

Izvirni znanstveni članek / Original scientific article

## Kakovost življenja oseb s Pompejevo boleznijo: študija primera Quality of life of patients with Pompe disease: A case study

Bine Halec<sup>1, \*</sup>, Olga Žunkovič<sup>1</sup>, Gordana Horvat Pinterič<sup>1</sup>, Mateja Lorber<sup>2</sup>

**Ključne besede:** redke bolezni; encimska nadomestna terapija; kakovost življenja

**Key words:** rare diseases; enzyme replacement therapy; quality of life

<sup>1</sup> Univerzitetni klinični center Maribor, Ljubljanska ulica 5, 2000 Maribor, Slovenija

<sup>2</sup> Univerza v Mariboru Fakulteta za zdravstvene vede, Žitna ulica 15. 2000 Maribor, Slovenija

\*Korespondenčni avtor /  
Corresponding author:  
b.halec.1996@gmail.com

Članek je nastal na osnovi  
diplomskega dela Bineta Haleca  
*Kakovost življenja oseb  
s Pompejevo boleznijo* (2019).

### IZVLEČEK

**Uvod:** Pompejeva bolezen spada med zelo redke prirojene metabolne bolezni; zanjo je značilen primanjkljaj ali odsotnost encima alfa-glukozidaza. Kopičenje glikogena v mišičnih celicah posledično privede do slabšanja mišične moči, močnih bolečin ter napredujočih težav z dihanjem. Namen raziskave je bil ugotoviti vpliv bolezni na kakovost življenja in negovalne probleme, ki se pri takšnem pacientu pojavijo.

**Metode:** Uporabljena je bila kvalitativna metodologija raziskovanja. Izveden je bil delno strukturiran intervju s pacientko, ki ima diagnosticirano Pompejevo bolezen. Intervju smo posneli, dobesedno zapisali in analizirali z metodo analize besedila.

**Rezultati:** Ugotovljeno je bilo, da je Pompejeva bolezen močno vplivala na kakovost življenja pacientke. Z metodo analize besedila je bilo identificiranih pet podkategorij: sprejetje bolezni; pomoč bližnjih; težave zaradi bolezni; izvajanje vsakodnevnih aktivnosti in zdravljenje. Podkategorije so bile nato združene v glavno kategorijo, poimenovano »vpliv na kakovost življenja«. Prav tako je bilo izpostavljenih sedem negovalnih problemov: strah, žalost, oteženo dihanje, bolečina, obstipacija, utrujenost, nevarnost za padec.

**Diskusija in zaključek:** Pompejeva bolezen močno spremeni kakovost življenja pacienta, saj se slednji srečuje s številnimi težavami na različnih področjih življenja. Za zagotavljanje višje kakovosti življenja in lažje izvajanje vsakodnevnih aktivnosti je pomembno, da pacient s Pompejevo boleznijo s strani bližnjih in zdravstvenih delavcev prejme ustrezno pomoč in podporo.

### ABSTRACT

**Introduction:** The Pompe disease is a very rare congenital disease. It is marked by a deficiency or absence of the alpha-glucosidase enzyme. Glycogen accumulation in muscle cells consequently leads to the weakening of muscle strength, intense pain and progressing breathing difficulties. The purpose of this research was to determine the impact of the disease on the quality of life and health care problems that these patients have.

**Methods:** A qualitative research methodology was used. We conducted a semi-structured interview with a patient who was diagnosed with Pompe disease. The interview was recorded, transcribed and analyzed by using the method of content analysis.

**Results:** It has been found that Pompe disease greatly affected patients' quality of life. Content analyses identified five subcategories: accepting the disease, help given by close family and friends, difficulties due to the disease, performing everyday activities and treatment. The subcategories were then combined into a main category 'the effects on the quality of life'. We also emphasized seven nursing care problems: fear, sadness, difficult breathing, pain, obstipation, fatigue, danger of falling.

**Discussion and conclusion:** Pompe disease significantly changes patient's quality of life since these patients face many problems in different areas of life. To ensure a higher quality of life and simple performance of everyday activities, it is important that patients receive adequate help and support from close family and friends, and health care professionals.



Prejeto / Received: 9. 6. 2020  
Sprejeto / Accepted: 5. 2. 2021

<https://doi.org/10.14528/snr.2021.55.1.3048>

## Uvod

Pompejeva bolezen spada med dedne, redke, napredujoče mišične bolezni in se deduje avtosomno recesivno (Mori et al., 2017; Kohler, Puertollano, & Raben, 2018). Za boleznijo lahko v enakem razmerju zbolijo moški in ženske. Pri tem pride do mutacije encima kisle alfa glukozidaze, ki se nahaja na sedemnajstem kromosomu (Aminos, Gordillo-Maranon, Hernandez, & Solera, 2018). Poznamo infantilno obliko in obliko s poznim začetkom, odvisno od pacientove starosti in teže simptomov ob nastopu (Mori et al., 2017). Incidenca Pompejeve bolezni je v povprečju 1:40.000–1:300.000, odvisno od geografskega položaja ter etnične pripadnosti, zato sodi med redke bolezni (Dasouki et al., 2014). Pogostost bolezni v Evropi je 1 na 100.000 prebivalcev. Glede na število rojstev je možnost obolenja 1 na 40.000; za Slovenijo to pomeni, da se v povprečju na dve leti rodi en pacient s Pompejevo boleznijo (Meznaric, Fumic, & Leonardis, 2019). Leta 2018 so bili v Sloveniji štiri pacienti, trije odrasli in en otrok (Leonardis, 2018). Poleg tega, da je bolezen zelo redka, ostaja dolga leta neprepoznana, saj so simptomi na začetku nespecifični. V primeru, da je zmanjšana encimska aktivnost dokazana, je treba za dokončno potrditev diagnoze opraviti še genetsko testiranje ali mišično biopsijo (Nasimzadah, 2017).

Zmanjšana aktivnost ali pomanjkanje encima  $\alpha$ -glukoziade povzroči, da se glikogen začne kopičiti v različnih tkivih in organih. Bolezen najbolj prizadene srčne in skeletne mišice ter jetra (Kohler et al., 2018). Med prve znake bolezni spadajo postopno slabšanje hoje zaradi oslabelosti mišic, krči ter mišične bolečine. Kasneje se z napredovanjem bolezni pojavijo tudi motnje dihanja že pri manjših naporih ter tudi v nočem času, kar vodi do motenj spanja, jutranjih glavobolov in prekomerne utrujenosti čez dan; zmanjšana je tudi koncentracija, prav tako je značilen tudi slabši apetit (Meznaric et al., 2019). Pacienti s Pompejevo boleznijo so v raziskavi bolečino sicer opisali kot blago, vendar je kljub temu močno zmanjšala kakovost življenja ter prispevala k večji dovzetnosti za depresijo in tesnobo (Güngör et al., 2013). Prav tako mnogi pacienti niso sposobni se izobraževati ali delati, omejitve pa se v primerjavi z ostalo populacijo kažejo tudi v fizičnem stanju (Güngör et al., 2016). Eden najznačilnejših znakov bolezni je šibkost dihalnih mišic. Simptomi se najprej kažejo ponoči, pozneje pa tudi čez dan (Güngör et al., 2016). Pri pacientih pride v končni fazi do hipoksemije ter hipoventilacije, pogosto tudi do dihalne odpovedi (Boentert, Drager, Glatz, & Young, 2016).

Encimska nadomestna terapija je način zdravljenja, pri katerem se v telo vnaša encim, ki ga v telesu primanjkuje (Masat et al., 2016). Stroški encimske terapije za odraslega pacienta so zelo visoki, poleg tega je encimsko zdravljenje vseživljenjsko (Nasimzadah, 2017).

Raziskave (Vielhaber et al., 2011; De Vries et al., 2012; Güngör et al., 2013, 2016;) kažejo, da encimsko nadomestno zdravljenje izboljša izvajanje vsakodnevnih aktivnosti oseb s Pompejevo boleznijo, s tem pa posledično pripomore tudi k izboljšanju kakovosti življenja. Van Capelle et al. (2008) so v raziskavi ugotovili, da se je pacientu, ki je bil popolnoma odvisen od invalidskega vozička in ventilatorja, po prejemanju encimske terapije v prvih treh letih pljučna funkcija stabilizirala, drugemu pacientu, tetraplegiku, ki je 21 ur na dan ležal v postelji, se je po prejemanju encimske terapije dihalna funkcija stabilizirala, hkrati pa se je stanje tako izboljšalo, da je sposoben ostati na nogah trinajst ur na dan. Tudi pri tretjem pacientu, ki je bil dve leti odvisen od invalidskega vozička, sta se mišična moč in funkcija v prvih treh letih zdravljenja zelo izboljšali. Güngör et al. (2016) so po desetih letih zbiranja podatkov ugotovili pozitiven učinek encimskega nadomestnega zdravljenja na fizično zmogljivost pacientov. Ugotovili so, da se je utrujenost ob uporabi nadomestnega encimskega zdravljenja zmanjšala, kar je dodatno pripomoglo k višji kakovosti življenja. Prav tako so Vielhaber et al. (2011) ob spremljanju dveh pacientov ugotovili, da se je mišična moč po štiriindvajsetmesečnem zdravljenju z encimsko terapijo izboljšala za 2–3 %.

## Namen in cilji

Namen raziskave je bil ugotoviti vpliv Pompejevo bolezni na kakovost življenja ter izpostaviti težave, ki se pojavljajo pri pacientu s Pompejevo boleznijo. Zastavili smo naslednji raziskovalni vprašanja:

- Kakšne težave se pojavljajo pri pacientu s Pompejevo boleznijo?
- Kako bolezen vpliva na kakovost življenja pacienta s Pompejevo boleznijo?

## Metode

V okviru raziskave smo izvedli kvalitativno opisno raziskavo, ki raziskovalcu omogoča natančen opis raziskovalnega problema (Sandelowski, 2000). Uporabljamo jo, kadar za razjasnitev pojava pridobimo informacijo neposredno od tistih, ki so soočeni s predmetom raziskave. To pomeni, da lahko relevantno informacijo o vplivu bolezni na kakovost življenja pacienta dobimo samo od pacienta samega. Podatki so bili zbrani z delno strukturiranim intervjujem in analizirani z metodo analize besedila (Hsieh & Shannon, 2005).

## Opis instrumenta

Za pridobitev podatkov smo uporabili delno strukturiran intervju. Pripravili smo vodilo za intervju, ki je vključevalo sedem odprtih vprašanj: »Katere težave so se pojavile pri vas, da ste se odločili za pregled pri zdravniku?«, »Kako ste sprejeli bolezen in kako ste

se ob postavitvi diagnoze počutili?«; »Kako so vaši bližnji sprejeli bolezen?«; »Kako je bolezen vplivala na vaše življenje?«; »Na katerih področjih ste imeli težave in katere?«; »Kako bi ocenili vpliv encimske terapije na bolezen oziroma kaj se je v vašem življenju po uvedbi terapije spremenilo?«; »Kako je s pojavom težav po ukinitvi encimskega zdravljenja oziroma kako bi opisali vaše življenje sedaj?« Prvi del intervjuja je bil namenjen vzpostavljanju zaupanja. Med intervjujem smo intervjuvanko usmerjali z dodatno zastavljenimi vprašanji, ki so se nanašala na obravnavano tematiko.

### Opis vzorca

V raziskavo je bila vključena pacientka, stara 75 let, ki ima Pompejevo bolezen diagnosticirano deset let in je encimsko terapijo prejela devet let. V Sloveniji so bili leta 2018 (v času raziskave) trije odrasli pacienti in en otrok s Pompejevo boleznijo, kar pomeni, da je en pacient predstavljal 25 % celotne populacije v Sloveniji.

### Opis poteka raziskave in obdelave podatkov

Po pridobitvi soglasja institucije in komisije za medicinsko etiko sodelujoče institucije smo intervjuvanko / pacientko seznanili z namenom in cilji raziskave. Pacientko smo pred izvedbo intervjuja prosili za podpis soglasja za sodelovanje v raziskavi. Vabila ni spremljal pritisk ali neprimerno napeljevanje k sodelovanju v raziskavi. Sodelovanje je bilo prostovoljno, kadar koli med raziskavo je pacientka lahko odklonila sodelovanje, zagotovljena je bila anonimnost, njene identitete nismo razkrili v nobenem dokumentu. Seznanili smo jo z informacijo, da bodo vsi podatki objektivno in zaupno obravnavani

ter uporabljeni izključno v raziskovalne namene. Raziskava je potekala v mirnem, nemotečem okolju. Po zaprosilu in pisni privolitvi pacientke smo intervju najprej posneli ter ga nato dobesedno prepisali. Za obdelavo podatkov smo uporabili metodo analize besedila (Hsieh & Shanon, 2005), ki poteka v več korakih. Najprej smo intervju večkrat v celoti prebrali, nato smo v besedilu poiskali ključne misli in oblikovali kode, ki smo jih vsebinsko smiselno povezali v podkategorije in oblikovali glavno kategorijo. Z vidika verodostojnosti in kredibilnosti rezultatov smo uporabili pridobivanje raznolikih podatkov, konstantno primerjavo podatkov, opazovanje sodelujoče pacientke, sodelovanje s sodelujočo pacientko, primerjalno analizo primera, ki jo je opravil prvi avtor, in primerjavo z analizo soavtorice (Polit & Beck, 2017). Prav tako smo verodostojnost zagotavljali tako, da je intervju posnel in prepisal prvi avtor. Vsa morebitna nestrinjanja so bila soglasno razrešena.

### Rezultati

Pacientka je stara 75 let, težave so se začele že pri 51. letu, ko je bila pregledana zaradi šibkosti mišic medeničnega obroča. Težave so v naslednjih letih postajale vedno hujše in kljub prejetemu različni simptomatske terapije se njeno stanje ni izboljšalo. Vsako leto se je udeleževala rehabilitacije v okviru Društva distrofikov in v starosti 65 let so ji diagnosticirali Pompejevo bolezen. Pacientka je encimsko terapijo prejela devet let. Zaradi slabega zadnjega izvida testiranja (izvajalo se je vsake pol leta) pacientka ni bila več upravičena do prejemanja encimske terapije. Intervju je bil izveden štiri mesece po ukinitvi zdravljenja z nadomestno encimsko terapijo.

**Tabela 1:** Shematični prikaz razvoja podkategorij in kategorije

**Tabel 1:** A schematic view of the development of subcategories and category

Kategorija/ Category	Podkategorije/ Subcategory	Kode/ Codes
Kakovost življenja	Sprejetje bolezn	Razmišljanje, zakaj zboliti; nepoznavanje bolezn; prejetje informacij; žalost; stres; nespečnost; razmišljanje o usodi otrok; sprijazniti se s situacijo.
	Pomoč bližnjih	Podpora s strani svojcev; pomoč sina; skrb prijateljev.
	Težave zaradi bolezn	Popuščanje moči v nogah, spotikanje; zdravnik ni vedel, kakšno zdravilo naj predpiše; premestitev v drugo bolnišnico; terapije niso pomagale; težje dvigovanje; težave s hojo; glavoboli; težave z zaprtjem; uporaba odvajal; strah pred padci; uporaba hodulje in bergel; slabše ravnotežje; utrujenost; težave z dihanjem, še posebej ponoči; uporaba aparata za dihanje; terapija proti bolečinam; bolečine v ramenih, hrbtu, križu.
	Izvajanje vsakodnevnih aktivnosti	Težave pri vsakodnevnih aktivnostih; potreben daljši čas za izvedbo aktivnosti; pomoč pri kuhanju; čiščenje; nakupovanje; izvajanje osebne higiene; pomoč otrok; predstavlja obremenitev; kljub bolečini vztrajanje, vožnja.
	Zdravljenje	Vožnja v Ljubljano; pozitiven vpliv na počutje; testiranje vsako leto; samo eno zdravilo; časovno dolgotrajna aplikacija; zelo drago zdravilo; boljše počutje; stabilnejša hoja; manjše bolečine; upočasni potek bolezn; krajši čas potreben aparat za dihanje; ukinitve zdravljenja; poslabšanje težav.

Na podlagi branja in analize besedila smo izpostavili enainpetdeset kod, ki so se nanašale na naš raziskovalni problem. Kode smo nato razvrstili v pet podkategorij: sprejetje bolezn; pomoč bližnjih; težave zaradi bolezn; izvajanje vsakodnevnih aktivnosti ter zdravljenje. Nato smo jih združili v glavno kategorijo »kakovost življenja osebe s Pompejevo boleznijo« (Tabela 1).

### Sprejetje bolezn

Čeprav je velikokrat težko in je za sprejetje bolezn potreben čas, je pomembno, da pacient bolezn sprejme, saj se le tako lahko spoprime s težavami, ki jo spremljajo.

*Čez čas sem bolezn sprejela, ne morem nič narediti. Pogosto razmišljam o tem, kdo bo zame skrbel, ko bo se to vse nadaljevalo tako, da ne bom mogla več sama hoditi; vsi so v službi. To me najbolj skrbi, skušam še vse sama opraviti, koliko se le da, vendar vem, da večno to ne bo mogoče.*

### Pomoč bližnjih

Pri neozdravljivi bolezn je pomembno, da posameznik prejme ustrezno pomoč in podporo s strani svojih najbližjih, saj se tako z boleznijo in težavami, ki jih ta prinaša s seboj, veliko lažje spoprijema.

*Drugače pa me podpirajo pri vseh aktivnostih; vsakodnevno mi pripeljejo stvari iz trgovine, ki jih potrebujem. Pomagajo mi pri aktivnostih, ki jih sama nisem zmožna, kot so nakupovanje, vožnja. Sin zelo lepo skrbi zame, tudi med zdravljenjem me je podpiral, mi urejal vse papirje, sem zelo vesela in ponosna na to, da imam tako pridnega otroka.*

V takšni situaciji imajo pomembno vlogo tudi prijatelji, saj lahko prav ti osebi nudijo dodatno podporo pri obvladovanju bolezn. Intervjuvanka navede:

*Prijatelji me redno obiskujejo, se zanimajo zame. Tudi moji sosede mi pomagajo, ko že vidijo, da pridem mimo, zmerom držijo vrata odprta, mi pomagajo, če nosim kaj težkega v rokah.*

### Težave zaradi bolezn

Znake Pompejeve bolezn je težko razlikovati od znakov, ki se pojavljajo pri mišični distrofiji, še posebej pri pozni obliki bolezn. Če znaki niso pravočasno prepoznani in bolezn ni karseda hitro diagnosticirana, ima to lahko za pacienta dolgoročno hude posledice.

*Začelo se je z utrujenostjo in popuščanjem moči v nogah, pogosto sem se tudi spotikala. Takrat sem bila stara komaj 51 let, hodila sem v službo in si nisem nič kaj mislila pri tem, vendar sem kljub temu raje šla k zdravniku.*

Pompejevo bolezn je zelo težko odkriti, še posebej v zgodnji fazi bolezn. Zato so potrebna različna testiranja, s katerimi bolezn lahko potrdimo, kar pa je za sam začetek zdravljenja nujno potrebno.

*Zdravnik ni vedel, kaj naj mi predpiše, zato me je poslal na nevrološki oddelek. Žal tisti čas še niso imeli tako naprednih aparatov, da bi lahko opravili vse preglede, zato so me poslali v Ljubljano, kjer so sklepali, da naj bi šlo za mišično distrofijo.*

Brez pravočasnega in pravilnega zdravljenja napredovanja bolezn ni možno upočasniti, saj gre za bolezn, pri kateri se simptomi in znaki bolezn postopoma slabšajo, bolezn hitro napreduje.

*Prejela sem veliko tablet, veliko preiskav in terapij sem dala skozi, vendar ni bilo nič bolje. Pravzaprav je bilo vedno slabše, v nogah sem imela vedno manj moči, vedno težje sem dvigovala različna bremena, tudi hodila sem vedno težje, glavobole sem imela vsak dan.*

Najpogostejši težavi, ki se pojavljata pri napredovanju Pompejeve bolezn, sta utrujenost in otežkočeno dihanje. Pacienti posledično potrebujejo zelo aparat za neinvazivno predihavanje. Prav tako imajo zelo pogosto tudi težave z odvajanjem blata.

*Težave imam z dihanjem, zelo hitro se utrudim. Ponoči za lažje dihanje uporabljam aparat. Na začetku, ko sem ga začela uporabljati, sem ga ponoči rabila približno tri ure, zdaj ga imam nameščenega od sedem do osem ur, vendar mi pomaga; na začetku se je bilo težko navaditi, vendar je čez čas šlo.*

*Težave imam tudi z blatom, voda pa gre brez težav. Pogosto sem zaprta, na blato ne grem po tri dni. Predpisan imam sirup Portalak, ki ga vzamem, če čutim napetost v trebuhu, dve žlici trikrat na dan.*

Med značilnosti bolezn sodi tudi prisotnost bolečine. Pomembno je, da bolečino vzamemo zares in jo ustrezno obravnavamo, četudi je glede na oceno minimalna ali zmerna. Bolečina vpliva na opravljanje aktivnosti, zato je toliko bolj pomembno, da se pacienti navadijo živeti z njo, tako da prilagodijo svoj način življenja (npr. da pri izvajanju aktivnosti ne pretiravajo, temveč jih opravijo previdno in počasi).

*Imam pa bolečine, najbolj čutim to v predelu ramen, hrbtenice ter križu. Če so bolečine zelo hude, vzamem eno tableto Lekadola®, kar v večini primerov pomaga.*

*Bolečina me je sicer na začetku zelo obremenjevala pri mojih aktivnostih, vendar sem se tudi na to navadila, zdaj stvar raje opravim počasi in previdno, takrat je bolečina bolj mila. Sama pri sebi si mislim, da je časa dovolj, zato me tudi to več ne moti.*

Pri pacientih s Pompejevo boleznijo pride pogosto tudi do padcev, saj pacienti zaradi bolečin, zmanjšane občutka in moči v nogah velikokrat izgubijo ravnotežje. Priporočljivo je, da pri hoji uporabljajo pripomočke za dodatno stabilnost.

*Zelo me je strah padcev, pri hoji sem zelo previdna, v stanovanju uporabljam hoduljo, ko sem zunaj, pa bergle. Bolezn je namreč zelo vplivala na moje ravnotežje, tudi pogosto se mi vrtili, zato moram tudi zelo paziti, da*

*ne padem. Tudi bolečine imam v nogah, hodim pa tudi zelo težko, vendar se trudim.*

### *Izvajanje vsakodnevnih aktivnosti*

Bolezen vpliva na kakovost življenja, oseba sčasoma ne more več opravljati svojih vsakodnevnih aktivnosti, kar izpostavi tudi intervjuvanka. V takšnih situacijah je izrednega pomena, da oseba prejme zadostno pomoč s strani bližnjih. To vpliva na samozavest in omogoča spoznanje, da nisi sam.

*Prej sem vozila avto, zelo rada, vendar sem opazila, da so se zaradi boleznii tudi moji refleksi poslabšali, zato sem vožnjo z avtom ukinila.*

*Srečna sem, da imam sina, ki mi stoji ob strani. Sama nisem več zmožna opravljati nakupov v trgovini, težkih bremen namreč nisem več zmožna nositi. Tudi prijatelji skrbijo zame. Prijatelji me hodijo redno obiskat, mi pomagajo pri hišnih opravilih, če je potrebno.*

Kljub bolečini, ki se pojavlja zaradi bolezni, je pomembno, da oseba sprejme situacijo in ostane aktivna, kolikor je mogoče.

*Za kuhanje in čiščenje porabim veliko časa, tudi umivam se po eno uro, včasih še več. Najprej sem se zelo obremenjevala s tem, vendar sem zdaj sprejela, sama pri sebi si mislim, da moram potrpeti, četudi traja to eno uro, se trudim. Srečna sem, da še te stvari sploh lahko sama izvajam in ne potrebujem tuje pomoči. Zelo rada se še vozim s skuterjem, ki ga vsako leto tudi vzamem s seboj v Izolo na srečanje distrofikov, kjer se vozim po ulicah, sicer me noge pri vožnji bolijo, vendar me občutek vožnje pomiri, uživam v tem.*

### *Zdravljenje*

Encimska nadomestna terapija je cenovno zelo draga, aplikacija tega zdravila pa zelo zahtevna, zaradi česar so potrebna dodatna izobraževanja medicinskih sester. Myozyme® je zaenkrat edino znano zdravilo za zdravljenje Pompejeve bolezni.

*Nisem imela besed, ko mi je zdravnik povedal, da je ena doza vredna okrog 12.000 € in da je do zdaj to edini način zdravljenja bolezni.*

*Zelo sem bila srečna, vedno, ko sem prišla na aplikacijo zdravila, so me sestre z nasmehom pričakale. Izvedela sem tudi, da so morale sestre hoditi na izobraževanja v Ljubljano za aplikacijo tega zdravila.*

Encimska nadomestna terapija ima velik vpliv na kakovost življenja. Bolečina se v veliki meri zmanjša, zaradi česar je opravljanje aktivnosti manj boleče in posledično tudi lažje.

*Čez čas pa je bilo boljše, zdravljenje mi je pomagalo pri vseh aktivnostih, bolečine niso bile več tako močne. Tudi hoja je bila stabilnejša.*

Pacienti encimsko nadomestno terapijo ocenjujejo kot zelo koristno. Navajajo, da se potek bolezni upočasni, bolje se počutijo in lažje opravljajo dejavnosti.

*Zdravljenje bi ocenila kot zelo koristno, saj imam občutek, da bi brez zdravljenja že zdavnaj ležala v postelji. Sicer se je moje zdravstveno stanje slabšalo, vendar menim, da je imela na tem področju encimska terapija velik vpliv, saj je potek upočasnila. Tudi sama sem se bolje počutila, veliko več energije sem imela, svoje dejavnosti sem lažje opravljala.*

Izvidi ob zadnjem testiranju so po devetih letih zdravljenja z encimsko terapijo pokazali, da pacientka do terapije ni več upravičena, zato navaja žalost in tudi jezo, saj ji niso dali možnosti osebnega razgovora glede izvidov. Po ukinitvi terapije so se težave ponovno povečale, najprej je zaznala razliko pri pojavnosti bolečin po celotnem telesu, prav tako je veliko težje hodila in bila vedno bolj utrujena.

*Zaradi slabe hoje in slabe spirometrije so ocenili, da mi terapija več ne pomaga. Žalosti me, da me osebno niso vprašali, kako sem se tisti dan počutila, ampak so rezultate poslali na zavarovalnico v Ljubljano, zaradi česar so mi zdravljenje ukiniteli.*

*Težave po ukinitvi encimske terapije so se najbolj kazale pri bolečinah, ki so prisotne po celem telesu, pri dihanju nisem opazila večjih sprememb. Imam pa občutek, da zdaj vedno težje hodim, zelo hitro se utrudim, prehodim lahko okrog štirideset metrov, pa še to traja deset minut, vmes se moram namreč ustaviti.*

Na podlagi pridobljenih podatkov smo izpostavili sedem negovalnih problemov (šest aktualnih in en potencialni), s katerimi se srečuje pacientka: strah (zaradi nezmožnosti samostojnega življenja ob napredovanju bolezni); žalost (zaradi ukinitve encimske terapije); oteženo dihanje (potrebuje pogostejše počitke ob manjših naporih, uporaba aparata za neinvazivno predihavanje); bolečina (v ramenih, hrbtenici in križu); zaprtje (potrebuje odvajala); utrujenost (vse večja); nevarnost padca (zaradi bolečin in utrujenosti, uporaba pripomočkov za hojo).

### **Diskusija**

Z raziskavo smo želeli preučiti vpliv bolezni na kakovost življenja osebe s Pompejevo boleznijo. Glede na kvalitativno raziskavo smo izpostavili pet podkategorij, ki odražajo vpliv bolezni na kakovost življenja pacientke: sprejetje bolezni, pomoč bližnjih, težave zaradi bolezni, izvajanje vsakodnevnih aktivnosti in zdravljenje.

Kot glavno ugotovitev lahko izpostavimo, da je vpliv bolezni na življenje pacientke s Pompejevo boleznijo zelo velik, saj se zaradi bolezni pojavljajo težave pri izvajanju vsakodnevnih aktivnosti. Naša ugotovitev se sklada z ugotovitvami avtorjev (Schüller, Wenninger, Strigl-Pill, & Schoser, 2012; Schoser, 2013, 2019), ki navajajo, da se pri pozni obliki bolezni pojavijo težave pri izvajanju vsakodnevnih aktivnosti. Navajajo, da se pacienti hitro utrudijo, kar vpliva na izvajanje osnovnih življenjskih aktivnosti, za katere potrebujejo

več časa. Navedeno pogosto privede do pomanjkanja samozavesti in depresivnega razpoloženja. Barcaccia et al. (2013) navajajo, da je vpliv bolezni na kakovost življenja odvisen od oblike, v kateri nastopi.

Ugotovili smo, da se pri pacientki pogosto pojavljata utrujenost in bolečina, ki posledično povzročata tudi težave pri hoji. Pacientka omenja tudi pogoste motnje koncentracije, ki prav tako vplivajo na izvajanje vsakodnevnih aktivnosti, kot sta kuhanje in čiščenje. Pacientka zanje porabi veliko več časa kot pred boleznijo. Tudi Schüller et al. (2013) ter Kohler et al. (2018) navajajo, da so za pozno obliko Pompejeve bolezni značilni utrujenost, bolečine in krči v mišicah po telesu. Pacientka je zaradi otežene hoje izpostavljena tudi nevarnostim padca. Da bi bila njena hoja čim bolj stabilna, uporablja hoduljo in bergle. Ugotovili smo tudi, da pacientka trpi zaradi oteženega dihanja, še posebej ponoči. Posledično je začela uporabljati aparat za neinvazivno predihavanje, ki ga je najprej potrebovala približno tri ure na noč, z napredovanjem bolezni pa so se potrebe po aparatu postopoma povečale na sedem ur. Kohler et al. (2018) izpostavljajo, da ima 50 % pacientov ali več težave z dihanjem, ki nastanejo postopoma in se pogosto pojavljajo v nočnem času oziroma med spanjem. Posledično se pojavljajo motnje koncentracije, jutranji glavoboli ter utrujenost čez dan. Tudi v Mediatelny Register zdravil (2012) navajajo, da pacienti s poznim nastopom bolezni pogosto trpijo zaradi oteženega dihanja, kar sčasoma vodi do hudih dihalnih stisk in potrebe po dihalni podpori s pomočjo aparata za neinvazivno predihavanje. Glede na naše ugotovitve se strinjamo s Kanters, van der Ploeg, Brouwer, & Hakkaart (2013), ki so ugotovili, da želi večina pacientov vsakodnevne aktivnosti izvajati sama, saj to pripomore k njihovi samozavesti. Hkrati je zelo pomembno, da pacienti dobivajo veliko mero pomoči od svojih bližnjih. Pomoč na domu prispeva k višji kakovosti življenja. Tudi mi smo v raziskavi ugotovili, da predstavlja pomoč bližnjih pomembnem dejavnik, ki pripomore k višji kakovosti življenja pacientov s Pompejevo boleznijo.

Pri pacientki je razvoj bolezni potekal počasi, k čemur je v največji meri pripomogla encimska terapija. Sama namreč pravi, da se je med zdravljenjem z encimsko nadomestno terapijo počutila dobro, bolečine so bile minimalne, hoja pa je bila bolj stabilna. Tudi drugi avtorji (Vielhaber et al., 2011; De Vries et al., 2012; Güngör et al., 2013, 2016) izpostavljajo pozitivne učinke encimske nadomestne terapije in navajajo, da ta v veliki meri pripomore k višji kakovosti življenja pacientov s Pompejevo boleznijo. Po ukinitvi encimske nadomestne terapije je pacientka zaznala hitrejše napredovanje bolezni. Bolečina je postala močnejša in pogostejša, hoja pa posledično vedno težja. Mnogo hitreje, tudi pri manjših naporih, je občutila utrujenost. Zaradi ukinitve encimske terapije je bila pacientka zelo žalostna, nastopil je strah, da ji

bo bolezen onemogočila samostojno življenje.

Po pregledu medicinske in negovalne dokumentacije ter izvedenega intervjuja smo izpostavili sedem negovalnih problemov: strah, žalost, oteženo dihanje, bolečine, težave z odvajanjem blata, pogosto utrujenost ter nevarnost za padeč. Glede na izpostavljene negovalne probleme se strinjamo s Cuplerjem et al. (2011), ki navajajo, da je Pompejeva bolezen multisistemska in da zahteva interdisciplinarno obravnavo več strokovnjakov, kot so fizioterapevt, logoped, ortoped, nevrolog in drugi. Prav tako izpostavijo, da je potrebno redno spremljanje in zdravljenje morebitnih srčnih in pljučnih motenj.

Izvedena raziskava je bila omejena na intervju z enim pacientom, saj zaradi redkosti bolezni ni bilo mogoče pridobiti več intervjuvancev. Rezultatov ni mogoče v celoti posplošiti, saj smo obravnavali le eno osebo s specifičnimi težavami in potrebami. Kljub temu nam pridobljeni rezultati prikažejo kompleksnost obravnavane bolezni in ponujajo možnost dodatnih raziskav tudi na področju prepoznavanja potreb svojcev pacientov s Pompejevo boleznijo.

## Zaključek

Ugotovili smo, da je Pompejeva bolezen redka bolezen, o kateri je le malo znanega. To se kaže predvsem z zelo malo dostopne literature, še posebej v slovenskem okolju. Gre za kompleksno bolezen, ki močno vpliva na izvajanje vsakodnevnih aktivnosti in s tem posledično na kakovost pacientovega življenja. Osebe s Pompejevo boleznijo se srečujejo s težkimi situacijami, saj gre za neozdravljivo bolezen, ki jo je zelo težko diagnosticirati, zdravljenje, do katerega sploh niso upravičeni vsi pacienti, pa predstavlja zelo velik strošek.

Pacienti s Pompejevo boleznijo trpijo zaradi bolečin, posledično se zmanjša zmožnost izvajanja vsakodnevnih aktivnosti. Prav tako navajajo tudi težave z dihanjem in gibanjem; v napredovali fazi postanejo popolnoma odvisni od tuje pomoči, kar vsekakor zmanjša kakovost življenja. Ugotovili smo, kako pomembno je za paciente zavedanje, da lahko sami zase veliko naredijo, da ostanejo pozitivni in krepijo aktivnosti, ki so jih še zmožni izvajati, četudi potrebujejo zanje precej več časa. Pomembno vlogo pri tem imajo zdravstveno osebje in seveda tudi svojci, ki osebo motivirajo, ji nudijo pomoč ter podporo.

## Nasprotje interesov / Conflict of interest

Avtorji izjavljajo, da ni nasprotja interesov. / The authors declare that no conflicts of interest exist.

## Financiranje / Funding

Raziskava ni bila finančno podprta. / The study received no funding.

## Etika raziskovanja / Ethical approval

Soglasje za raziskavo je bilo odobreno s strani Komisije za medicinsko etiko v izbranem zavodu (UKC-MB-KME-39/19). Raziskava je bila izvedena v skladu z načeli Helsinško-Tokijske deklaracije (World Medical Association, 2013) in Kodeksom etike v zdravstveni negi in oskrbi Slovenije (2014). / The permission for the research was obtained from the Medical Ethics Committee in a selected institution (UKC-MB-KME-39/19). The study was conducted in accordance with the Helsinki-Tokyo Declaration (World Medical Association, 2013) and the Code of Ethics in Nursing and Care of Slovenia (2014).

## Prispevek avtorjev / Author contributions

Prvi in četrti avtor sta načrtovala raziskavo, analizirala podatke in pripravila osnutek članka. Prvi avtor je raziskavo izvedel. Drugi in tretji avtor sta interpretirala podatke, koordinirala pisanje in končno ureditev članka. / The first and the fourth author designed the study, analysed the data and prepared the draft. The first author conducted the research. The second and the third author interpreted the data, coordinated the writing of the manuscript and final editing.

## Literatura

- Aminosio, C., Gordillo-Maranon, M., Hernandez, J., & Solera, J. (2018). Reevaluating the pathogenicity of the mutation c.1194 +5 G>A in GAA gene by functional analysis of RNA in a 61-year-old woman diagnosed with Pompe disease by muscle biopsy. *Neuromuscular Disorders*, 29(3), 187–191. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2018.12.003> PMID:30770309
- Barcaccia, B., Esposito, H., Matarese, M., Bertolaso, M., Elvira, M., & Grazia De Marinis, M. (2013). Defining quality of life: A wild-goose chase. *Europe's Journal of Psychology*, 9(1), 185–203. <https://doi.org/10.5964/ejop.v9i1.484>
- Boentert, M., Dräger, B., Glatz, C., & Young, P. (2016). Sleep-disordered breathing and effects of noninvasive ventilation in patients with late-onset Pompe disease. *Journal of Clinical Sleep Medicine*, 12(12), 1623–1632. <https://doi.org/10.5664/jcs.m.6346> PMID:27568896; PMCID:PMC5155202
- Cupler, E. J., Berger, K. I., Leshner, R. T., Wolfe, G. I., Han, J. J., & Barohn, R. J. (2011). Consensus treatment recommendations for late-onset Pompe disease. *Muscle & Nerve*, 45(3), 319–333. <https://doi.org/10.1002/mus.22329> PMID:22173792; PMCID:PMC3534745
- Dasouki, M., Jawdar, O., Almadhoun, O., Pasnoor, M., McVey, A. L., Abuzinadah, A., & Domachkie, M. M. (2014). Pompe disease. *Neurologic Clinics*, 32(2), 751–776. <https://doi.org/10.1016/j.ncl.2014.04.010> PMID:25037089; PMCID:PMC4311397
- De Vries, J. M., van der Beek, N. A., Hop, W. C., Karsten, F. P., Wokke, J. H., de Visser, M., & van der Ploeg, A. T. (2012). Effect of enzyme therapy and prognostic factors in 69 adults with Pompe disease: An open-label single-center study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 7(1), 7–73. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-7-73> PMID:23013746; PMCID:PMC3519647
- Güngör, D., Kruijshaar, M. E., Plug, I., Rizopoulos, D., Kanters, T. A., Wens, S. A., & van der Ploeg, A. T. (2016). Quality of life and participation in daily life of adults with Pompe disease receiving enzyme replacement therapy: 10 years of international follow-up. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, 39(2), 253–260. <https://doi.org/10.1007/s10545-015-9889-6> PMID:26531313; PMCID:PMC4754323
- Güngör, D., Schober, A. K., Kruijshaar, M. E., Plug, I., Karabul, N., Deschauer, M. ... Hanisch, F. (2013). Pain in adult patients with Pompe disease: A cross-sectional survey. *Molecular Genetics and Metabolism*, 109(4), 371–376. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2013.05.021> PMID:23849261
- Kanters, T. A., van der Ploeg, A. T., Brouwer, W., & Hakkaart, L. (2013). The impact of informal care for patients with Pompe disease: An application of the CarerQol instrument. *Molecular Genetics and Metabolism*, 110(3), 281–286. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2013.07.020> PMID:23973269
- Kodeks etike v zdravstveni negi in oskrbi Slovenije in Kodeks etike za babice Slovenije*. (2014). Ljubljana: Zbornica zdravstvene in babiške nege Slovenije – Zveza strokovnih društev medicinskih sester, babic in zdravstvenih tehnikov Slovenije.
- Kohler, L., Puertollano, R., & Raben, N. (2018). Pompe Disease: From basic science to therapy. *Neurotherapeutics*, 15(4), 928–942. <https://doi.org/10.1007/s13311-018-0655-y> PMID:30117059; PMCID:PMC6277280
- Leonardis, L. (2018). Pompejeva bolezen. *Mož: Mavrica aktivnega življenja*, 25(1), 18–20.
- Masat, E., Laforet, P., De Antonio, M., Corre, G., Perniconi, B., & Mauhin, W. (2016). Long-term exposure to Myozyme results in a decrease of anti-drug antibodies in late-onset Pompe disease patients. *Scientific Reports*, 6(1), 1–13. <https://doi.org/10.1038/srep36182> PMID:27812025; PMCID:PMC5096052

- Mediatly Register zdravil. (2012). *Mediatly Register zdravil*. Retrieved April, 24, 2019 from [https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/myozyme-epar-product-information\\_sl.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/myozyme-epar-product-information_sl.pdf)
- Meznaric, M., Fumic, K., & Leonardis, L. (2019). Selective screening of late-onset Pompe disease (LOPD) in patients with non-diagnostic muscle biopsies. *Journal of Clinical Pathology*, 72(7), 468–472.  
<https://doi.org/10.1136/jclinpath-2018-205446>  
PMid:30878973
- Mori, M., Haskell, G., Kazi, Z., Zhu, X., DeArme, S. M., Goldstein, J. L., & Kishnani, P. S. (2017). Sensitivity of whole exome sequencing in detecting infantile- and late-onset Pompe disease. *Molecular Genetics and Metabolism*, 122(4), 18–197.  
<https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2017.10.008>  
PMid:29122469; PMCID:PMC5907499
- Nasimzadah, A. (2017). *Heterogenität der Diagnostik und des klinischen Spektrums des adulten Morbus Pompe* (diplomarbeit). Hamburg: Medizinische Universität Graz.
- Polit, D. F., & Beck, C. T. (2017). *Nursing Research: Generating and assessing evidence for nursing practice* (10th ed.). Philadelphia: Wolters Kluwer Health
- Sandelowski, M. (2000). Focus on research methods: Whatever happened to qualitative description. *Research in Nursing & Health*, 23, 334–340.  
[https://doi.org/10.1002/1098-240X\(200008\)23:4<334::AID-NUR9>3.0.CO;2-G](https://doi.org/10.1002/1098-240X(200008)23:4<334::AID-NUR9>3.0.CO;2-G)
- Schoser, B. (2013). *Morbus Pompe (Glykogenspeichererkrankung Typ II)*. München: Klinikum der Universität München - Friedrich-Baur-Institut.
- Schoser, B. (2019). *Alianz chronischer seltener Erkrankungen*. Retrieved March 31, 2019, from [https://www.orpha.net/data/patho/Pub/de/ACHSE\\_PAtid14\\_Morbus-Pompe\\_gw.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Pub/de/ACHSE_PAtid14_Morbus-Pompe_gw.pdf)
- Schüller, A., Kornblum, C., Deschauer, M., Vorgerd, M., Schrank, B., Mengel, E. ... Schoser, B. (2013). Diagnose und Therapie des Late-onset-Morbus Pompe. *Der Nervenarzt*, 84(12), 1467–1472.  
<https://doi.org/10.1007/s00115-013-3947-9>  
PMid:24264645
- Schüller, A., Wenninger, S., Strigl-Pill, N., & Schoser, B. (2012). Toward deconstructing the phenotype of late-onset Pompe disease. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 160(1), 80–88.  
<https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31322>  
PMid:22253010
- Van Capelle, C. I., Winkel, L., Hagemans, M., Shapira, S., Arts, W., van Doorn, P. A., & van der Ploeg, A. T. (2008). Eight years experience with enzyme replacement therapy in two children and one adult with Pompe disease. *Neuromuscular Disorders*, 18(6), 447–452.  
<https://doi.org/10.1016/j.nmd.2008.04.009>  
PMid:18508267
- Vielhaber, S., Brejova, A., Debska-Vielhaber, G., Kaufmann, J., Feistner, H., Schoenfeld, M. A., & Awiszus, F. (2011). 24-Months results in two adults with Pompe disease on enzyme replacement therapy. *Clinical Neurology and Neurosurgery*, 113(5), 350–357.  
<https://doi.org/10.1016/j.clineuro.2010.09.016>  
PMid:21477922
- World Medical Association. (2013). World Medical Association Declaration of Helsinki: Ethical principles for medical research involving human subjects. *Journal of the American Medical Association*, 310(20), 2191–2194.  
<https://doi.org/10.1001/jama.2013.281053>  
PMid:24141714

---

*Citirajte kot / Cite as:*

Halec, B., Žunkovič, O., Horvat Pinterić, G., & Lorber, M. (2021). Kakovost življenja oseb s Pompejevo boleznijo: študija primera. *Obzornik zdravstvene nege*, 55(1), 16–23. <https://doi.org/10.14528/snr.2021.55.1.3048>