POMPE Connections

Atmungsprobleme bei Morbus Pompe

Viele Babys, Kinder und Erwachsene mit Morbus Pompe haben bereits früh Anzeichen von Atmungsproblemen, die sich bei Voranschreiten der Muskelschwäche verstärken. Diese Probleme können sich nach und nach verschlechtern oder aber plötzlich auftreten, je nach Stadium oder Verlaufsschwere der Erkrankung. In diesem Kapitel werden die häufigsten Atmungsprobleme und der Umgang damit beschrieben. Es wird auch erklärt, was in einem Notfall unternommen werden muss, um die Lungenfunktion zu erhalten oder wieder herzustellen und was im Falle einer Operation zu beachten ist.

F Warum haben Pompe-Patienten Atmungsprobleme?

A M. Pompe schwächt das Zwerchfell (muskuläre Scheidewand unterhalb der Lungen, die den Brust- vom Bauchraum trennt) sowie die Zwischenrippenmuskeln. Diese Muskeln spielen bei der Atmung eine große Rolle. Werden sie schwächer, kann es schwierig sein, tief genug einzuatmen, um die Lungen mit Luft zu füllen und das Kohlendioxid (CO_2) auszuatmen. Das führt dazu, dass sich CO_2 im Blut anreichert und das körperliche Wohlbefinden beeinträchtigt ist. Der medizinische Ausdruck für diesen Zustand ist **Ateminsuffizienz**. Eine zunehmende Schwäche der Atemmuskeln kann auch das Husten erschweren. Wenn Ihr Hustenstoß zu schwach ist um Ihre Atemwege vom Hustensekret zu befreien, kann das Lungenentzündungen und andere gesundheitliche Probleme zur Folge haben.

Bei Morbus Pompe können Atmungsstörungen eintreten, auch wenn der Betroffene noch gehen kann. Bei anderen neuromuskulären Erkrankungen treten Probleme mit der Atmung erst auf, wenn der Patient nicht mehr gehfähig ist. Werden Ihre Atmungsstörungen erst diagnostiziert, wenn Sie bereits auf den Rollstuhl angewiesen sind, kann das dazu führen, dass Sie nicht schnell genug behandelt werden. Daher müssen Sie sehr aufmerksam auf die Anzeichen von Atmungsproblemen achten und wissen, was zu tun ist, wenn sie auftreten.

IPA www.worldpompe.org

Mit finanzieller Unterstützung von genzyme

Andere Bezeichnungen für Morbus Pompe
Mangel an saurer Alpha-Glukosidase, Mangel an saurer Maltase (engl.: acid maltase deficiency – AMD), Glykogenspeicherkrankheit, Glykogenose Typ II und lysosomaler Alpha-Glukosidase-Mangel.

F Was sind die Anzeichen für Atmungsprobleme bei Pompe-Patienten?

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

Auswirkung auf tägliche Aktivitäten

- Konzentrations- und Aufmerksamkeitsstörungen
- Leistungsabfall (zum Beispiel, eine Verschlechterung der Schulnoten oder erhöhter Zeitbedarf, um die Aufgaben am Arbeitsplatz zu erledigen)
- Atemnot im Ruhezustand oder nach körperlicher Betätigung oder Anstrengung
- Verlust von Appetit und der Lust am Essen

Schlafprobleme

- Tagesmüdigkeit
- Einschlaf- oder Durchschlafschwierigkeiten
- Häufige Albträume

Andere Probleme

- Angstzustände
- Depression
- Morgendliche Kopfschmerzen
- Schwaches Niesen oder Husten
- Atmungsunterstützung durch Einsatz der Muskulatur in Nacken und Rücken

Wenn eines oder mehrere dieser Symptome auftreten, deutet das nicht zwangsläufig auf Atmungsprobleme hin. Aber wenn man die Symptome kennt, die sich auf die täglichen Aktivitäten auswirken oder den Nachtschlaf stören, sind sie leichter richtig einzuordnen.

F Welche gesundheitlichen Probleme können auftreten, wenn man Schwierigkeiten dabei hat, tief einzuatmen?

A Bei einem tiefen Atemzug wird die Lunge vollständig belüftet. Bei diesem Vorgang nimmt die Lunge die Menge an Luft auf, die sie für eine normale Lungenfunktion benötigt. Bei einer zu flachen Atmung wird mit der Zeit die von der Lunge aufgenommene Luftmenge vermindert oder aber das Lungenvolumen verkleinert.

Hypoventilation (Minderbelüftung) während des Schlafs

Pompe-Patienten mit einem stark verminderten Lungenvolumen (unter 40% des Normalwertes) leiden in der Regel unter einer Hypoventilation während des Schlafs. Das heißt, dass die Atemzüge zu flach sind und nicht genügend Luft in und aus der Lunge transportiert wird. Bei manchen Betroffenen mit einer Muskelschwäche im Rachen oder der Zunge kann sich auch eine obstruktive Schlafapnoe entwickeln, die dann auftritt, wenn die Atemwege blockiert sind. Dadurch setzt während des Schlafs die Atmung für einen kurzen Moment aus. Hypoventilation und Schlafapnoen sollten diagnostiziert und in einem Schlaflabor mit Erfahrung bei neuromuskulären Erkrankungen behandelt werden.

Infektionsrisiko
Bei einer Erkältung oder einer Bronchitis steigt bei schwachem Hustenstoß das Risiko einer Lungenentzündung beträchtlich.

Ateminsuffizienz
Wenn die Atmung zu flach ist und dadurch die Sauerstoffsättigung des Blutes oder der CO_2-Ausstoß unzureichend sind, kann das eine Ateminsuffizienz zur Folge haben. Wird die Ateminsuffizienz nicht richtig behandelt, kann es zu einem Atemversagen kommen, was bedeutet, dass der Betroffene zu schwach ist, selbst zu atmen. Ein Atemversagen ist ein medizinischer Notfall. Um die Atmung wieder herzustellen, wird ein Schlauch direkt in die Luftröhre eingeführt.

F Wie kann ich diesen gesundheitlichen Problemen vorbeugen?

A Durch die folgenden Maßnahmen können Sie ernsten Problemen vorbeugen:

- **Regelmäßige Überprüfung der Lungenfunktion** im Sitzen und im Liegen (eine Untersuchung im Sitzen und im Liegen zeigt Schwächen der Zwerchfellmuskulatur auf)
- **Auf andere Anzeichen und Symptome von Atmungsstörungen achten,** wie zum Beispiel Atemnot, schnelle Atmung, Kopfschmerzen, Müdigkeit, Verwirrtheit, Schwitzen, rasender Puls oder Zyanose (bläuliche Verfärbung von Lippen, Haut und Nägeln)
- **Schnelle Behandlung bei Atmungsstörungen**
- **Hustenunterstützende Therapien lernen** und bei unzureichender Hustenleistung ein Gerät zur Unterstützung verwenden
- **Regelmäßige Verlaufsuntersuchungen, jährliche Grippeschutzimpfung und gegebenenfalls eine Pneumokokken-Impfung** wahrnehmen, um das Risiko einer Lungenentzündung zu verringern.
- **Den Arzt rufen, wenn Sie das Gefühl haben, dass sich eine Lungenentzündung anbahnt,** so dass Sie so schnell wie möglich mit Antibiotika behandelt werden können.

F Welche Therapien können bei Atmungsproblemen helfen?

A Mechanische Beatmungsgeräte helfen Pompe-Patienten bei Atmungsproblemen, indem sie Luft in die Lunge pumpen. Diese Geräte können bei Kindern und Erwachsenen mit Ateminsuffizienz die Lebensqualität stark verbessern. Am Anfang ist eine Beatmung meist nur nachts notwendig, um während des Schlafs eine normale Atemfunktion zu gewährleisten. Durch ein tragbares Beatmungsgerät fließt ein ständiger Luftstrom durch eine Nasenmaske oder eine Nasen-/Mundmaske.

Es gibt zwei Arten von Beatmungsgeräten, die bei Pompe-Patienten meistens verwendet werden:

- **BiPap-Geräte** sind so eingestellt, dass das Luftdruckniveau beim Einatmen größer ist als beim Ausatmen

- Über **Beatmungsgeräte mit Volumenvorgabe** wird das Luftvolumen geregelt und nicht der Druck. Das ermöglicht im Bedarfsfall tiefere Atemzüge

Eine andere Geräteart sind die so genannten **CPAP**- (oder C-pap) Geräte, bei denen der Luftdruck konstant gehalten wird. Diese Geräte stellen für Patienten mit Atemmuskulaturschwäche in der Regel nicht die geeignete Unterstützung dar. CPAP sollte bei Morbus Pompe nur in seltenen Fällen eingesetzt werden, um Schlafapnoen zu behandeln.

Es gibt auch Therapien, die helfen, die Lungen- und Brustmuskulatur zu dehnen und das Husten zu erleichtern, wie zum Beispiel:

- Das so genannte **Air Stacking**, bei dem über ein spezielles Gerät eine größere Luftmenge durch eine Reihe von tiefen Atemzügen in der Lunge angehäuft wird
- **Assistiertes Husten**, entweder manuell oder mit Hilfe eines Gerätes (zum Beispiel Cough-Assist), zum Abhusten des angesammelten Lungensekrets

Bei akutem Atemversagen oder einer äußerst schwer zu behandelnden Atemwegsinfektion kann es notwendig werden, einen Luftröhrenschnitt zu machen und über einen Beatmungsschlauch die Beatmung fortzusetzen. Diesen Eingriff nennt man **Tracheotomie**. Die meisten Pompe-Patienten können die richtige Unterstützung sicherlich über eine Kombination nicht-invasive Therapien bekommen (Therapien, bei denen eine Atemmaske oder ein Mundstück verwendet wird) und benötigen keinen operativen Eingriff. Manchmal kann ein Beatmungsschlauch, der während einer Krankheit notwendig wurde, später wieder entfernt werden. Patienten mit Atmungsproblemen müssen unbedingt von einem Pneumologen oder Atmungsspezialisten behandelt werden, damit eine atemunterstützende Therapie rechtzeitig begonnen werden kann, bevor es zu Notfallsituationen kommt.

F **Ich muss mich einer Operation unterziehen und brauche vermutlich eine Narkose. Welche Maßnahmen sollte ich ergreifen, um Problemen mit der Atmung oder einer Lungenentzündung vorzubeugen?**

A Wird bei einer Operation eine Allgemeinanästhesie benötigt, so sollten Sie das medizinische Personal *rechtzeitig* darüber informieren, dass Sie nach der Operation beim Atmen und Abhusten zusätzliche Hilfe benötigen. Stellen Sie von vornherein klar, welche Art von Hilfe Sie brauchen. Manche Pompe-Patienten bevorzugen eine nicht-invasive Beatmung (wie zum Beispiel **BiPAP**-

Geräte und Geräte zum assistierten Abhusten). Andere haben das Gefühl, dass eine invasive Beatmung (wie zum Beispiel ein Beatmungsschlauch) wirkungsvoller ist. Die Personen, die Sie in der Rekonvaleszenzphase betreuen, müssen den Umgang mit den jeweiligen Geräten lernen. Ein Atmungstherapeut kann ihnen dabei helfen. Sie sollten das medizinische Personal auch darüber informieren, wenn Sie bereits ein Beatmungsgerät benutzen, so dass bei der Narkoseplanung Ihre speziellen Bedürfnisse berücksichtigt werden können.

F **Was soll ich Ärzten zum Einsatz von Sauerstoff sagen?**

A Häufig ist sich das medizinische Personal nicht darüber bewusst, dass Pompe-Patienten mit Atmungsproblemen auf keinen Fall Sauerstoff verabreicht bekommen sollten. Das kann sogar gefährlich sein. Bedenken Sie, dass bei Morbus Pompe Atmungsprobleme von der geschwächten Atemmuskulatur herrühren und nicht von einer kranken Lunge. Die meisten Pompe-Patienten haben durchaus gesunde Lungen. Statt zu tieferen Atemzügen zu verhelfen, unterdrückt der einströmende Sauerstoff den Atemreflex. Der CO_2-Gehalt im Blut steigt stark an und es besteht das Risiko eines Atemversagens. Das kann durch eine geeignete Beatmungstherapie, die zu tiefen Atemzügen verhilft, vermieden werden. Zum Schutz in Notfallsituationen können Sie ein Notfallarmband oder -halskette tragen oder eine Notfallinformation Ihres Pneumologen oder Atemspezialisten mit sich führen. Sauerstoff sollte im Krankenhaus nur dann verwendet werden, wenn Sie zusätzlich an einer Lungenerkrankung wie zum Beispiel einer Lungenentzündung leiden oder als erleichternde Maßnahmen in den späten Stadien der Erkrankung.

Weitere Informationen

Mehr Informationen oder Ratschläge zum Thema Atemtherapie für Pompe-Patienten finden Sie auf den folgenden Websites:

- Auf der Website der International Pompe Association (IPA) www.worldpompe.org finden Sie die Kontaktadresse der Selbsthilfegruppe Ihres Landes. Auf der Website wird auch eine Informationsbroschüre zur Verfügung gestellt zum Thema Beatmung bei Flugreisen
- Viele Informationen zu Atmungsproblemen und Heimbeatmung finden Sie auf der privaten homepage www.morbus-pompe.de
- INFORESP www.inforesp.org ist ein Informationsdienst, der auf Atmungsprobleme bei neuromuskulären Erkrankungen aufmerksam machen möchte.
- Das International Ventilator Users Network www.post-polio.org/ivun hilft Patienten, sich an ein Leben mit einem Beatmungsgerät zu gewöhnen und mit anderen beatmungspflichten Patienten und ihren Familien in Kontakt zu treten
- Weitere wertvolle Informationen zum Umgang mit Beatmungsgeräten erhalten Sie auf der Website von Dr. John Bach: www.doctorbach.com. Dr. Bach ist ein Experte auf dem Gebiet der Atmungstherapie bei Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen und ein Verfechter der nicht-invasiven Beatmung.

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 betreuenden Arzt absichern zu lassen.