

SLABOST
NOHOU

DÝCHACÍ
POTÍŽE

POTÍŽE
PŘI CHŮZI DO
SCHODŮ

NADMĚRNÁ
ÚNAVA

OSPALOST
BĚHEM DNE

POTÍŽE PŘI
POLYKÁNÍ

POTÍŽE
S CHŮZÍ

NESCHOPNOST
ZVEDNOUT RUCE
NAD HLAVU

RANNÍ
BOLEST
HLAVY

POTÍŽE
PŘI VSTÁVÁNÍ
ZE ŽIDLE

NÁCHYLNOST
K PÁDŮM

PROBLÉM NENÍ
VE VAŠÍ HLAVĚ

PROBLÉM
JE VE VAŠICH
SVALECH

Pokud vám tyto příznaky připadají povědomé,
přečtěte si o Pompeho nemoci.¹⁻³

NASTAL
ČAS

NA
SPRÁVNÉ
ODPOVĚDI

Pokud máte nevysvětlitelné nebo znepokojivé příznaky

Měl(a) jste v nedávné době problémy s chůzí do schodů, při vstávání ze židle, nebo jste nebyl(a) schopen/schopna zvednout ruce nad hlavu? Pociťoval(a) jste přitom slabost svalů v ramenou, nohou nebo v kyčlích nebo se u vás dokonce vyskytla dušnost? Možná jste také zaznamenal(a), že se tyto příznaky postupem času zhoršují.

Je důležité důvěřovat svým pocitům a prodiskutovat tyto příznaky s lékařem. Může se jednat o příznaky vzácného svalového onemocnění, které se nazývá Pompeho nemoc.^{1,2} Pompeho nemoc je sice vzácné onemocnění, přesto se pro jistotu zeptejte lékaře na dostupné možnosti vyšetření.^{1,2,4}

Vyšetření a diagnóza

Pro bližší vymezení možných příčin vašich příznaků lze použít různé testy a vyšetření.⁵ Pomocí těchto testů se provádí vyšetření svalů, pohybového ústrojí a parametrů dýchání.^{1,10} U Pompeho nemoci je k dispozici také specifický krevní test a test pro vyšetření DNA.⁵ Váš lékař určí, které vyšetření je pro vás nejvhodnější.

Diagnostika Pompeho nemoci je v současnosti již velice jednoduchá. Několik kapek krve na speciální filtrační papírek a diagnóza Pompeho nemoci může být vyloučena.

Pokud se domníváte, že můžete mít Pompeho nemoc, nenechávejte si tuto domněnku pro sebe. Pompeho nemoc se může postupem času zhoršovat, proto je důležité, aby byla příčina vašich potíží stanovena co nejdříve.^{1,6} Čím dříve je Pompeho nemoc diagnostikována, tím lépe mohou lékaři pomoci s její léčbou.¹

OSLOVTE
LÉKAŘE

Promluvte si se svým lékařem o možnostech vyšetření na Pompeho nemoc. Výsledky testů mohou přispět k vyřešení nejasností ohledně vašich příznaků.⁴ Na základě výsledků lze také rychle stanovit nejvhodnější kroky pro další péči.⁴

POMPEHO
NEMOC

SEZNAM
OTÁZEK
K DISKUZI

Prodiskutujte všechny příznaky a projevy se svým lékařem. Níže na této stránce je uveden kontrolní seznam běžných příznaků souvisejících s Pompeho nemocí.^{1-3,5,9,11}

Zaškrtněte příznaky, které se u vás vyskytují, a vezměte seznam s sebou k lékaři. Je důležité získat definitivní diagnózu co nejdříve.^{4,6}

Zeptejte se svého lékaře na možnosti diagnostiky Pompeho nemoci.

Dýchací potíže^{1,9}

- Dušnost během cvičení a/nebo po cvičení
- Potíže s dýcháním během spánku (spánková apnoe)

Další příznaky^{1,2,11}

- Ranní bolest hlavy
- Ospalost během dne
- Potíže při žvýkání/polykání
- Nevysvětlitelné hubnutí
- Slabost jazyka
- Reflux žaludku (návrat kyselé šťávy z žaludku do jícnu)

Svalové potíže^{2,3,5}

- Potíže s chůzí do schodů
- Potíže při vstávání ze židle
- Chůze s kymácením v kyčlích nebo kolébáním
- Časté zakopávání a pády (ztráta rovnováhy)
- Potíže při zvedání rukou nad hlavu
- Potíže při mytí nebo česání vlasů

MLUVTE
S LÉKAŘEM

Informujte svého lékaře, pokud se vaše potíže postupem času zhorší. Progrese (zhoršování) potíží je dalším příznakem Pompeho nemoci.¹

VÝZNAM VČASNÉHO ROZPOZNÁNÍ

Pompeho nemoc je vzácné onemocnění, které může mít podobné příznaky a projevy jako jiná, běžnější postižení svalů. Stanovení diagnózy Pompeho nemoci je proto obtížné a časově náročné.^{8,9} Níže je uveden přehled onemocnění, u nichž se vyskytují podobné příznaky a projevy jako u Pompeho nemoci.^{1,2} Je možné, že vás lékař o těchto nemocech již informoval.

Pokud při řešení svých zdravotních potíží dospějete k závěru, že se u vás vyskytl nebo vyskytuje některý z uvedených příznaků, požádejte svého lékaře o další informace ohledně Pompeho nemoci.

Které diagnózy mohou imitovat Pompeho nemoc^{1,2}

- > Svalová dystrofie (MD)
- > Svalová dystrofie pletencového typu (LGMD)
- > Obecná myopatie / nspecifikovaná myopatie
- > Polymyozitida
- > Myasthenia gravis
- > Spánková apnoe (dýchací potíže během spánku)

DALŠÍ INFORMACE

Poskytněte lékaři všechny informace o svých příznacích a o svém celkovém zdravotním stavu, i kdybyste měl(a) pocit, že tyto informace nejsou důležité.



Jak se cítíte?

Začněme stručnou otázkou: „Vyskytly se u vás někdy níže uvedené potíže při uvedených činnostech a dochází u vás postupem času ke zhoršování těchto potíží?“^{1-3,5}

- > Potíže s chůzí
- > Potíže při chůzi do schodů
- > Potíže při vstávání ze židle
- > Potíže při česání vlasů
- > Potíže při zvedání rukou nad hlavu
- > Potíže udržet ruce nad hlavou při mytí vlasů
- > Potíže při zvedání předmětů z podlahy
- > Dýchací potíže vleže
- > Dýchací potíže při mluvení
- > Ranní bolest hlavy
- > Ospalost během dne

Na první pohled se může zdát, že spolu tyto potíže nesouvisí, v případě Pompeho nemoci však mezi nimi existuje souvislost. Jedná se totiž o nejčastější příznaky a projevy popsané u skutečných pacientů.^{1-3,5} V některých případech se tyto potíže trvale zhoršují po dobu několika měsíců nebo několika let.¹

Pokud vám tyto příznaky připadají povědomé, neváhejte a prodiskutujte vše se svým lékařem. I když je pravděpodobné, že Pompeho nemoc nemáte, využijte informace uvedené v této brožuře k prodiskutování svých příznaků a možností vyšetření se svým lékařem. U Pompeho nemoci je důležité mít na paměti, že zásadní význam má včasná diagnóza.^{1,4,6}

NAUČTE SE
ROZPOZNÁVAT
SVÉ PŘÍZNAKY

Nepodceňujte žádný z příznaků, které se u vás případně vyskytnou, i když se bude zdát, že nemá žádnou souvislost s vašimi potížemi. Pompeho nemoc může mít různé projevy.^{1,2} Promluvte si s lékařem a zeptejte se ho na vše, co potřebujete vědět.



O POMPEHO NEMOCI

Pompeho nemoc může být spojena se slabostí svalů, zejména v oblasti kyčlí a nohou, a s dýchacími potížemi.^{2,5,6} Tyto příznaky jsou progresivní, to znamená, že se postupem času zhoršují.

Pompeho nemoc je stav, při kterém tělo nedokáže vytvořit dostatečné množství důležitého enzymu. Tento enzym se nazývá kyselá alfa-glukosidáza (nebo zkráceně GAA)¹ a pomáhá metabolizovat (tj. odbourávat) glykogen (zásobní cukr přítomný ve svalcích). Svaly používají glykogen jako zdroj energie, pokud se však glykogen hromadí a nedochází k jeho odbourávání, svaly nefungují správně. Kvůli dalšímu hromadění glykogenu může dokonce dojít k poškození svalů.²

Jak se může Pompeho nemoc projevat^{1,2,7}

- > Postupem času se mohou objevit potíže při provádění základních činností během dne, jako je vstávání ze židle nebo chůze do schodů
- > Nadměrná únava
- > Mohou se objevovat ranní bolesti hlavy a ospalost během dne v důsledku dýchacích potíží během spánku (tzv. spánková apnoe)
- > V důsledku oslabení bránice (tj. svalu, který pomáhá plicím při dýchání) se může vyskytovat dušnost

Pompeho nemoc je genetické onemocnění, to znamená, že se předává (dědí) v rodinné linii z rodičů na děti.¹ Toto onemocnění tedy nevzniká proto, že by postižený jedinec provedl „něco špatného“ svému tělu nebo se dostal do styku „s něčím špatným“ v okolním prostředí.^{1,2}

Pompeho nemoc se může vyvíjet a postupovat různým způsobem.² U některých pacientů postupuje rychleji než u jiných. Je důležité mít na paměti, že čím dříve se podaří stanovit diagnózu, tím dříve mohou lékaři začít s léčbou pacientů.^{1,4}



DŮVĚŘUJTE SVÝM INSTINKTŮM

Pokud se u vás vyskytne některá z potíží popsanych v této brožuře, zeptejte se svého lékaře na možnost vyšetření na Pompeho nemoc. Důvěřujte svým pocitům a prodiskutujte všechny zdravotní potíže se svým lékařem.

Další zdroje informací o Pompeho nemoci

Pokud chcete prodiskutovat své příznaky a obavy, obraťte se na svého lékaře.

Další informace pro pacienty ohledně Pompeho nemoci, možností osvěty a podpůrných služeb jsou k dispozici u Sanofi Genzyme.

Navštivte nás na stránce:

> www.pompe.cz



Literatura: 1. Kishnani PS et al *Genet Med* 2006;8(5):267–288. 2. American Association of Neuromuscular & Electrodagnostic Medicine *Muscle Nerve* 2009;40(1):149–160. 3. van der Beek N et al *Orphanet J Rare Dis* 2012;7:88. 4. Vissing J et al *JAMA Neurol* 2013;70(7):923–927. 5. Winkel LPF et al *J Neurol* 2005;252(8): 875–884. 6. Hobson-Webb LD, Kishnani PS *Muscle Nerve* 2012;45(2):301–302. 7. Hirschhorn R et al In: Scriver CR et al, eds. *The Metabolic & Molecular Bases of Inherited Disease*. 8th ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2001:3389–3420. 8. Preisler N et al *Mol Genet Metab* 2013;110(3):287–289. 9. Kishnani PS et al *Am J Med Genet A* 2013;161(10):2431–2443. 10. Byrne BJ et al *Mol Genet Metab* 2011;103(1):1–11. 11. Jones HN et al *Muscle Nerve* 2015;51(5):731–735.

Ojedineľý záväzok vŕči komunitě pacientů s Pompeho nemocí.

sanofi-aventis, s.r.o.
Evropská 846/176a, 160 00 Praha 6, Česká republika
tel.: +420 233 086 111, fax: +420 233 086 222, e-mail: cz-info@sanofi.com

GZCS.PD.16.05.0121
Určeno pro laickou veřejnost.

SANOFI GENZYME 

sanofigenzyme.cz

NASTAL
ČAS

NA
SPRÁVNÉ
ODPOVĚDI

Podívejte se na druhou stranu tohoto listu, kde najdete seznam běžných příznaků spojených s Pompeho nemocí.

V případě potřeby je prodiskutujte se svým lékařem.