.

Das Spektrum des Morbus Pompe

Selbst wenn die genetische Anomalie als Ursache des Morbus Pompe schon bei Geburt vorhanden ist, können sich die Symptome zu jedem beliebigen Zeitpunkt zwischen der Kindheit und dem Erwachsenenalter entwickeln. In der Tat ist eines der auffallendsten Charakteristika der Krankheit die Art und Weise, wie sie sich von Person zu Person unterscheiden kann. Dies betrifft:

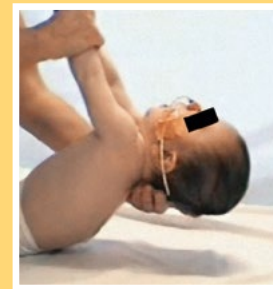
- das Alter, in dem die ersten Symptome auftreten
- die Geschwindigkeit, mit der die Krankheit fortschreitet
- den Schweregrad, von dem die Organe betroffen sind

Spektrum des Morbus Pompe



Schnelles Fortschreiten und häufig tödlicher Verlauf im ersten Lebensjahr.

Fortlaufendes Verschlimmern der Symptome. Manchmal Diagnose erst im späten Erwachsenenalter.



Im Allgemeinen gilt, je früher die ersten Symptome auftreten, umso grösser ist die Wahrscheinlichkeit, dass der Krankheitsverlauf in seiner Ausprägung stärker ist. Die Krankheit schreitet bei Babys sehr schnell fort, bei denen die enzymatische Aktivität schwach ausgeprägt ist oder gar nicht existiert.

Hingegen hat Morbus Pompe die Tendenz, sich bei Kindern und Erwachsenen, bei denen die Aktivität der sauren Alpha-Glucosidase noch schwach vorhanden ist, ganz verschiedenartig zu entwickeln.

Wie entsteht Morbus Pompe?

Morbus Pompe ist vererblich, das heisst, dass er durch **Gene** übertragen wird. Die Gene entstehen aus der DNA, dem chemischen Material, das die Informationen enthält, die dem menschlichen Körper ermöglichen, jeden Vorgang auszuführen und alle Charakteristika enthält, die jedes menschliche Wesen einzigartig machen. Unsere Gene sind in 23 Chromosomenpaaren angeordnet. Eines dieser Paare (**Geschlechtschromosome** genannt) bestimmt unser Geschlecht. Die übrigen 22 Paare (**Autosome** genannt) bestimmen die Charakterzüge eines Menschen, die nicht ans Geschlecht gebunden sind, wie Augenfarbe oder Körpergrösse. Morbus Pompe betrifft sowohl Männer wie auch Frauen, da sich das Gen, das für die Übertragung der Krankheit verantwortlich ist, auf einem der 22 Autosomenpaare befindet.

Funktion der Gene

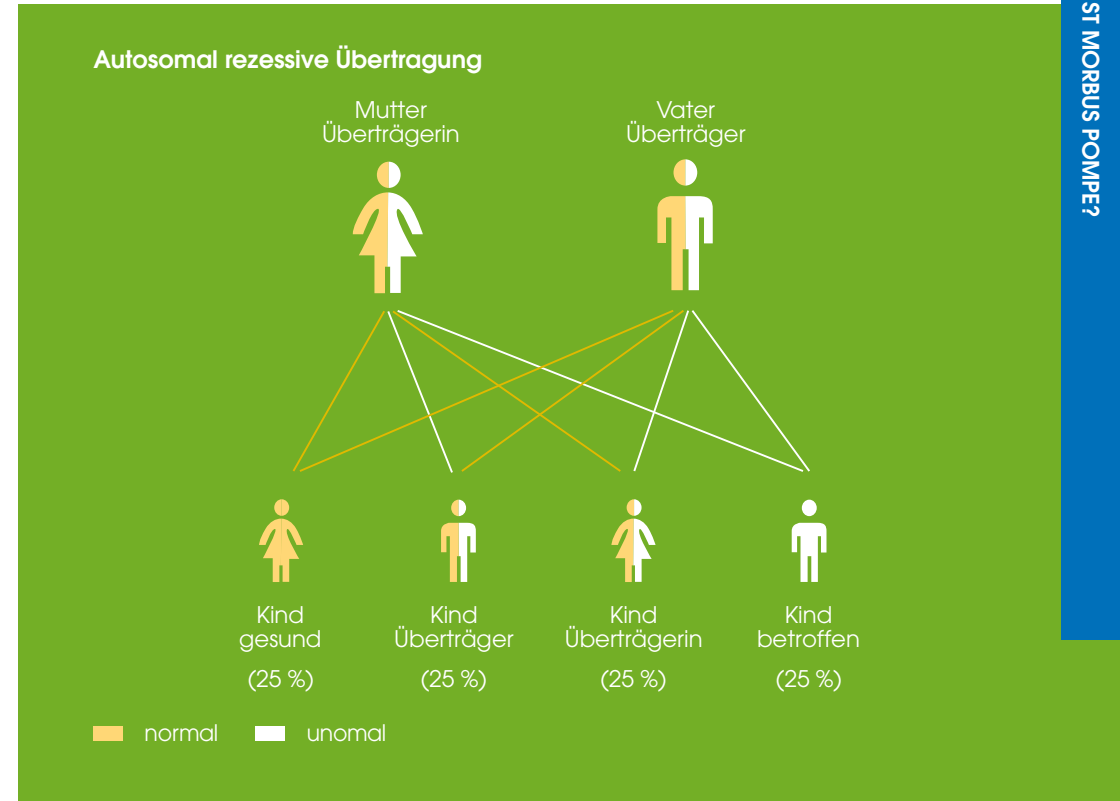
Im Falle einer Mutation oder Veränderung eines Gens, das für die Produktion eines spezifischen Enzyms verantwortlich ist, besteht die Möglichkeit, dass dieses Enzym nicht korrekt funktioniert oder aber gar nicht hergestellt wird. Im Falle des Morbus Pompe kommen Mutationen im Gen der sauren Alpha-Glucosidase vor. Es handelt sich um eine **autosomal rezessive** Erkrankung, was bedeutet, dass Sie nur dann davon betroffen sind, wenn zwei Gene des anomalen GAA-Gens auf Sie übertragen wurden, wobei eine Kopie von jedem Elternteil stammt. Die bekannten Mutationen des Morbus Pompe können mit einem **Genotypisierungstest** identifiziert werden, bei dem die DNA anhand von Blutproben analysiert wird. Dieser Test wird manchmal bei Verdacht auf Morbus Pompe durchgeführt, oder aber, wenn eine Diagnose einen Morbus Pompe vermuten lässt, aber noch nicht bestätigt wurde. Er kann auch durchgeführt werden, wenn in der Familienanamnese Morbus Pompe auftritt.

Übertragung des Gens

Das Schema auf der nächsten Seite zeigt verschiedene mögliche Situationen, bei denen beide Eltern Träger des anomalen Gens sind. Bei jeder Schwangerschaft besteht eine Wahrscheinlichkeit von 25%, dass das Kind an Morbus Pompe erkrankt.

Andere mögliche Situationen

- Wenn ein Elternteil an Morbus Pompe erkrankt ist und der andere kein Träger ist, sind alle Kinder Träger des Gens, aber keines entwickelt die Krankheit.
- Wenn ein Elternteil an Morbus Pompe erkrankt ist und der andere ein Träger ist (sehr seltener Fall), besteht eine Wahrscheinlichkeit von 50%, ein Kind zu haben, das die Krankheit entwickelt und zu 50% ein Kind zu haben, das Träger ist.



Wenn beide Eltern Träger sind

- In einem von vier Fällen werden zwei normale Kopien des Gens auf das Kind übertragen und das Kind ist nicht krank.
- In zwei von vier Fällen wird eine anomale Kopie von einem Elternteil und eine normale Kopie vom anderen Elternteil auf ein Kind übertragen und das Kind wird Träger. Die Träger entwickeln keinen Morbus Pompe, können aber ein anomales Gen auf ihre Kinder übertragen.
- In einem von vier Fällen werden zwei Kopien des anomalen Gens auf das Kind übertragen, und es entwickelt Morbus Pompe.

Wie wird Morbus Pompe diagnostiziert?

Die Diagnose des Morbus Pompe kann eine wahre Herausforderung sein, da zahlreiche Symptome in ähnlicher Form bei anderen Krankheiten beobachtet werden. Zudem entwickeln sich die Symptome langsam und können auch zeitversetzt auftreten. Aufgrund des schnellen Fortschreitens der Krankheit und der ausgeprägteren Symptome, welche die Ärzte dazu veranlassen, eingehendere Untersuchungen vorzunehmen, ist es einfacher, Morbus Pompe bei einem Baby zu diagnostizieren. Dennoch hat eine grosse Anzahl der Ärzte in der Praxis nie einen Patienten mit Morbus Pompe angetroffen. In den meisten Fällen müssen die Ärzte zunächst andere mögliche, häufiger vorkommende Ursachen ausschliessen, bevor sie eine Diagnose des Morbus Pompe in Betracht ziehen. Wenn ein Patient nur Atemprobleme oder Muskelschwäche erwähnt, besteht die Gefahr, dass Morbus Pompe ausser Acht gelassen wird. Dann könnte eine andere Diagnose wie ein Karnitinmangel, ein Hypothyroidismus (Unterfunktion der Schilddrüse) oder eine Myopathie der Beckenmuskulatur gestellt werden.

→ Um mehr über die Anzeichen und üblichen Symptome dieser unterschiedliche Krankheiten zu erfahren, besuchen Sie die folgende Webseite: www.pompe.com

Spezialisten, die zur Diagnosestellung beitragen

- Allgemeinpraktiker / Hausärzte
- Kinderärzte und Spezialisten für Entwicklungsstörungen bei Kindern
- Neurologen
- Pneumologen
- Kardiologen
- Endokrinologen (Spezialisten für Stoffwechselkrankheiten)
- Genetiker
- Notfallmediziner

Wenn es in Ihrer Region keinen Spezialisten gibt, der Morbus Pompe gut kennt, bitten Sie Ihren Hausarzt, Sie an ein grosses medizinisches Zentrum zu überweisen, das mit der Diagnose von seltenen Erkrankungen vertraut ist. Falls das nächste Zentrum zu weit von Ihrem Wohnort entfernt liegt, bitten Sie Ihren Arzt, Kontakt mit einem Spezialisten in der Umgebung aufzunehmen, der die Vorgehensweise in Ihrem Fall kennt. Wie man von zahlreichen Personen erfahren hat, die an Morbus Pompe oder anderen seltenen Krankheiten leiden, ist es wichtig, mit dem medizinischen Personal eng zusammen zu arbeiten, um die bestmögliche Versorgung zu gewährleisten.

Untersuchungen, welche die Diagnose bestätigen

Mehrere Untersuchungen können durchgeführt werden, um Morbus Pompe leichter zu diagnostizieren und den Grad der Muskelschwäche und das Fortschreiten der Erkrankung zu bestimmen. Unter all diesen Untersuchungen ist in der Regel ein Enzymtest erforderlich, um die Diagnose von Morbus Pompe zu bestätigen. Diese biochemische Untersuchung erlaubt es, mit Hilfe einer kleinen Hautprobe, einer Muskelprobe oder anhand des Blutes die Aktivität der sauren Alpha-Glucosidase zu bestimmen. Der Enzymtest kann anhand verschiedener Proben durchgeführt werden, darunter: [getrockneter Blutropfen](#), [Muskelbiopsie](#), [Fibroblasten der Haut in Kultur](#), [Lymphozyt \(Blut\)](#).

Die Diagnose des Morbus Pompe gilt als bestätigt, wenn die Untersuchung zeigt, dass die enzymatische Aktivität geringer als normal ist oder aber keine enzymatische Aktivität vorhanden ist. Die Verfügbarkeit dieser Untersuchungen, als auch ihre Anwendung durch das medizinische Personal zur Diagnose des Morbus Pompe, kann je nach Region, in der Sie wohnen, verschieden sein.

Andere klinische Untersuchungen die durchgeführt werden können

Das medizinische Personal kann auch andere Untersuchungen anordnen, deren Ziel es ist, eine Muskelbeeinträchtigung zu erfassen oder die Muskeln und Organe zu finden, die möglicherweise durch die Krankheit betroffen sind, oder auch, um das Ausmass der Schädigungen zu bestimmen. Unter diesen Untersuchungen möchten wir die folgenden erwähnen:

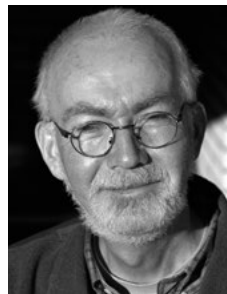
- [Blutuntersuchungen](#), die erlauben die Spiegel der Kreatinkinase (CK) zu kontrollieren, einem Enzym, das bei muskulären Schädigungen vermehrt freigesetzt wird.
- [Elektromyographie \(EMG\)](#), eine Untersuchung, die erlaubt, die elektrische Aktivität der betroffenen Muskeln aufzuzeichnen (aber die bei gewissen Personen, die die späte Form des Morbus Pompe haben, nichts Anomales nachweisen kann).
- [Röntgenaufnahme der Lunge](#), die oft bei Kindern durchgeführt wird, um eine mögliche Kardiomegalie (vergrössertes Herz) festzustellen.
- [Echokardiogramm](#) oder Echo-Untersuchung, eine Echografie, die es erlaubt festzustellen, ob der Herzmuskel verdickt ist oder nicht richtig funktioniert.
- [Elektrokardiogramm \(EKG\)](#), das erlaubt, Anomalien bei der Reizleitung des Herzens oder der elektrischen Aktivität festzustellen.

Morbus Pompe hat unterschiedliche Gesichter – Morbus Pompe manifestiert sich auf unterschiedliche Art beim Kind und Erwachsenen jeden Alters

Bei einem 3 Monate alten Baby, das bei der Geburt «normal» schien, wurde eine Kardiomegalie diagnostiziert. Im Alter von 6 Monaten gelingt es ihm nicht, sich ohne Hilfestellung zu setzen. Die Untersuchungen bestätigen, dass es an Morbus Pompe leidet. Das Baby wurde immer schwächer, und es musste eine Magensonde gelegt werden, damit es an Gewicht zulegen kann. Trotz dieser physischen Probleme ist es ein glückliches Kind, das allen Personen, die es anblicken einen leuchtenden Blick und ein Lächeln zuwirft.

Ein 6-jähriges Mädchen empfindet Schwierigkeiten beim Steigen von Treppen und hat keine Energie, am Sportunterricht teil zu nehmen. Nach zahlreichen Untersuchungen wird die Diagnose Morbus Pompe gestellt. Obwohl sie zu schwach ist, um Ball zu spielen, konnte sie dennoch während ihrer gesamten Kindheit Rad fahren. Im Alter zwischen 20 und 30 Jahren wird die Muskelschwäche so stark, dass sie ein umgebautes Auto und einen Rollstuhl benötigt. Sie verfiel jedoch nicht in Selbstmitleid, weil sie die Mobilität verloren hatte, sondern sie betrachtete ihren Rollstuhl als Mittel, um aktiv und unabhängig zu bleiben.

Ein 37 Jahre alter Mann beginnt plötzlich tagsüber einzunicken und hat Atemprobleme, sobald er sich hinlegt. Nach 2 Jahren Untersuchungen und Beratungen bei unterschiedlichen Ärzten wird die Diagnose Morbus Pompe gestellt. Rückblickend erinnert er sich, dass er als Kind, selbst wenn er viel an sportlichen Aktivitäten teilnahm, nie das gleiche Leistungsniveau wie seine Mannschaftskollegen zeigte. Er benutzt zurzeit während der Nacht ein Beatmungsgerät, um seine Atemprobleme zu lindern. Er fährt weiterhin Auto und schätzt es, das er Vollzeit arbeiten kann.



Der Verlauf des Morbus Pompe ist von Person zu Person verschieden.

Morbus Pompe beim Baby

Bei einem Baby kann Morbus Pompe lebensbedrohlich für das Kind sein und alle Hauptorgane betreffen. Unten stehende Tabelle gibt einen Überblick über die Hauptsymptome.

Ohne spezifische Behandlung schreitet die Krankheit rasch fort, und der Gesundheitszustand des Kindes kann sich schnell verschlechtern. Die Babys, die Morbus Pompe haben, haben unbehandelt nur eine geringe Chance älter als ein Jahr zu werden.

Hauptsymptome des Morbus Pompe bei einem Baby

Muskeln

- Schwere Muskelschwäche
- «Schlaffheit» bedingt durch den Verlust des Muskeltonus.
- Unvermögen, den Kopf aufrecht zu halten; wenn Sie versuchen das Baby hinzusetzen, indem Sie seine Hände oder Arme halten, fällt der Kopf nach hinten.
- Beinstellung, die an diejenige eines Froschs erinnert.
- Unvermögen, die motorischen Entwicklungsstufen zu erlangen, wie sich drehen, sich hinsetzen, krabbeln oder zu laufen oder Verlust vorher erreichter Entwicklungsstufen.

Lungen

- Atemprobleme
- Häufige Atemwegsinfektionen
- Ateminsuffizienz (Atemschwäche)

Verdauungstrakt

- Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme, die mit einer Verschlimmerung der Atemprobleme, des Saugens oder des Schluckens verbunden sind.
- Veränderung der normalen Entwicklung oder Unvermögen, genau so schnell wie die gleichaltrigen Kinder an Gewicht zu zulegen.
- Vergrößerung der Leber
- Gastro-intestinale Unannehmlichkeiten: Erbrechen, Wiederhochkommen der Nahrung mit Magensäure (Reflux)
- Vergrößerung der Zunge

Herz

- Kardiomegalie (Vergrößerung des Herzens)
- Herzinsuffizienz (Herzschwäche)
- Herzrhythmusstörungen

Morbus Pompe beim Kind und Erwachsenen

Morbus Pompe entwickelt sich üblicherweise beim Kind und Erwachsenen langsamer als beim Baby. Die Symptome und der Schweregrad der Erkrankung sind von Person zu Person stark unterschiedlich. Die Tabelle unten zeigt die wichtigsten Symptome.

Schwere Atemprobleme, wie zum Beispiel die respiratorische Insuffizienz, können bei den Patienten, die an Morbus Pompe erkrankt sind, die Lebenserwartung senken. Nichtsdestotrotz gelingt es vielen Personen, mit den Herausforderungen, die Morbus Pompe mit sich bringt, umzugehen, und ein normales Leben zu führen.

Hauptsymptome des Morbus Pompe beim Kind und Erwachsenen

Muskeln

- Fortschreitende Muskelschwäche der Beine und der Hüfte.
- Schwierigkeiten beim Treppen steigen, Laufen oder beim Aufstehen aus einem Stuhl.
- Schlenkern der Hüften beim Gehen.
- Häufige Fehltritte und Stürze (Gleichgewichtsverlust).
- Fortschreitender Verlust der motorischen Entwicklungsstufen, die vorgängig erworben wurden wie Gehen, Rennen oder Springen (beim Kind).
- Lumbalgien (Schmerzen im Bereich der Lendenwirbelsäule)
- Skoliose (Krümmung der Wirbelsäule)

Lungen

- Atemprobleme, insbesondere nach Anstrengung oder in Rückenlage.
- Morgendliche Kopfschmerzen, Tagesmüdigkeit, Atemnot und andere Zeichen von Ateminsuffizienz.
- Häufige Atemwegsinfektionen wie Bronchitis oder Lungenentzündungen.

Verdauungstrakt

- Schwierigkeiten sein Gewicht zu halten oder zuzunehmen.
- Schwierigkeiten zu kauen oder zu schlucken.

Mit welchen gesundheitlichen Problemen wird man bei Morbus Pompe häufig konfrontiert?

Die Muskelschwäche kann die Ursache vieler Gesundheitsprobleme sein. Jedoch haben nicht alle Personen mit Morbus Pompe die gleichen Probleme. Für einige ist die Beeinträchtigung durch die Krankheit sehr stark, während sie für andere eher gering sein wird. Wie auch immer die Situation ist, so kann es bei medizinischen Problemen schwierig sein, die Verbindung zu Morbus Pompe zu erkennen. Aber wenn der Patient die möglichen Probleme, die entstehen können, selbst kennt, wird er eher in der Lage sein, einen Spezialisten aufzusuchen, der auf seine spezifischen Bedürfnisse eingeht.

Die Symptome zu notieren und sich regelmässig einer Untersuchung zu unterziehen, ermöglicht auch eine Verschlimmerung der bestehenden gesundheitlichen Probleme zu vermeiden.

Die Atemprobleme können sich langsam entwickeln oder aber plötzlich auftreten. Morbus Pompe führt zu einer Schwäche des Zwerchfells, einem der wichtigsten Atemmuskeln (direkt unter den Lungen und über dem Magen gelegen). Die Patienten können Schwierigkeiten haben, insbesondere in Rückenlage, tief zu atmen. Morbus Pompe kann auch dazu führen, dass sich die Patienten ausser Atem fühlen und es ihnen nicht gelingt, tief zu schlafen. Sie können auch an morgendlichen Kopfschmerzen leiden und Probleme haben, genügend stark zu husten, um ihre Lungen zu säubern. Dieses Phänomen erhöht das Risiko für Infektionen der Lunge wie zum Beispiel einer Lungenentzündung.

Die oberflächliche und verlängerte Atmung kann zu einer **Ateminsuffizienz** führen. Dieses Krankheitsbild kommt durch die Anhäufung von Kohlendioxidgas im Blut aufgrund der verminderten Luftzufuhr in den Lungen zustande. Dies kann zu Atemlosigkeit, zu morgendlichen Kopfschmerzen oder aber Tagesmüdigkeit führen und dazu beitragen, dass jede Aktivität tagsüber schwer umzusetzen ist. Die Atemprobleme vergrössern das Risiko, Infektionen im Brustbereich und eine **Ateminsuffizienz** zu bekommen. Dies bedeutet, dass der Patient nicht mehr selbständig atmen kann.

→ Der Umstand, bei den ersten Anzeichen von Atemproblemen einen Arzt aufzusuchen und eine Behandlung zu beginnen, kann dazu beitragen, diesen medizinischen Notfall zu vermeiden.

Die Muskelschwäche kann zu Problemen bei der Nahrungsaufnahme führen

Morbus Pompe kann die Muskeln betreffen, die für das Beissen, Kauen und Schlucken der Nahrung verantwortlich sind. Sehr schwache Babys sind nicht dazu in der Lage, die Brust oder Flasche zu nehmen. Es ist durchaus möglich ein Erbrechen oder ein Wiederhochkommen der Nahrung (Reflux; verschluckte Nahrung mischt sich mit Magensäure und kommt wieder in den Rachen hoch) zu beobachten.

Nahrungsprobleme können auch bei Kindern und Erwachsenen, die an Morbus Pompe leiden, dazu führen, dass sie die für den Organismus notwendigen Nahrungsbestandteile nicht aufnehmen können. Sie können das Gewicht verlieren oder Schwierigkeiten haben, ihr Gewicht zu halten. Im Fall von Atemproblemen, die den Schlaf beeinträchtigen, können Patienten den Appetit verlieren oder sich zu schwach fühlen, um Nahrung zu sich zu nehmen.

Die Muskelschwäche der Skelettmuskulatur kann zu Bewegungsproblemen führen

Morbus Pompe betrifft alle Muskeln des Organismus, die erforderlich sind für das Gehen, das Halten des Gleichgewichts, das aufrechte Stehen und dafür, sich frei zu bewegen. Die Verschlimmerung der Schwäche und der Verlust der Muskelfunktionen können der Ursprung für eine Versteifung und eine Rückbildung der Muskeln sein, was zu Schmerzen führen kann. Jegliche Bewegung eines Gelenks oder eines zusätzlichen Bands kann gleichfalls Muskelschmerzen und Lumbalgien auslösen. Im Fall von sehr schweren Rückbildungen der Muskeln oder Sehnen können sie sich «verfestigen» und in einer Stellung blockiert bleiben und so eine **Blockade** bilden und jegliche normale Bewegung verhindern. Die Muskelschwäche kann auch der Ursprung einer Skoliose sein, eine seitliche Abweichung der Wirbelsäule, die in schweren Fällen die Atmung erschweren kann.

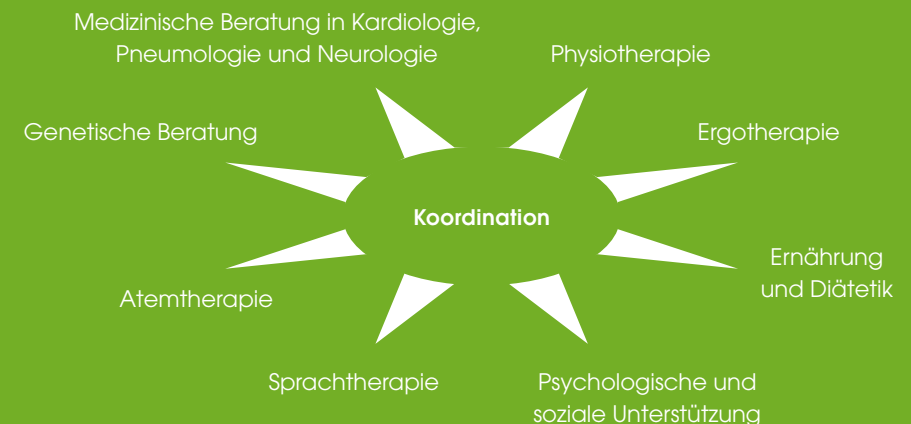
→ Die folgenden Seiten zeigen verschiedene Lösungsansätze für diese medizinische Probleme und auch die Unannehmlichkeiten, die sie zur Folge haben können.



Was kann man gegen Morbus Pompe unternehmen?

Bis zum jetzigen Zeitpunkt wurden die medizinischen Probleme, die mit Morbus Pompe verbunden waren, nur durch eine unterstützende Behandlung angegangen. Die **Enzymersatztherapie (EET) steht jetzt zur Verfügung** und erlaubt es, die zugrunde liegende Ursache des Morbus Pompe zu behandeln. Selbst wenn die EET nicht in der Lage ist, die Krankheit zu heilen, wird durch das Ersetzen des Enzyms das Fortschreiten der Muskelschwäche verlangsamt und das Funktionieren der Muskeln verbessert. Die unterstützenden Behandlungen nehmen dennoch einen wichtigen Stellenwert in der Behandlung des Morbus Pompe ein. Sie ermöglichen, den Alltag der Patienten, die an der Krankheit leiden, zu erleichtern, indem sie zu einem besseren psychischen und körperlichen Befinden beitragen.

Ein multidisziplinärer Ansatz der unterstützenden Pflege



Dieses Schema zeigt einen Teil des medizinischen Personals, das in ihre Behandlung einbezogen werden kann. Konsultieren Sie immer Ihr medizinisches Betreuungsteam, bevor Sie eine neue unterstützende Behandlung beginnen.

Versorgungsregeln auf den Punkt gebracht

Die Versorgungsregeln stellen Empfehlungen dar, die durch das medizinische Fachpersonal im Rahmen der Diagnose und Behandlung der Krankheit zu befolgen sind. Diese Empfehlungen können zu einer frühzeitigen Diagnose beitragen und dazu, dass man sich der Krankheit früher annimmt wie zum Beispiel des Morbus Pompe. Sie erlauben dem Patienten von einer der Krankheit angepassten medizinischen Versorgung und von einer besseren Folgebehandlung zu profitieren. Zwei Berufsgruppen haben Versorgungsregeln für Morbus Pompe erarbeitet. Das American College of Medical Genetics (ACMG) hat die Empfehlungen zur Diagnose und zum Umgang mit Morbus Pompe erstellt. Das European Neuromuscular Center (ENMC) entwickelte Regeln zur Diagnose, zur Überwachung und zum Umgang mit Morbus Pompe bei Babys, Kindern und Erwachsenen. Die Internetseite der Pompe-Gemeinschaft von Sanofi Genzyme (www.pompe.com) stellt aktuelle Informationen im Zusammenhang mit den neusten Fortschritten, die bei der Behandlung des Morbus Pompe erreicht wurden, zur Verfügung.

Nehmen Sie aktiv teil, um die Versorgung zu erhalten, die Sie benötigen

Unter den medizinischen Fachpersonen, auf die Sie treffen werden, ist es möglich, dass sich auch einige befinden, die noch nie von Morbus Pompe gehört haben. Es ist ebenfalls möglich, dass das medizinische Fachpersonal, das Ihnen unterstützende Massnahmen vorschlägt, nicht weiss, wie es auf Ihre spezifischen Bedürfnisse eingehen soll. In solchen Fällen kann es für Sie noch länger dauern, bis Sie die Betreuung erhalten, die Sie wirklich benötigen. Hier einige Tipps, die Sie befolgen können:

- **Kontaktieren Sie die Schweizerische Muskelgesellschaft oder andere Patientenorganisationen, die sich mit Morbus Pompe oder muskulärer Dystrophie auskennen, um Informationen, Hilfsmittel und Unterstützung zu erhalten.** Diese können Ihnen medizinische Fachpersonen in Ihrer Region angeben, die dazu ausgebildet sind, neuromuskuläre Erkrankungen zu behandeln.
- **Informieren Sie sich so gut wie möglich über Morbus Pompe,** um von Ihren medizinischen Fachpersonen die am besten an Ihre Bedürfnisse angepassten Behandlungen zu erhalten.
- **Kontaktieren Sie Sanofi Genzyme (siehe Rückseite),** um Gratiskopien dieser Broschüre zu erhalten. Diese Unterlagen stehen Ihrem ganzen Pflorgeteam zur Verfügung, falls sie Morbus Pompe schlecht kennen.

Diese Art aktiven Verhaltens mag Ihnen ein wenig eigenartig erscheinen, aber kann sich durchaus als nützlich erweisen, da Sie an einer seltenen Erkrankung wie Morbus Pompe leiden. Für nähere Informationen über die Art und Weise, wie Sie von der Pflege bei Morbus Pompe profitieren können, sehen Sie auf Seite 20.

Formen der unterstützenden Therapie

ATEMTHERAPIE: Die Atemtherapie kann für Sie eine wesentliche Hilfestellung darstellen, die Sie benötigen, um Ihre Atemprobleme in den Griff zu bekommen. Ein Atemtherapeut kann Ihnen einige Übungen beizubringen, welche die Atemmuskeln stärken. In der Tat kann eine Schwäche dieser Muskeln es erfordern eine mechanische Beatmung, bei der Luft mit Hilfe eines Beatmungsgerätes in die Lungen gepumpt wird, zu verwenden. Die Beatmung kann invasiv oder nicht invasiv erfolgen.



Die **nicht invasive Beatmung** kann zur Behandlung von frühen Atemproblemen eingesetzt werden. Ein tragbares Gerät beatmet Sie mit Luft durch eine Maske, die auf die Nase oder auf Nase und Mund gesetzt wird. Anfangs kann die Zuhilfenahme einer Beatmungsmaske nur während der Nacht, wenn Sie schlafen, erforderlich sein. Mit der Verschlechterung der Atemprobleme kann ihr Gebrauch auch während des Tages notwendig werden.

Oftmals werden zwei Arten von nicht invasiven Beatmungsgeräten den Patienten, die an Morbus Pompe leiden empfohlen: Beatmungsgeräte mit zwei unterschiedlichen Druckniveaus (BiPAP) und Beatmungsgeräte mit dauerhaft erhöhtem Druck (CPAP). Diese zwei Arten von Beatmungsgeräten erlauben Ihnen, die Menge Luft, die in die Lungen geliefert wird, während der Einatmung zu regulieren. So sind Ihre Muskeln dennoch an der Atmung beteiligt. Die CPAP-Beatmungsgeräte liefern einen konstanten erhöhten Druck, wenn der Patient ein- oder ausatmet. Dies erfordert eine stärkere Muskelarbeit bei der Ausatmung. Bei Patienten, die an Morbus Pompe leiden, wird diese Art Beatmungsgerät im Allgemeinen eingesetzt, um die Schlafapnoe zu behandeln (Atemstillstand von kurzer Dauer während des Schlafs).

Die **invasive Beatmung** bietet Babys, Kindern und Erwachsenen eine stärkere Atemhilfe. Sie wird bei schweren Lungeninfekten oder bei der Verschlechterung der Atemprobleme mit Beginn einer Ateminsuffizienz eingesetzt. In diesen Situationen ist es oft dringend notwendig, den Patienten so schnell wie möglich zu beatmen. Dies kann manuell durch Intubation erfolgen, ein Eingriff, bei dem eine Kanüle durch die Nase oder den Mund direkt in die Luftröhre eingeführt wird. Eine andere Möglichkeit ist ein chirurgischer Eingriff, bei dem die Kanüle in die Luftröhre eingeführt wird. Die letztere Methode wird Tracheotomie genannt. Die Kanüle, welche die Atmung gewährleistet, wird dann an ein Beatmungsgerät angeschlossen, das die erforderliche Atemhilfe bereitstellt.

- Die Informationen, die in dieser Broschüre enthalten sind, ersetzen nicht den medizinischen Rat, der durch medizinisches Fachpersonal gegeben wird. Wenden Sie sich mit Ihren Fragen und Unklarheiten immer an Ihre medizinische Fachperson.

ERNÄHRUNG: Wenn Sie Ernährungsprobleme haben, die es erschweren, ein normales Gewicht zu halten, kann eine zugelassene Diätetikerin (Ernährungsberaterin) Ihnen helfen, ausgewogene Mahlzeiten zu planen, die Ihnen genügend Kalorien und Nährstoffe liefern. Um bei Kindern und Erwachsenen, die an Morbus Pompe leiden, eine Muskelatrophie zu vermeiden, kann der Arzt dem Patienten eine proteinreiche und zuckerarme Diät verschreiben. Diese Kost ist reich an Fleisch, Geflügel und Fisch und arm an Brot und Stärke. Es konnte bisher nicht gezeigt werden, dass diese Kost zu dauerhaften Ergebnissen geführt hat. Eine Verbesserung der Lungenfunktion und der Muskelkraft konnte bei gewissen Kindern und Erwachsenen beobachtet werden, nachdem sie eine proteinreiche Kost unter engmaschiger Kontrolle zu sich genommen hatten. Bei anderen Patienten war der Nutzen im besten Fall gering. Die Kombination aus proteinreicher Kost und täglichen körperlichem Training (ebenfalls unter engmaschiger Kontrolle) kann bessere Ergebnisse erzielen. Fragen Sie immer Ihre Pflegeperson, bevor Sie mit einer Diät oder einem Trainingsprogramm anfangen. Einige Studien lassen vermuten, dass die Zugabe von Alanin, einer Aminosäure (eine der Bestandteile der Proteine), als Nahrungsergänzung ebenfalls von Nutzen sein kann.



Der Einsatz einer **Magensonde** kann bei Babys erforderlich sein, die nicht an Gewicht zulegen oder bei Kindern und Erwachsenen, die nur schwer an Gewicht zunehmen oder schwere Schluckprobleme oder Atemprobleme haben. Diese Sonde ermöglicht eine flüssige Nahrungszufuhr direkt in den Magen oder Darm. Diese Technik der Ernährung kann mit Hilfe einer Nasensonde, die durch die Nase, den Rachen und dann die Speiseröhre oder einer **Gastrostomie-Sonde** oder **G-Sonde** die chirurgisch an die Magenwand fixiert wird, erfolgen. Es ist ebenfalls möglich eine **Gastrojejunostomie-Sonde** oder **G-J-Sonde** an den Dünndarm zu fixieren.

Erfahrung einer Patientin

Eine 27-jährige Pompe Patientin hatte schon immer Mühe, an Gewicht zuzulegen. Nachdem sie mit einer Spezialekost und einem körperlichen Trainingsprogramm unter der Aufsicht eines Endokrinologen (Spezialist für Stoffwechselkrankheiten) begonnen hatte, hat sich ihr Gesundheitszustand beträchtlich verbessert. Die zusätzliche Ernährung, die sie über eine Magensonde während der Nacht erhält, erlaubt ihr, das Gewicht zu halten. Sie verspürt mehr Energie, um die erforderlichen Aufgaben tagsüber zu erledigen.

PHYSIOTHERAPIE: Die Physiotherapie ermöglicht, das Gleichgewicht zu verbessern, die Muskelmasse und den Muskeltonus aufrechtzuerhalten, beweglicher zu sein, die Flexibilität und das Ausmass der Bewegung beizubehalten, Schmerzen zu lindern, und die Muskeln zu lockern. Sie zielt darauf ab, den Gesundheitszustand, die Kraft und Mobilität des Patienten zu erhalten. Zur Physiotherapie können Übungen, Massagen, und der Einsatz von Maschinen und Hilfsmitteln wie Fusschienen oder ein Rollstuhl gehören. Dehnübungen können dazu dienen, die Haltung bei jungen Kindern zu verbessern und Verhärtungen (Kürzen der Muskeln) zu vermeiden. Der Physiotherapeut kann dem Patienten neue Techniken beibringen, sich zu setzen, aufzustehen oder sich zu bewegen je nach dem Fortschritt der Muskelschwäche. Er kann ihm auch beibringen, wie er für gewisse Bewegungen andere Muskeln einsetzen kann, wenn die normalerweise genutzten Muskeln dazu nicht mehr in der Lage sind.



Erfahrung eines Patienten

Ein 13-jähriger Junge, der an Morbus Pompe leidet, zeigt Anzeichen einer Skoliose. Er arbeitet mit einem Physiotherapeuten zusammen, um seine Muskeln zu stärken, in der Hoffnung, die Zuhilfenahme eines Rollstuhls hinauszuzögern. Er bewahrt auch seine Kraft durch Tennisspielen und Schwimmen.

ERGOTHERAPIE: Die Ergotherapie besteht darin Personen, die an einer Muskelschwäche leiden, neue Methoden beizubringen, die ihnen ermöglichen sollen, alltägliche Aufgaben zu Hause, in der Schule oder am Arbeitsplatz auszuführen. Dazu können auch spezifische Übungen gehören, die dem Patienten erlauben, seine



Kraft und Handfertigkeit (Geschick, mit dem Sie Ihre Hände benutzen) zu bewahren. Sie ermöglicht dem Patienten auch, die Benutzung der Hilfsgeräte zu erlernen, die die Umsetzung der alltäglichen Aktivitäten (Körperpflege, Anziehen, Kochen), die Teilnahme an schulischen Aktivitäten oder die Umsetzung von Aufgaben im Beruf ermöglichen. Die Ergotherapeuten können auch besondere Ausstattungen oder gewisse Änderungen im Schulsaal oder am Arbeitsplatz empfehlen, damit die Umgebung des Patienten bestmöglich an seine Schwierigkeiten angepasst ist.

→ Die Informationen, die in dieser Broschüre enthalten sind, ersetzen nicht den medizinischen Rat, der durch medizinisches Fachpersonal gegeben wird. Wenden Sie sich mit Ihren Fragen und Unklarheiten immer an Ihre medizinische Fachperson.

Wie erhalte ich Zugang zu medizinischer Betreuung des Morbus Pompe?

Ihre medizinische Fachperson oder der Kinderarzt, der Ihr Kind betreut, kann Ihnen empfehlen, einen Spezialisten für Morbus Pompe aufzusuchen. Aber wie gelangen Sie an diesen Spezialisten? Es gibt nur wenige medizinische Zentren, die auf Morbus Pompe spezialisiert sind. Die Distanz, die Sie zurücklegen möchten oder können, um die Betreuung zu bekommen, kann auch begrenzt sein. Es ist dennoch möglich, dass Sie von einer spezialisierten Betreuung in der Nähe Ihres Wohnorts profitieren können. Zahlreiche Rehabilitationszentren und Kliniken behandeln Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen, die Morbus Pompe sehr ähnlich sind, wie zum Beispiel die muskulären Dystrophien.

Einige Pflegezentren können ein komplettes Dienstleistungsangebot an einem einzigen Ort anbieten

- Genetische Bestimmung und Beratung
- Diagnostische Untersuchungen wie eine Muskelbiopsie oder Bestimmung der Enzymspiegel
- Laboruntersuchungen
- Schlafstudien
- Zeitiges Eingreifen im Fall einer Entwicklungsverzögerung
- Beratung durch Spezialisten (Kardiologen und Neurologen)
- Unterstützende Behandlung, um die Symptome anzugehen
- Regelmässige Untersuchungen
- Impfungen gegen die Grippe
- Selbsthilfegruppen
- Hilfe für Anfragen von Vergütungen bei Versicherungen

Spezialisten, die in Ihre Pflege eingebunden werden können, besitzen ein grosses Kompetenzspektrum

Über die medizinischen Spezialisten hinaus, die eine unterstützende Pflege anbieten, kann Ihr Pflegeteam auch die folgenden Spezialisten einschliessen.

Diagnostikspezialist und Spezialisten für die Behandlung von Morbus Pompe

- Stoffwechselexperte, Neurologe oder Kinderneurologe: diagnostiziert und behandelt neuromuskuläre Erkrankungen.
- Kardiologe: überwacht und behandelt Herzprobleme.
- Pneumologe oder Spezialist für die Atmung: überwacht und behandelt Probleme mit der Atmung.
- Genetiker: diagnostiziert genetische Probleme und führt genetische Beratungen bei Familien durch.
- Gastroenterologe: behandelt Probleme der Ernährung und Verdauung.
- Orthopäde: behandelt Probleme an Gelenken und Knochen, wie die Skoliose und Verhärtungen.

Betreuer, die sich um die psychologischen, sozialen und praktischen Aspekte kümmern

- Sozialarbeiter oder Psychotherapeut: schlägt eine psychologische Unterstützung vor und hilft praktische und finanzielle Probleme zu lösen.
- Genetischer Berater: berät bei genetischen Fragestellungen wie Familienplanung, Bestimmung ob eine Person Träger des Gens ist und für die vorgeburtliche Erkennung.

Gibt es eine Behandlung für Morbus Pompe?

Ja. Alglucosidase alfa, eine rekombinante Form des Enzyms saure Alpha-Glucosidase (GAA) des Menschen ist die erste und einzig zugelassene Behandlung für Morbus Pompe. Vor der Zulassung gab es keine einzige zugelassene Behandlung, die auf die Ursache der Erkrankung gerichtet war. Die Behandlung beruhte auf palliativer und unterstützender Pflege. Die Zulassung von Alglucosidase alfa stellt eine therapeutische Option dar, mit der diese verheerende Krankheit direkt angegangen wird.



Es existiert gegenwärtig eine Behandlung für Morbus Pompe!

Enzymersatztherapie (EET)

Die Enzymersatztherapie zielt darauf ab, das Enzym saure Alpha-Glucosidase zu ersetzen, das die Patienten mit Morbus Pompe selbst nicht herstellen können. Dieses Enzym wird rekombinantes oder transgenes Enzym genannt. Alglucosidase alfa wird durch intravenöse (i.v.) Infusion verabreicht (kontinuierliche Injektion direkt in eine Vene).

Gentherapie

Mit Hilfe der Gentherapie hoffen die Wissenschaftler, eine normale Kopie des Gens GAA in den Organismus des Patienten einbauen zu können, damit dieser in der Lage sein wird, selbst die saure Alpha-Glucosidase zu produzieren. Bis zum jetzigen Zeitpunkt hat die präklinische Forschung (an Tieren) ihre Anstrengungen darauf konzentriert, um das Gen auf die best mögliche Art und Weise in den Organismus zu übertragen, damit dieser die Zellen erreicht, die eine ausreichende Enzymproduktion gewährleisten, um Glykogen zu eliminieren und um eine zufriedenstellende Muskelfunktion wiederherzustellen. Der Erfolg dieses Ansatzes wird einen grossen Meilenstein in der Behandlung des Morbus Pompe darstellen. Die Gentherapie ist noch in ihren Anfängen, und bis heute wurde noch kein einziger Test am Menschen durchgeführt.



Was kann ich tun, um leichter mit Morbus Pompe zu leben?

Bei Morbus Pompe handelt es sich um eine chronische neuromuskuläre Erkrankung, bei der im Laufe der Zeit Veränderungen auftreten. Da sie sich bei jedem Individuum auf unterschiedliche Art und Weise äussern kann, ist es schwierig, den Einfluss vorherzusagen, den diese Veränderungen auf ihr Alltagsleben haben werden. Wenn Sie auch sicherlich Ihre eigenen Mittel finden werden, auf gewisse Probleme zu reagieren, gibt es dennoch zahlreiche Strategien und Quellen zur Unterstützung, die auch anderen



Personen mit verschiedenen neuromuskulären Erkrankungen geholfen haben, sich den Herausforderungen zu stellen, denen Sie begegnen könnten. Die Ratschläge, die auf den folgenden Seiten vorgestellt werden, stammen von Patientenführsprechern, von Familienangehörigen von Patienten mit Morbus Pompe sowie von Personen, die beruflich mit Pompe-Patienten zu tun haben und die die Bedürfnisse der Personen kennen, die mit einer chronischen neuromuskulären Erkrankung leben. Selbst wenn die Ratschläge, die nachfolgend gegeben werden, nicht notwendigerweise auf Ihre Situation zutreffen, können sich einige im Laufe der Jahre als nützlich erweisen.

Strategische Empfehlungen für Kinder, die mit einer chronischen neuromuskulären Erkrankung leben

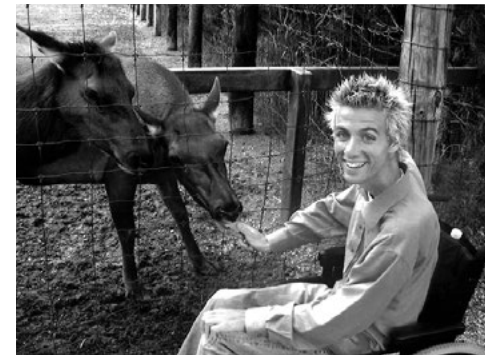
- **Entwickeln Sie ein Maximum an Unabhängigkeit und Aktivität von Ihrem Kind.** Der Umstand, Ihrem Kind zu ermöglichen, dass es gewisse Aufgaben, Arbeiten und Aktivitäten übernimmt, die seinem Alter und seinen Fähigkeiten entsprechen, kann ihm helfen, sich wohler in seiner Haut zu fühlen. Ungeachtet seines Alters kann es nützlich für das Kind sein, an sportlichen oder künstlerischen Aktivitäten oder auch an Musikprogrammen teilzunehmen, die ihm erlauben, auf seine zwischenmenschlichen Bedürfnisse und körperliche Betätigung einzugehen.
- **Lernen Sie die spezifischen Bedürfnisse Ihres Kindes zu verteidigen.** Arbeiten Sie zum Beispiel mit der Schule Ihres Kindes zusammen, um einen individualisierten Unterrichtsplan zusammenzustellen. Diese Art Plan beschreibt die Dienstleistungen, welche die Schule für Ihr Kind bereitstellen soll, wie eine persönliche Hilfsperson, spezifische Arbeitsmittel oder einen angepassten Sportunterricht.
- **Nehmen Sie sich Zeit für sich selbst.** Wenn Sie sich um eine Person kümmern, die an Morbus Pompe leidet, ist es ausserordentlich wichtig, dass Sie sich ausserhalb der Pflegezeiten Zeit für sich selbst nehmen. Zeit mit einer Vertrauensperson zu verbringen, der Sie die Probleme schildern, kann Ihnen helfen den Stress zu reduzieren und wieder Energie zu tanken. Wenn Ihr Kind rund um die Uhr Betreuung benötigt, ist es genauso wichtig Ihren Beitrag zur Pflege realistisch einzuschätzen.

Strategische Empfehlungen für Erwachsene, die mit einer chronischen neuromuskulären Erkrankung leben

Es kann stressig sein, ein richtiges Gleichgewicht zwischen Ihren psychischen, sozialen, körperlichen und finanziellen Bedürfnissen herzustellen. Diese Strategien können dazu beitragen, Ihren Stress zu reduzieren und Ihnen helfen, Ihre Energie in Ihrem Alltag zu konzentrieren, um ihn so angenehm wie möglich zu gestalten.

Psychische Gesundheit

- **Sorgen Sie sich um sich.** Konzentrieren Sie sich darauf, was Sie tun können, um Ihren Alltag zu verbessern. Erkundigen Sie sich über die unterstützenden Behandlungen, die auf Morbus Pompe angepasst sind und wenden Sie sich an Ihr Pflegeteam, um die Behandlungen kennenzulernen, die Ihre Bedürfnisse am besten erfüllen. Versuchen Sie sich gut auszuruhen und sich körperlich zu betätigen. Informieren Sie sich über Morbus Pompe, um aktiv in Ihrem Pflegeteam teilzunehmen.
- **Passen Sie Ihre Erwartungen an.** Akzeptieren Sie, dass Ihre Fähigkeiten je nach Tagesverfassung anders sein können. Legen Sie Prioritäten fest und sparen Sie Ihre Energie für die Aufgaben, die für Sie am wichtigsten sind. Holen Sie sich bei professionellen Personen Rat, wenn Sie Schwierigkeiten verspüren, den Einfluss des Morbus Pompe auf Ihre familiären Beziehungen, Ihren Alltag oder Ihre persönlichen Ziele zu managen.



Sobald Sie sich bereit dazu fühlen, suchen Sie neue Wege, die nützlich für Sie sein könnten.

Berufliche und soziale Aktivitäten

- **Suchen Sie sich aus, auf welche Art Sie weiterarbeiten möchten, wenn es für Sie wichtig erscheint.** Arbeiten Sie weiter, wenn es für Sie wichtig erscheint und Ihre psychischen und physischen Kapazitäten dazu ausreichen sollten. Suchen Sie den Kontakt zu Ihrem Arbeitgeber und passen Sie Ihr Aufgabenfeld so an, dass Ihre Kräfte adäquat zum Einsatz kommen. Gegebenenfalls sind Sie aber in Ihrem Alltag inzwischen so stark eingeschränkt, dass Sie Ihrer Arbeit nicht mehr zu 100% nachgehen können und/oder regelmässig auf Hilfeleistungen Dritter angewiesen sind. In diesem Falle empfehlen wir Ihnen, Kontakt mit Ihrer kantonalen IV-Stelle aufzunehmen, wo Sie aus erster Hand über eine mögliche Umschulung, Arbeitsreduktion, Rente, Hilflosenentschädigung usw. informiert werden.
- **Halten Sie Ihre sozialen Kontakte aufrecht.** Versuchen Sie, soweit es geht, einen Teil Ihres Tages damit zu verbringen, Ihren Lieblingsaktivitäten nachzugehen, zusammen mit den Personen, die Ihnen nahe stehen. Wenn es Ihnen nicht mehr gelingt, Ihrer Lieblingsaktivität genauso gut nachzugehen, wie Sie es gewohnt sind, versuchen Sie, sie anders anzugehen oder aber probieren Sie neue Aktivitäten aus, die auf die Kapazitäten und die Kraft ausgerichtet sind, die Ihnen noch zur Verfügung stehen.

Unterstützung durch Andere

- **Lernen Sie, nach Hilfe zu fragen.** Bitten Sie Ihre Familie, Ihre Freunde oder Ihre Nachbarn für gewisse spezifische Aufgaben um Hilfe, wie z.B. Sie zu Ihrer medizinischen Fachperson hinfahren, einzukaufen oder für die Dauer von einer oder zwei Stunden pro Woche Ihr Kind zu beaufsichtigen. Sagen Sie auch anderen, dass Sie ihre Gesellschaft brauchen.
- **Schaffen Sie ein Netz der Unterstützung.** Kontaktieren Sie über Ihren Freundes- und Familienkreis hinaus Sozialdienstagenturen, behördliche Agenturen und Betreuungspersonen in Ihrer Gemeinde, die Ihnen helfen können, eine Betreuung zu Hause, angepasste Hilfsmittel, adäquate Transportmittel oder andere Dienstleistungen in Anspruch zu nehmen.
- **Wenden Sie sich an andere Patienten und Familien von Patienten mit Morbus Pompe, um Unterstützung und Tipps zu erhalten.** Es gibt weltweit Patientenorganisationen, die Sie mit Personen in Kontakt bringen können, die in der gleichen Region wie Sie wohnen.

Die Hilfsmittel auswählen, die Ihren Bedürfnissen entsprechen

Der Gebrauch von Hilfsgeräten erlaubt Personen mit Morbus Pompe mobil und unabhängiger zu bleiben. Um die Geräte gemäss Ihren Bedürfnisse auszuwählen, fragen Sie Ihren Arzt, Ihren Ergotherapeuten oder Physiotherapeuten um Rat, ebenso wie andere Eltern von Kindern mit Morbus Pompe oder andere Pompe-Patienten. Denken Sie an Ihre sich mit der Zeit verändernden Bedürfnisse und testen Sie die Geräte. Auch Ihre kantonale IV-Stelle berät Sie gerne darüber, in welcher Form und zu welchen Konditionen Hilfsmittel abgegeben werden und wo Sie erworben werden können.

TIPP

Eine gute Gelegenheit, sich über die unterschiedlichsten Hilfsmittel ein Bild zu verschaffen, sowie diese direkt vor Ort auch auszuprobieren, bietet sich bei der SAHB in Oensingen (Schweizerische Arbeitsgemeinschaft Hilfsmittelberatung für Behinderte und Betagte; www.sahb.ch). Ebenso finden Sie hier Beratung über Einrichtungen, die ein hindernisfreies Wohnen ermöglichen.



Die richtigen Hilfsmittel unterstützen Ihre Unabhängigkeit

Die nachfolgende Tabellen zeigen Ihnen Beispiele von Geräten, die von anderen Morbus Pompe Patienten benutzt werden.

Kommunizieren und unabhängig sein

Angepasste Geräte

Tragbares Telefon, Computer, Gegensprechanlage, Universalfernbedienung, medizinische Alarmsysteme

Ihr Nutzen

- Erlauben Ihnen, mit der Aussenwelt in Kontakt zu bleiben
- Erlauben Ihnen, sich Zuhause sicherer zu fühlen
- Erlauben Ihnen, die elektronischen Geräte Zuhause wie Lampen, den Fernseher oder das DVD Gerät zu steuern

Sich bewegen

Angepasste Geräte

Fussschienen, faltbarer Gehstock, Elektro-Scooter, Rollstuhl, umgebautes Auto

Ihr Nutzen

- Bieten Ihnen eine Hilfe, wenn Sie noch gehen können
- Erlauben Ihnen aktiv und unabhängig zu bleiben, wenn Sie nicht mehr gehen können

Sich setzen, aufstehen, sich ausruhen

Angepasste Geräte

Kissen, schalenförmiger Sessel, Sitz mit einer hohen Rückenlehne, medizinisches Bett, Isolierschaummatratze

Ihr Nutzen

- Erhöhen Ihr Wohlempfinden, indem sie den Druck auf ihre geschwächten Muskeln verringern
- Erlauben Ihnen, sich leichter von einem Stuhl oder aus einem Bett zu erheben

Bad, Toilette und Körperpflege

Angepasste Geräte

Haltegriffe, Waschbecken auf Füßen, Handdusche oder höhenverstellbarer Duschkopf, bewegliche Dusche, Duschbank, Duschstuhl, Lift, erhöhter Toilettensitz, behindertengerechte Toilette

Ihr Nutzen

- Erlaubt Ihnen alle Einrichtungen im Badezimmer zu benutzen
- Verbessern Ihre Sicherheit
- Erlaubt Ihnen Ihre Intimsphäre und Unabhängigkeit zu bewahren

Behörden

IV-Stellen der Schweiz

www.iv-stelle.ch

**SAHB Hilfsmittelberatung
Geschäftsstelle Schweiz
Ausstellung Exma VISION
für Mobilität und
hindernisfreies Wohnen
Dünnernstrasse 32
4702 Oensingen
Telefon: 062 388 20 20
Fax: 062 388 20 40
exma@sahb.ch
www.sahb.ch**

Die SAHB, Schweizerische Arbeitsgemeinschaft Hilfsmittelberatung für Behinderte und Betagte, ist eine gesamtschweizerisch tätige unabhängige Fachorganisation. Ihre Aufgabe ist es, Menschen, die in ihrer körperlichen Bewegungsfreiheit eingeschränkt sind, und deren Bezugspersonen bei der Beschaffung von Hilfsmitteln und Einrichtungen die ein hindernisfreies Wohnen ermöglichen, zu beraten und zu unterstützen.

Wie wird sich meine Krankheit entwickeln?

Weil Sie mit einer Krankheit umgehen müssen, deren Symptome von einer gemäßigten Muskelschwäche bis zu einer fortgeschrittenen Invalidität reichen können, wird es immer Unsicherheiten darüber geben, was Ihnen die Zukunft bringen wird. Jeder Person, die an Morbus Pompe leidet, muss es gelingen, Lösungen zu finden, um den alltäglichen und langfristigen Herausforderungen gewachsen zu sein, die die Krankheit mit sich bringt.

Die Tatsache dass Sie sich über Morbus Pompe informieren, sich Zeit für sich selber nehmen, die Unterstützungsmittel nutzen und andere Personen kontaktieren, um weitere Tipps, Trost, Mut und Verständnis zu erhalten, kann Ihren Weg von der Diagnose zum aktiven Handeln erleichtern.

Wichtige Kontaktadressen / Websites

Schweizerische Muskelgesellschaft
Kanzleistrasse 80
8004 Zürich
Telefon: 044 245 80 30
Fax: 044 245 80 31
info@muskelgesellschaft.ch
www.muskelgesellschaft.ch



Muskelgesellschaft

muskelkrank & lebensstark
www.muskelgesellschaft.ch

Die Schweizerische Muskelgesellschaft strebt eine Zukunft an, in der alle Menschen mit einer Muskelkrankheit bestmöglich leben können – selbstbestimmt und gleichgestellt. Sie setzt sich mit Blick auf diese Zukunft überall dort ein, wo die Bedürfnisse von Menschen mit einer Muskelkrankheit und die ihrer Angehörigen nicht oder nur ungenügend abgedeckt sind.

Selbsthilfegruppe M. Pompe Schweiz
Casper Kemper
Maschinenstrasse 11
8005 Zürich
Telefon: 079 325 12 72
cmkemper@gmx.ch

Die Selbsthilfegruppe M. Pompe Schweiz trifft sich ein- bis zweimal pro Jahr, um sich über den Stand der Forschung und der Therapiemöglichkeiten oder über mögliche Unterstützung im Alltag, Physiotherapie, Schmerztherapie, Ernährung etc. zu informieren.

www.itsinyourmuscles.eu/ch-de/

Information zu Erkrankungen der proximalen Muskulatur - Was können die Symptome und Ursachen sein?

www.lysomed.ch/de/Pompe-Krankheit



Das Portal für Patienten mit seltenen lysosomalen Speicherkrankheiten unterstützt Betroffene und Familien bei der Suche nach der Diagnose und informiert über Ursache, Symptome, Verlauf und Therapie.

sanofi-aventis (schweiz) ag
3, route de Montfleury
1214 Vernier

Sanofi Genzyme
info.ch@sanofi.com
www.sanofigenzyme.ch