



ATEMPROBLEME BEI MORBUS POMPE

Viele Babys, Kinder und Erwachsene mit Morbus Pompe haben schon früh Anzeichen von Atemproblemen, die sich mit fortschreitender Muskelschwäche verstärken können. Diese Probleme können sich langsam verschlechtern oder aber plötzlich auftreten, je nach Stadium oder Verlaufsschwere der Erkrankung. In diesem Kapitel werden die häufigsten Atemprobleme und ihre Behandlungsmöglichkeiten beschrieben. Es wird auch erklärt, welche Maßnahmen notwendig sind, um in einem Notfall die Lungenfunktion zu erhalten oder wiederherzustellen und was im Fall einer Operation zu beachten ist.



F: Warum haben Pompe-Patienten Atemprobleme?

A: Morbus Pompe schwächt das Zwerchfell. Das Zwerchfell ist ein kuppelförmiger Muskel, der den Brust- vom Bauchraum trennt. Die Atmungssystem wird von vier Muskelgruppen kontrolliert: dem Zwerchfell, der Zwischenrippenmuskulatur, der Bauchmuskulatur und der Atemhilfsmuskulatur. Diese vier Muskelgruppen spielen bei der Atmung eine große Rolle. Wenn sie schwächer werden, kann es schwierig werden, tief genug einzuatmen, um die Lungen mit Luft zu füllen und das Kohlendioxid (CO₂) auszuatmen. Dadurch reichert sich CO₂ im Blut an, was das körperliche Wohlbefinden und die Gesundheit beeinträchtigt. Der medizinische Ausdruck dafür ist **Ateminsuffizienz**.

Wenn die Erkrankung weiter voranschreitet, kann es sein, dass die Muskeln schwächer werden, was zu einem verminderten Lungenvolumen, abnormalen Blutgaswerten, schlafbezogenen Atmungsstörungen und einem zu schwachen Hustenstoß führen kann.

Bei Morbus Pompe kann es zu einer zunehmenden Verschlechterung der Lungenfunktion kommen. Bei ungefähr 60% der Patienten mit der späten Verlaufsform

ATEMPROBLEME BEI MORBUS POMPE

von Morbus Pompe ist die Fähigkeit, tief ein- und auszuatmen leicht herabgesetzt und der Luftstrom in die Lunge und aus der Lunge vermindert. Das Muster der Muskelschwäche ist zwar sehr unterschiedlich, aber es konnte ein Zusammenhang zwischen der Lungenfunktion und der allgemeinen Muskelschwäche, insbesondere in den unteren Extremitäten, beobachtet werden.

Die Zwerchfellmuskelschwäche kann ein früh auftretendes Symptom bei Morbus Pompe sein und eine Atemschwäche entwickelt sich häufig bereits dann, wenn die Patienten noch in der Lage sind, zu gehen. Bei manchen Patienten kann das sogar das erste klinische Anzeichen der Erkrankung sein. Die Zwerchfellschwäche kann sich dadurch äußern, dass die Vitalkapazität (VC) im Liegen (in Rückenlage) schlechter ist als im Sitzen. Eine objektive Messung der Lungenfunktion bei Babys ist technisch schwierig. Hier müssen zu einer Bewertung des Lungenstatus zusätzliche klinische Faktoren wie Tagesenergie und Grad der Ermüdung (d. h., Nahrungsaufnahme ohne Erhöhung der Atemarbeit) herangezogen werden.

F: Was ist eine Ateminsuffizienz?

A: Man spricht von respiratorischer Insuffizienz (Ateminsuffizienz) oder auch pulmonaler Insuffizienz, wenn zu wenig Sauerstoff in die Lunge gelangt und zu wenig CO₂ abgegeben wird und damit der Bedarf der Körperzellen nicht erfüllt wird. Ohne Behandlung kann das zu Atemversagen führen. Man spricht von Atemversagen, wenn der Gasaustausch im Atemsystem nicht richtig funktioniert und die Menge an Sauerstoff bzw. an Kohlendioxid in den Arterien nicht im Normbereich liegt. Wenn nicht rechtzeitig eine Behandlung eingeleitet wird, kann das zum Tod führen.

F: Was sind die Anzeichen und Symptome für Atemprobleme bei Pompe-Patienten?

A: Es gibt eine ganze Reihe von Anzeichen und Symptomen für eine Ateminsuffizienz, d.h. der Atemstörung, die durch eine verminderte Atemleistung der Lungen verursacht wird. Dazu gehören:

Auswirkungen auf das tägliche Leben:

- Konzentrations- und Aufmerksamkeitsstörungen
- Merklicher Leistungsabfall (zum Beispiel, schlechte Leistung im Sportunterricht oder erhöhter Zeitbedarf bei der Arbeit).
- Kurzatmigkeit in Ruhe oder nach körperlicher Anstrengung oder sportlicher Betätigung
- Appetitlosigkeit, verminderte Lust zu essen

ATEMPROBLEME BEI MORBUS POMPE

Schlafprobleme

- Müdigkeit oder Erschöpfung am Tag
- Ein und Durchschlafprobleme
- Häufige Alpträume

Andere Probleme

- Angstzustände
- Depression
- Morgendliche Kopfschmerzen
- Schwaches Niesen, Hustenschwäche
- Atemunterstützung durch den Einsatz der Nacken- und Rückenmuskulatur

Wenn eines oder mehrere dieser Symptome auftreten, deutet das nicht zwangsläufig auf Atemprobleme hin. Aber wenn man die Symptome erkennt, die sich negativ auf die täglichen Aktivitäten oder einen erholsamen Nachtschlaf auswirken, ist es leichter, etwas dagegen zu unternehmen.

F: Wie häufig sollte die Atemfunktion untersucht werden?

A: Die Atemfunktion sollte bei jeder Verlaufskontrolle untersucht werden, mit Schwerpunkt auf Hustenleistung, Kurzatmigkeit, körperlicher Belastbarkeit, Energielevel, Ermüdungsgrad und bei Babys und Kleinkindern das Vorhandensein einer Ess- oder Trinkschwäche. Bei der körperlichen Untersuchung sollte vor allem auf die Atemfrequenz, den Einsatz von Atemhilfsmuskulatur, den Luftaustausch und die Hustenleistung geachtet werden.

Die Spirometrie (Messung der Atmung) ist die gebräuchlichste Form des Lungenfunktionstests. Dabei wird die Lungenfunktion, d.h. die Menge oder das Volumen und/oder die Geschwindigkeit (Luftfluss) der Luft gemessen, die ein- bzw. ausgeatmet wird.

Bei Pompe-Patienten mit der späten Verlaufsform sollte bei einem Lungenfunktionstest die Vitalkapazität (VC) und das forcierte expiratorische Volumen in 1 Sekunde (FEV1) gemessen werden. Der maximale Einatemungsdruck (MIP) und der maximale Ausatemungsdruck (MEP) können einen Hinweis auf eine Atemmuskelschwäche geben. Bei der Messung der Vitalkapazität im Liegen (in Rückenlage) kann eine Zwerchfellschwäche erkannt werden.

Bei Kindern mit der infantilen Verlaufsform kann nicht mit Hilfe der Spirometrie untersucht werden und ein Lungenfunktionstest bei Babys kann unter Umständen nur

ATEMPROBLEME BEI MORBUS POMPE

mit Sedierung durchgeführt werden, was nicht ratsam ist. Falls möglich, kann die Vitalkapazität bei Babys über die Stärke des Schreiens (Crying Vital Capacity – CVC) festgestellt werden. Die Messung des negativen Einatmungsflusses (NIFM) gibt – ähnlich wie der MIP – einen Hinweis auf die Stärke der Einatemmuskulatur.

Der Gasaustausch kann bei Pompe-Patienten zur Beurteilung der Entwicklung eines Atemversagens herangezogen werden. Die Pulsoxymetrie ist eine nicht-invasive Methode, bei der die Sauerstoffsättigung des Hämoglobins überwacht wird und es sollte auch routinemäßig eine Kapnographie durchgeführt werden.

Das Hämoglobin transportiert den Sauerstoff im Blut von den Lungen durch den ganzen Körper (d. h. die Gewebe) und gibt den Sauerstoff an die Zellen ab.

Bei der Kapnographie wird die Konzentration oder der Partialdruck des Kohlendioxids (CO₂) in der Atemluft gemessen. Diese Methode wurde vor allem zur Überwachung während einer Narkose und zur intensivmedizinischen Behandlung entwickelt.

F: Können eine schwache Bauchmuskulatur und eine Zwerchfellschwäche die Hustenleistung beeinträchtigen?

A: Hustenschwäche führt dazu, dass sich Bronchialsekret in der Lunge ansammelt und nicht abgehustet werden kann, sowohl die normale Menge an Sekret als auch das Sekret, das mit akuten Infekten einhergeht. Das kann bei Pompe-Patienten die Entstehung von Atelektasen (kollabierter Lungenabschnitt) und Lungenentzündungen begünstigen.

F: Welche Therapien helfen dabei, die Lungen und die Brustmuskulatur zu dehnen, um das Husten zu erleichtern?

A: Die folgenden Therapien können dabei helfen, die Lungen und die Brustmuskulatur zu dehnen, um das Husten zu erleichtern:

- **Air Stacking (auf Deutsch auch “Luftstapeln”):** Bei dieser Methode wird eingeatmet, dann die Luft angehalten, danach wieder eingeatmet und wieder die Luft angehalten usw. Dabei wird so viel Luft in die Lungen eingeatmet wie möglich. Zur Unterstützung kann auch mit Hilfe eines Beatmungsbeutels (Ambubeutels) Luft „in die Lunge gestapelt“ werden. Ein Ambubeutel oder Beatmungsbeutel ist ein flexibler Beutel mit Mund-Nasen-Maske, der Luft in die Lungen presst, wenn er zusammengedrückt wird.
- **Manuelle Hustenunterstützung:** Bei dieser Form der Hustenunterstützung holt der Patient tief Luft und durch einen ruckartigen Druck auf den Bauch oder das

ATEMPROBLEME BEI MORBUS POMPE

Zusammenpressen des Brustkorbs wird die natürliche Hustenleistung vergrößert. Das tiefe Einatmen ermöglicht das elastische Zusammenziehen der Lungen, während der Druck auf den Bauch oder das Zusammendrücken des Brustkorbs den Auswurf des Hustensekrets verbessert. Für eine manuelle Hustenunterstützung ist es erforderlich, dass der Glottisschluss gut funktioniert.

- **Mechanischer Insufflator-Exsufflator (Cough Assist):** Ein mechanischer Insufflator-Exsufflator ist ein nichtinvasives Therapiegerät, das bei Patienten mit einer Hustenschwäche dazu dient, das angesammelte Sekret sicher abzu husten. Der mechanische Insufflator-Exsufflator baut zunächst einen Überdruck in den Atemwegen auf und erzeugt anschließend rasch einen Unterdruck, der zu einem kräftigen Ausatemstoß führt und damit einen natürlichen Hustenstoß simuliert.

Infektionsrisiko:

Wenn ein Patient mit einem geschwächten Hustenstoß einen Infekt oder eine Bronchitis bekommt, erhöht sich das Risiko einer Lungenentzündung. Eine Lungenentzündung entsteht, wenn sich ein Virus oder Bakterien in der Lunge festsetzen und sich dadurch zu viel Sekret ansammelt. Zu den Symptomen gehören Fieber, Schüttelfrost, Husten und Atemschwierigkeiten. Eine Lungenentzündung sollte aggressiv behandelt werden, um Komplikationen vorzubeugen.

Bei einem akuten Atemversagen oder bei einem schwer zu behandelnden Atemwegsinfekt kann es notwendig sein, einen Luftröhrenschnitt zu machen und eine Atemkanüle einzuführen um die Atmung aufrechtzuerhalten. Dieser chirurgische Eingriff wird Tracheotomie genannt. Bei den meisten Pompe-Patienten sollte es möglich sein, die Beatmung mit einer Kombination aus nicht-invasiven Therapien, d.h. einer Beatmung mit Hilfe einer Maske oder eines Mundstücks, die keinen chirurgischen Eingriff notwendig machen, ausreichend zu unterstützen. Manchmal kann ein während einer akuten Erkrankung eingesetztes Tracheostoma zu einem späteren Zeitpunkt wieder entfernt werden. Patienten mit Atemproblemen sollten unbedingt von einem Pulmologen (Lungenfacharzt) und einem Spezialisten für Atemtherapie betreut werden, damit eine Beatmungsunterstützung eingeleitet werden kann, bevor es zu Notfallsituationen kommt.

F: Wie häufig sollte routinemäßig die Atemfunktion im Schlaf untersucht werden?

A: Bei allen Pompe-Patienten sollte bei der Diagnosestellung eine Schlafanamnese erstellt werden. Für Patienten in den USA empfiehlt die „American Academy for Sleep Medicine“ (Amerikanische Gesellschaft für Schlafmedizin) eine komplette Schlafstudie

ATEMPROBLEME BEI MORBUS POMPE

(Polysomnographie) für eine Beurteilung der Atemfunktion während des Schlafs. Alternative Methoden wie Pulsoximetrie (Messung des Sauerstoffgehaltes) und/oder Kapnographie (Messung des Kohlenstoffdioxidgehaltes) sind für die Auswertung von schlafbezogenen Atmungsstörungen unzureichend, auch wenn sie dazu ausreichen, nächtliche Hypoxie (= Sauerstoffmangel) oder eine Hypoventilation zu erkennen. Die Oximetrie alleine reicht nicht aus für die Beurteilung, ob eine schlafbezogene Atmungsstörung vorliegt.

Eine Hypoxie ist ein pathologischer Zustand, bei dem der ganze Körper oder Teile des Körpers nicht ausreichend mit Sauerstoff versorgt werden.

Hypoventilation ist eine zu flache oder stark verlangsamte Atmung, bei der der Körper nicht ausreichend versorgt ist. Bei einer Hypoventilation steigt der Kohlenstoffdioxidspiegel im Körper an, was dann zu einem unzureichenden Sauerstoffspiegel im Blut führt. Von Hyperventilation (übermäßig schnelle Atmung) spricht man, wenn die Atmung zu schnell oder tiefer als normal ist.

Zu den Symptomen einer schlafbezogenen Atmungsstörung gehören Schnarchen, Apnoen, Schnappatmung, unruhiger Schlaf, Reizbarkeit oder übermäßige Tagesmüdigkeit. Pompe-Patienten sollten – unabhängig von Symptomen – bei der Diagnosestellung mit Hilfe einer Polysomnographie objektiv daraufhin untersucht werden, ob sie eine obstruktive Schlafapnoe oder Hypoventilation haben. Eine Behandlung von Ateminsuffizienz und obstruktiver Schlafapnoe sollte in jedem Fall überwacht werden um deren Wirksamkeit zu dokumentieren. Wenn es klinisch erforderlich ist, sollte eine Schlafstudie durchgeführt werden.

F: Was bedeutet der Begriff schlafbezogene Atmungsstörung?

A: Pompe-Patienten mit einer Atemmuskelschwäche haben häufig schlafbezogene Atmungsstörungen. Ein nachlassender Muskeltonus der oberen Atemwege, insbesondere während der REM-Phase („Rapid Eye Movement“), kann die Atmung zusätzlich beeinträchtigen. Normalerweise ist zuerst eine nächtliche Hypoventilation (verminderte Belüftung der Lunge) vorhanden, bevor es zu einem Atemversagen während des Tages kommen kann.

Auf Grund der ausgeprägten Zwerchfellbeteiligung können bei Menschen mit der späten Verlaufsform von Morbus Pompe schlafbezogene Atmungsprobleme bereits auftreten, wenn die Vitalkapazität im Sitzen nur mäßig von der Norm abweicht. Außerdem kann bei Pompe-Patienten die Fähigkeit, obstruktive Schlafapnoen auszugleichen beeinträchtigt sein, was zu einer Verstärkung der Hyperkapnie (d. h.

ATEMPROBLEME BEI MORBUS POMPE

eine übermäßige Sättigung des Bluts mit CO₂) und Hypoxämie (zu niedriger Sauerstoffpartialdruck, d.h. zu wenig Sauerstoff im Blut) führen kann. Bei infantilen Pompe-Patienten können bereits schlafbezogene Atmungsprobleme vorhanden sein, bevor die Eltern erste Symptome bemerken.

F: Wie kann man bei sich selbst eine Schlafapnoe erkennen?

A: Eine Schlafapnoe ist eine Schlafstörung, bei der es zu Atemstillständen während des Schlafs kommt. Jede Episode dauert so lange, dass ein oder mehr Atemzüge ausgelassen werden und diese Episoden treten während des Schlafs mehrmals auf. Die Standarddefinition eines Apnoe-Ereignisses beschreibt sowohl Atemstillstände von 10 Sekunden oder mehr, die entweder mit einer neurologischen Weckreaktion (im EEG sichtbar), **oder** einem Sauerstoffabfall im Blut (Entsättigung) von 3 – 4% oder mehr einhergehen, **oder** aber sowohl eine Weckreaktion als auch eine Sauerstoffentsättigung zur Folge haben. Um eine Schlafapnoe zu diagnostizieren muss eine nächtliche Schlafstudie oder Polysomnographie angefertigt werden.

Eine klinisch signifikante Schlafapnoe liegt vor, wenn im Polysomnogramm 5 oder mehr Episoden von jeglicher Form von Apnoe verzeichnet sind.

Es gibt drei verschiedene Formen von Schlafapnoe: die zentrale, obstruktive oder gemischte Form:

Zentrale Schlafapnoe: Bei dieser Störung wird die Atmung während des Schlafs wiederholt unterbrochen wegen einer verminderten Atmungsanstrengung. Anders als bei der obstruktiven Schlafapnoe, bei der wegen einer Verengung der oberen Atemwege nicht normal geatmet werden kann, sendet bei der zentralen Schlafapnoe das Gehirn nicht die richtigen Signale an die Muskeln, die die Atmung kontrollieren. Die zentrale Schlafapnoe ist selten und macht weniger als 5% der Schlafapnoen aus.

Obstruktive Schlafapnoe: Das ist eine potenziell gefährliche Schlafstörung, bei der die Atmung während des Nachtschlafs wiederholt stoppt und wieder einsetzt. Die obstruktive Schlafapnoe ist die häufigste der verschiedenen Formen von Schlafapnoe. Bei dieser Form werden die Muskeln im Rachenraum zeitweise schlaff und blockieren während des Schlafs die Atemwege. Das deutlichste Anzeichen für eine obstruktive Schlafapnoe ist das Schnarchen, obwohl nicht jeder Patient mit einer obstruktiven Schlafapnoe schnarcht.

Gemischte Form der Schlafapnoe: Das ist eine Kombination aus der zentralen und der obstruktiven Form der Schlafapnoe. Bei dieser Form dauern zentrale Schlafapnoen

ATEMPROBLEME BEI MORBUS POMPE

an oder treten auf bei dem Versuch, obstruktive Ereignisse mittels einer CPAP-Beatmung (kontinuierliche positive Überdruckbeatmung) oder einer BiPAP-Beatmung (Beatmung mit 2 verschiedenen Druckniveaus) zu behandeln.

Unabhängig von der Form, bemerkt ein Patient mit Schlafapnoe selten, dass er Atemprobleme hat, selbst beim Aufwachen. Die Schlafapnoe wird meist von anderen bemerkt, die die Episoden miterleben oder der Verdacht entsteht aufgrund der Auswirkungen auf den Körper. Manchmal sind Symptome über Jahre vorhanden, ohne dass sie erkannt werden und es kann zu einer gewissen Gewöhnung an die Tagesmüdigkeit und des Erschöpfungssyndroms kommen, das mit den starken Schlafstörungen verbunden ist.

F: Gibt es eine Liste mit Empfehlungen in Bezug auf den Lungenstatus, die ein Pompe-Patient befolgen sollte?

A: Im nachfolgenden finden Sie eine Liste mit Empfehlungen:

- Die Atmung sollte bei jedem Arztbesuch klinisch beurteilt werden.
- Falls möglich, sollten die Lungenfunktion und der Gasaustausch bei der Diagnosestellung, in jährlichen Abständen und wenn sich der klinische Zustand des Patienten verändert gemessen werden.
- Bei der Diagnosestellung und auch wenn es klinisch notwendig ist sollte eine Röntgenaufnahme des Thorax angefertigt werden.
- Das Sekret in den Atemwegen sollte routinemäßig maximal entfernt werden.
- Immer wenn ein Patient über Tagesmüdigkeit, unerklärliche Erschöpfungszustände klagt oder wenn er Apnoen während des Schlafs bemerkt hat, sollte die Atemfunktion während des Schlafs gemessen werden.
- Ihr Arzt verordnet Ihnen möglicherweise – auf Grund von vorhandenen Atmungsstörungen wie Hypoxämie, obstruktive Schlafapnoe und Hypoventilation – zusätzlichen Sauerstoff und eine nicht-invasive Beatmung. Die Art der Behandlung sollte immer auf einer sicheren Diagnose der respiratorischen Ereignisse, die während der Nacht bemerkt wurden, basieren.
- Sämtliche Lungeninfekte sollten aggressiv behandelt werden.

F: Welche Arten von Therapien können Patienten mit Atemstörungen helfen?

A: Die mechanische Beatmung hilft Pompe-Patienten bei der Behandlung von Atmungsstörungen, indem Luft in die Lungen gebracht wird. Der Einsatz von maschineller Beatmung (Beatmungsgeräte) kann bei Kindern und Erwachsenen mit

ATEMPROBLEME BEI MORBUS POMPE

Ateminsuffizienz die Lebensqualität ganz erheblich verbessern.

Am Anfang kann die Beatmungstherapie nur nachts notwendig sein, um während des Schlafs einen normalen Atemfluss aufrechtzuerhalten. Der Patient wird über ein tragbares Gerät über eine Nasen- oder eine Mund-Nasen-Maske mit einem stetigen Luftstrom versorgt.

Verschiedene Beatmungsgerätetypen, die bei Pompe-Patienten am häufigsten eingesetzt werden:

- **BiPAP-Beatmungsgeräte:** BiPAP (Bi-level Positive Airway Pressure, druckkontrollierte Beatmung mit zwei Druckniveaus). Das BiPAP-Beatmungsgerät unterstützt die Sauerstoffversorgung und Atmung bei Schlafapnoe oder bei einer Ermüdung der Atemmuskulatur. Es wird auch verwendet, um invasiven Methoden wie Intubation oder Tracheotomie vorzubeugen. Bei der druckkontrollierten Beatmung mit zwei Druckniveaus wird Luft mit einem konstanten Druck in die Lungen gepresst, danach geht das Gerät für das Ausatmen auf ein niedrigeres Druckniveau.
- **Volumengesteuerte Beatmungsgeräte:** Bei einem volumengesteuerten Beatmungsgerät ist die Menge an Luft, die mit jedem "Atemzug" in die Lunge gepresst wird, voreingestellt und nicht der Druck. Mit volumengesteuerten Geräten kann ein höheres Volumen und ein höherer Druck eingestellt werden, als dies mit BiPAP-Geräten möglich ist.
- **CPAP-Beatmungsgeräte:** Bei der CPAP-Beatmung (Continuous Positive Airway Pressure) wird ein positiver Druck erzeugt, der verhindert, dass der Rachenraum während des Schlafs kollabiert. CPAP-Geräte bieten Menschen mit einer schwachen Atemmuskulatur in der Regel nicht die Unterstützung, die sie brauchen. Nur Pompe-Patienten, bei denen in seltenen Fällen eine Schlaf-Apnoe behandelt werden soll, sollten CPAP-Geräte benutzen. Allgemein kann gesagt werden, dass CPAP-Geräte bei Pompe-Patienten nicht eingesetzt werden sollten.

F: In einigen Fällen kann der Befeuchter des Beatmungsgeräts nicht benutzt werden, da sich der Schlauch mit Kondenswasser füllt. Wie kommt es dazu?

A: Dieser Kondensationsvorgang wird "Ausregnen" genannt. Wenn das Zimmer kühl ist, trifft die angewärmte befeuchtete Luft auf die kältere Raumtemperatur und kühlt ab. Beim Abkühlen wird die Menge an Feuchtigkeit (Wasserdampf), die die Luft enthalten kann, verringert, was zum „Ausregnen“ der Feuchtigkeit führt. Die Feuchtigkeitsmenge, die die Luft speichern kann, ist je nach Temperatur verschieden: wärmere Luft kann

ATEMPROBLEME BEI MORBUS POMPE

eine größere Menge an Feuchtigkeit speichern als kältere. Wenn sich warme Luft abkühlt, (z. B. über Nacht), hat sie weniger Speicherkapazität für Wasser, d. h. das Wasser kondensiert und es bilden sich Tröpfchen.

Verschiedene Möglichkeiten, das Ausregnen in den Griff zu bekommen:

- Versuchen Sie, das Luftfeuchtigkeitsniveau niedriger einzustellen
- Stellen Sie die Temperatur im Schlafzimmer während der Nacht höher, um einen geringeren Temperaturunterschied zwischen der Raumtemperatur und dem Befeuchter zu erhalten. Dabei darauf achten, dass das Schlafzimmerfenster geschlossen ist.
- Legen Sie den Beatmungsschlauch unter die Bettdecke, um ihn warm zu halten.
- Umwickeln Sie den Beatmungsschlauch mit Alufolie oder einem anderen Isoliermaterial wie z.B. Dämmmaterial für Rohrleitungen o.ä. umwickeln. Ziel dabei ist, den Schlauch und die Luft darin warm zu halten.

F: Was ist eine beheizte Atemluftbefeuchtung?

A: Eine beheizte Atemluftbefeuchtung im Atemluftkreislauf des Beatmungsgerätes erwärmt die Luft und versorgt sie mit ausreichend Feuchtigkeit, um einer Austrocknung der Schleimhäute vorzubeugen.

F: Bei mir ist ein chirurgischer Eingriff geplant, der möglicherweise unter Vollnarkose durchgeführt wird. Was kann ich tun, um Atmungs- oder Lungenproblemen vorzubeugen?

A: Falls bei einem chirurgischen Eingriff eine Vollnarkose notwendig ist, sollten Sie das medizinische Team *rechtzeitig vorher* darüber informieren, dass Sie nach der Operation eine zusätzliche Atemunterstützung und Unterstützung beim Husten brauchen. Weisen Sie klar darauf hin, welche Art der Unterstützung Sie wünschen. Manche Pompe-Patienten möchten lieber eine nicht-invasive Beatmung (wie z. B. ein BiPAP-Beatmungsgerät und Hustenunterstützung mit dem Cough Assist). Andere Patienten haben das Gefühl, dass eine invasive Beatmung (über einen Beatmungsschlauch in den Atemwegen) effektiver ist. Familienmitglieder, die Sie in der Erholungsphase nach der OP unterstützen, müssen in die richtige Bedienung der jeweiligen Geräte eingewiesen werden. Ein Atemtherapeut kann hier die richtige Schulung übernehmen. Sie sollten auch das OP-Team darüber informieren, wenn Sie bereits ein Beatmungsgerät benutzen, so dass im Vorfeld bereits Ihre Bedürfnisse in Bezug auf die Narkose so gut wie möglich geplant werden können. Es ist hilfreich, das eigene Beatmungsgerät ins Krankenhaus mitzunehmen und das mit dem Arzt und dem Anästhesisten vorher zu besprechen.

F: Was soll ich Ärzten und dem medizinischen Personal über den Einsatz von Sauerstoff sagen?

A: Häufig ist sich das medizinische Personal nicht darüber bewusst, dass es nicht ratsam ist, Pompe-Patienten mit Atmungsproblemen mit Sauerstoff zu verabreichen. Das kann sogar gefährlich sein und sollte im Bedarfsfall nur mit Wissen Ihres Arztes kontrolliert und mit großer Vorsicht gegeben werden. Denken Sie daran, dass die Atmungsprobleme bei Morbus Pompe durch eine geschwächte Atemmuskulatur und nicht durch eine Erkrankung der Lunge verursacht werden. Die meisten Pompe-Patienten haben eine gesunde Lunge. Die Sauerstoffgabe verhilft Ihnen nicht zu einer tieferen Einatmung, sondern unterdrückt den natürlichen Atemimpuls. Dabei steigt der CO₂-Gehalt im Blut stark an und es besteht das Risiko, dass es zu einem Atemversagen kommt. Das kann verhindert werden durch eine Atemtherapie, die eine tiefe Atmung ermöglicht. Zur Sicherheit sollten Sie für Notfallsituationen ein Notfallarmband tragen oder einen Notfallausweis mit schriftlichen Instruktionen Ihres Pulmologen oder Beatmungsspezialisten mit sich führen. Sauerstoff sollte nur im Krankenhaus gegeben werden, wenn Sie eine Lungenerkrankung wie z. B. Lungenentzündung haben oder um in den letzten Stadien von Morbus Pompe Erleichterung zu verschaffen.

Weitere Informationsquellen:

(Die folgenden Verweise und Links auf weitere Informationsquellen entsprechen nicht dem englischen Original, da sie sich – soweit nicht entsprechend gekennzeichnet – auf den deutschen Sprachraum beziehen.)

Hier finden Sie umfassende Informationen zu Morbus Pompe:

- Die **Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V. (SHG Glykogenose)** ist ein Verein von Patienten mit verschiedenen Glykogenosen und deren Familien. Die SHG veranstaltet einmal jährlich ein Patiententreffen mit einem eintägigen Pompe-Workshop mit Fachreferaten zu aktuellen Themen und gibt einen Informationsrundbrief („Glykopost“) heraus. Auf der Homepage www.glykogenose.de erhalten Sie viele Informationen zu Morbus Pompe.
- Patienten in Österreich erhalten Informationen auf der Homepage der österreichischen Pompe-Patientengruppe www.morbus-pompe.at
- Umfassende Informationen zu Morbus Pompe finden Sie auf der privaten Homepage www.pompe-portal.de.

ATEMPROBLEME BEI MORBUS POMPE

- Auf der Webseite <http://www.heimbeatmung.de/> finden Sie viele Informationen zur Heimbeatmung sowie eine Übersicht über Schlafzentren in Deutschland
- Informationen zu allgemeinen Fragen zu neuromuskulären Erkrankungen oder zu Behandlungszentren finden Sie auf der Homepage der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke www.dgm.org
- Auf der Homepage der Firma Genzyme in Deutschland www.genzyme.de erhalten Sie unter der Rubrik „Blickpunkt Therapie“ Informationen zu Morbus Pompe sowie die Informationsbroschüre „Fragen und Antworten zu Morbus Pompe“.

Weitere englischsprachige Informationsquellen:

- **Die International Pompe Association (IPA)** ist ein internationaler Zusammenschluss von Selbsthilfegruppen weltweit für Pompe-Betroffene. Die IPA hilft Patienten, Angehörigen und Beschäftigten im Gesundheitswesen weltweit dabei, Erfahrungen und Erkenntnisse über Kontinente und Kulturen hinweg auszutauschen. Die Kontaktadresse für Ihr Land finden Sie auf der IPA-Webseite www.worldpompe.org
- Die englischsprachige Webseite der Pompe Community der Firma Genzyme stellt umfassende Informationen über die Erkrankung zur Verfügung und informiert über Unterstützung bei der Krankheitsbewältigung unter www.pompe.com. Understanding Pompe Disease ist eine kostenlose englischsprachige Broschüre, die eine gute Einführung in Morbus Pompe darstellt.
- The Physicians Guide to Pompe Disease kann über die National Organization for Rare Disorders (NORD) unter www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html bestellt werden.
- American College of Medical Genetics (ACMG) Practical Guideline: Pompe Disease Diagnosis and Management Guideline 2006. Vol. 8. No. 5. *Die ACMG Guidelines wurden für Ärzte und anderes medizinisches Personal verfasst.* http://www.acmg.net/resources/policies/Pompe_Disease.pdf
- Center for Lysosomal and Metabolic Diseases Erasmus MC University Medical Center www.erasmusmc.nl/.

ATEMPROBLEME BEI MORBUS POMPE

- Acid Maltase Deficiency Association (AMDA): Die AMDA wurde gegründet mit dem Ziel, die Forschung zu fördern und über Morbus Pompe zu informieren. Besuchen Sie die Homepage www.amda-pompe.org.
- Medizinische Zentren, die spezialisiert sind auf Neuromuskuläre Erkrankungen: Um medizinische Zentren, die auf neuromuskuläre Erkrankungen spezialisiert sind, zu finden, wenden Sie sich an die Gesellschaft für neuromuskuläre Erkrankungen in Ihrem Land (NMD)
 - In Deutschland: die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke www.dgm.org
 - In den USA: Muscular Dystrophy Association (MDA) at www.mdausa.org/clinics.
 - In Europa: die Homepage der EAMDA www.eamda.net.
 - In anderen Kontinenten: besuchen Sie die Homepage der World Alliance of Neuromuscular Disorder Associations (WANDA) unter www.wandaweb.org und klicken Sie auf Ihr Land.
- GSDNet (listserv@listserv.icors.org): Registrieren Sie sich auf dem GSDNet Listserv um mit Pompe-Patienten weltweit in E-Mail-Kontakt zu treten. So registrieren Sie sich per E-Mail beim GSDNet:
“An...”: Schreiben Sie: listserv@listserv.icors.org
“CC”: Bitte leer lassen
“Betreff”: Bitte leer lassen
Textfeld: Schreiben Sie den folgenden Text in das Textfeld:: Subscribe GSDNet <Ihr Name>.



ATEMPROBLEME BEI MORBUS POMPE

Diese Broschüre hat zum Ziel, allgemeine Informationen zum genannten Thema zur Verfügung zu stellen. Die Veröffentlichung ist ein Service der International Pompe Association, und es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die International Pompe Association keinesfalls medizinische oder andere professionelle Dienstleistungen erbringt. Die Medizin ist eine Wissenschaft, die ständigen Veränderungen unterworfen ist. Bedingt durch Fehler und Änderungen in der Behandlung kann keine Gewähr für die vollständige Exaktheit einer solch komplexen Materie übernommen werden. Es ist unabdingbar, diese Informationen von anderen Quellen, insbesondere dem behandelnden Arzt, absichern zu lassen.