

## **Συστάσεις της Ελληνικής Εταιρείας Μελέτης Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων για προστασία των ασθενών με Ενδογενή Μεταβολικά Νοσήματα από τον κορωνοϊό Covid-19**

Η Ελληνική Εταιρεία Μελέτης Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων (ΕΕΜΕΜΝ) παρακολουθώντας στενά τις εξελίξεις σχετικά με την πανδημία του κορωνοϊού Covid-19 και αναγνωρίζοντας την εύλογη ανησυχία των ασθενών με Ενδογενείς Διαταραχές του Μεταβολισμού υπό το πρίσμα των καθημερινών εξελίξεων, προτείνει τις ακόλουθες εξειδικευμένες συστάσεις για τη διαχείριση των ασθενών στα πλαίσια των οδηγιών του ΕΟΔΥ.

Ο ΕΟΔΥ έχει εκδώσει σαφείς οδηγίες για τη διαχείριση και αντιμετώπιση της ασθένειας τόσο για το γενικό πληθυσμό όσο και για ασθενείς αυξημένου κινδύνου (ηλικιωμένους καθώς και τα άτομα οποιασδήποτε ηλικίας με υποκείμενο χρόνιο νόσημα όπως καρδιαγγειακό νόσημα, πνευμονοπάθεια, σακχαρώδη διαβήτη, ανοσοανεπάρκεια). Οι ασθενείς με Ενδογενή Μεταβολικά Νοσήματα (EMN) αποτελούν μια πολύ ετερογενή ομάδα ασθενών τόσο από πλευράς ηλικίας όσο και από πλευράς αιτιολογίας. Κάποιοι από τους ασθενείς αυτούς, τόσο παιδιά όσο και ενήλικες, ανήκουν στην ομάδα υψηλού κινδύνου.

Πιο συγκεκριμένα, ασθενείς με EMN που βρίσκονται σε αυξημένο κίνδυνο είναι οι ακόλουθοι:

α) ασθενείς των οποίων η νόσος προσβάλλει καρδιά ή/και πνεύμονες, π.χ. γλυκογονιώσεις τύπου Ia, III, IV, νόσος Pompe, νόσος Danon, νόσος Gaucher, βλεννοπολυσακχαριδώσεις, νόσος Niemann-Pick B και C, LPI, συγγενείς διαταραχές της γλυκοζυλίωσης, διαταραχές της αναπνευστικής αλυσίδας, νοσήματα με βαριά υποτονία (όπως π.χ. σύνδρομο Zellweger), ασθενείς με EMN με βαριά νευρολογική συμπτωματολογία και αναπνευστικές εκδηλώσεις και τέλος ασθενείς σε αναπνευστική υποστήριξη.

β) ασθενείς σε ανοσοκαταστολή λόγω μεταμόσχευσης που έχουν κάνει στα πλαίσια της θεραπείας τους (μυελός, ήπαρ, νεφροί) όπως και ασθενείς με σπληνεκτομή.

γ) ασθενείς με EMN που επηρεάζουν το ανοσοποιητικό σύστημα αυξάνοντας σημαντικά τον κίνδυνο λοιμώξεων, π.χ. οργανικές οξυουρίες, γλυκογονίαση Ib, διαταραχές της αναπνευστικής αλυσίδας, LPI, σύνδρομο Barth.

δ) ασθενείς με διαταραχές του ενδιάμεσου μεταβολισμού στους οποίους η λοίμωξη από τον Covid-19 ενέχει τον κίνδυνο απορρύθμισης, ανάλογο με οποιαδήποτε άλλη λοίμωξη (διαταραχές του κύκλου της ουρίας, διαταραχές του μεταβολισμού των λιπαρών οξέων, MSUD, οργανικές οξυουρίες, μιτοχονδριακά νοσήματα).

Επισημαίνεται ότι κάποιοι ασθενείς ανήκουν σε περισσότερες από μια κατηγορίες (π.χ. LCHADD με συνυπάρχουσα καρδιομυοπάθεια).

**Οι ασθενείς με EMN ακολουθούν τις οδηγίες του ΕΟΔΥ για ασθενείς αυξημένου κινδύνου και επικοινωνούν άμεσα με τον θεράποντα ιατρό τους σε περίπτωση εμφάνισης συμπτωμάτων καθώς και με τον ειδικό για EMN γιατρό που τους παρακολουθεί.**

Σύμφωνα και με τις οδηγίες του British Inherited Metabolic Diseases Group (BIMDG) (<http://www.bimdg.org.uk/site/news.asp> και <https://npukorg.sharepoint.com/:p:/g/EVZXESxMbcRNi7L7R0LIpiQByr0zF7Wr311NJQG7kyGc4Q?e=aBTxmA&CID=26F4CF72-FC5F-4BDC-8021-FA8EC861BAEB&wdLOR=c2C09FB26-1810-43F7-A51B-12CA9DFCFDB4>) οι ασθενείς με διαταραχές του ενδιάμεσου μεταβολισμού προτρέπονται:

α) να έχουν αντίγραφο των οδηγιών επείγουσας αντιμετώπισης σε περίπτωση απορρύθμισης, στο οποίο να φαίνεται το όνομα και το τηλέφωνο επικοινωνίας του ειδικού για EMN γιατρού ή/και διαιτολόγου που τους παρακολουθεί, τόσο για την αντιμετώπιση της απορρύθμισης στο σπίτι, όσο και για την αντιμετώπιση στο νοσοκομείο.

β) να έχουν για αντιμετώπιση στο σπίτι, σε συνεννόηση με τον ειδικό για EMN γιατρό ή/και διαιτολόγο, τα απαραίτητα φάρμακα/σκευάσματα. Θα πρέπει να ελέγχεται η ημερομηνία λήξης(!) και να προβλέπεται επάρκεια για τουλάχιστον πέντε ημέρες ιδιαίτερα αν πρόκειται για σκευάσματα όπως τα πολυμερή γλυκόζης.

Οι ασθενείς που βρίσκονται σε θεραπεία ενζυμικής υποκατάστασης μπορεί να συναντήσουν δυσκολίες στην περιοδική εισαγωγή τους για τη λήψη της θεραπείας τους λόγω υπερφόρτωσης του συστήματος υγείας, ή νόσησης των ιδίων. Η EEMEMN είναι σύμφωνη με τις οδηγίες που έχουν δοθεί από την BIMDG, στα πλαίσια διαδικτυακού σεμιναρίου ενημέρωσης των ασθενών, ότι τυχόν αδυναμία να γίνουν κάποιες συνεδρίες ενζυμικής υποκατάστασης ενέχει μικρό κίνδυνο σε ασθενείς με βλεννοπολυσακχαριδώσεις (εκτός κι αν είναι σε προετοιμασία μεταμόσχευσης), νόσο Fabry, νόσο Gaucher τύπου I και ενήλικες ασθενείς με νόσο Pompe και νόσο LAL. Σε ενδεχόμενη μεγάλη πίεση του συστήματος υγείας μπορεί να διερευνηθεί από τους θεράποντες ιατρούς η δυνατότητα της από του στόματος θεραπείας, όπου αυτό είναι δυνατό. Επιπλέον, για την θεραπεία ενζυμικής υποκατάστασης θα πρέπει να διερευνηθεί, κατά τα πρότυπα άλλων χωρών και μετά από μελέτη και διασφάλιση των συνθηκών σωστής εφαρμογής και ασφάλειας, η δυνατότητα εφαρμογής της κατ' οίκον χορήγησης του ενζύμου.

Οι υπόλοιποι ασθενείς (π.χ. φαινυλκετονουρία, γαλακτοζαιμία) δεν διατρέχουν αυξημένο κίνδυνο από τον Covid-19 σε σχέση με το γενικό πληθυσμό. Εντούτοις μπορεί να αντιμετωπίσουν προβλήματα στη συνήθη τους παρακολούθηση (τακτικά ραντεβού, αιμοληψίες). Για τον εργαστηριακό έλεγχο συνιστάται η αποστολή δειγμάτων αίματος και καρτών Guthrie με υπηρεσίες ταχυδρομείου/courier αντί για λήψη δείγματος με φυσική παρουσία στο εργαστήριο.

Η EEMEMN είναι στη διάθεση της ιατρικής κοινότητας και των ασθενών για οποιοδήποτε πρόβλημα προκύψει σε ασθενείς με EMN.

Το ΔΣ της EEMEMN

---