

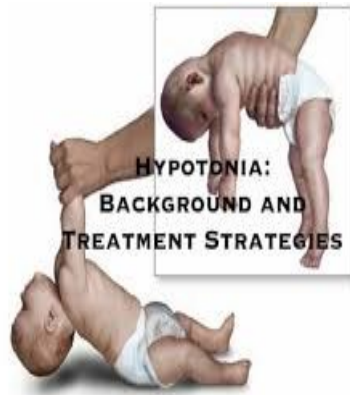


شماره سند: AH-Edu-PA-83-00
تاریخ تدوین: ۹۸/۸/۲
تاریخ بازنگری: ۰۴/۲/۲۰
تاریخ آخرین ویرایش: ۰۲/۴/۲۰



دانشگاه علوم پزشکی مشهد

پمپه POMPE



دانشگاه علوم پزشکی مشهد
مرکز آموزشی، پژوهشی و درمانی کودکان اکبر
واحد آموزش به بیمار

توصیه پرستاری

رژیم غذایی پروتئین و ورزش درمانی می تواند در کنترل عوارض این بیماری کمک کننده باشد.



با آرزوی سلامتی برای فرزند دلبندتان



اسکن کد با نرم افزار بارکدخوان جهت دسترسی به مطالب آموزشی



منبع: بیماری های متابولیک نلسون

WWW.uptodate.com

آدرس بیمارستان: بلوار شهید کاوه-بیمارستان کودکان اکبر

تلفن: ۵-۳۸۷۱۳۸۰۰



درمان:

با ابداع درمان جایگزینی آنزیم یک تصویر جدید از سیر بیماری پمپه برای هر دو فرم شیرخواری و دیررس ایجاد شده است. انتخاب درمانی قبلا محدود به اقدامات حمایتی و تسکینی بود. در حال حاضر درمان جایگزین با آنزیم مخصوص (میوزایم) در دسترس می باشد. دوز آن ۲۰ میلی گرم به ازای هر کیلوگرم وزن بدن است که هر دو هفته تجویز می شود.

تشخیص زود هنگام و درمان برای بهبود نتیجه بیماری پمپه بسیار ضروری است.

والدین گرامی:

این پمفلت شامل اطلاعاتی در مورد مراقبت و درمان از کودک شماست. امیدواریم با مطالعه این مطالب و رعایت نکات ذکر شده در آن، شاهد بهبودی سریعتر کودکان باشیم.



مقدمه:

بیماری پمپه در اثر کاهش فعالیت یک نوع آنزیم (اسیدو ۴ آلفا گلوکوزیداز) که آنزیم مسئول تجزیه یه نوع قند (گلیکوژن) می باشد، ایجاد می شود. این نقص منتج به تجمع گلیکوژن در بافت ها و سلول های مختلف می شود.



انواع بیماری پمپه:

- بیماری پمپه شیرخواری

*بیماری پمپه جوانی یا شروع بالغین (پمپه دیررس)

تشخیص:

در فرم شیرخواری عکس قفسه سینه بزرگی قلب شدید را نشان می دهد.

نوار قلب

اکوی قلب (ضخیم شدن هر دو بطن یا دیواره بین بطنی)

نمونه گیری از عضله (افزایش گلیکوژن عضله)

تظاهرات بالینی:

این بیماری شامل انواع مختلف فنوتیپ (شکل ظاهری) می شود.

اما ضعف عضلانی در هر دو نوع آنها مشترک می باشد.



در پمپه نوع شیرخواری مشکلات تغذیه

ای، بزرگی کبد و قلب که منجر به مرگ تا

یکسالگی می شود معمولا قابل تشخیص

است. ظاهر شیرخوار در پمپه نوع یک

بسیار شل (FLOPPY INFANT)

می باشد.

علائم اولیه در برخی بیماران ممکن است

نارسایی تنفسی که با خواب آلودگی، سردرد

صبحگاهی، تنگی نفس بروز کند که در

نهایت منجر به اختلال تنفس در خواب و

نارسایی تنفسی می شود.