



## Ricevere la giusta assistenza per la Malattia di Pompe

*È necessaria un'equipe di sanitari per far fronte a tutte le esigenze che possono presentarsi durante la progressione della malattia. Ogni membro della tua equipe sanitaria avrà certamente eccezionali competenze da offrirti. È necessario che un medico funga da responsabile dell'equipe e coordini le cure fornite da tutti. Tuttavia, dato che la Malattia di Pompe è molto rara, è possibile trovarsi ad interagire con medici che non hanno mai curato pazienti con questo tipo di malattia neuromuscolare. Sarà utile collaborare strettamente con l'equipe medica per ricevere l'assistenza e i servizi di cui tu o il tuo bambino avete realmente bisogno. Documentarsi il più possibile sulla Malattia di Pompe può aiutarti ad assumere una maggiore responsabilità nelle tue cure mediche.*



**D** So che è importante imparare a conoscere la Malattia di Pompe, ma da dove posso iniziare?

**R** Puoi trovare buone fonti d'informazione su Internet. Molte di queste fonti provengono da gruppi creati da pazienti o genitori di bambini affetti dalla Malattia di Pompe. Puoi apprendere molte informazioni anche da gruppi che supportano la ricerca sulle malattie neuromuscolari, nonché da enti governativi e importanti centri medici di tutto il mondo.

**D** Quale tipo di supporto è disponibile a sostegno dell'ERT per la Malattia di Pompe?

**R** Fino ad adesso il trattamento è stato mirato alle cure di mantenimento per gestire i sintomi ed agevolare la vita dei pazienti affetti dalla Malattia di Pompe. L'obiettivo dei trattamenti di supporto è aiutare i pazienti a mantenere la forza muscolare e a prevenire i problemi legati alla debolezza muscolare. Le cure di supporto sono adattate ai singoli pazienti, perché rispondano ai loro bisogni individuali. La

### Altre definizioni della Malattia di Pompe

Deficit di alfa-glucosidase acida, deficit di maltasi acida, malattia da accumulo di glicogeno di Tipo II.

ginnastica respiratoria può migliorare la respirazione. La fisioterapia può aiutare a migliorare la mobilità, diminuire la rigidità e gestire la soglia del dolore. La terapia dietetica mira a mantenere il corretto livello di calorie e mantenere un peso ideale. Ogni paziente, affetto dalla Malattia di Pompe, affronta le nuove difficoltà col progredire della malattia. Avere una terapia corretta e un trattamento di supporto terapeutico personalizzato e programmato da un team di esperti può aiutare a vivere ogni giorno in modo migliore.

### **D** Chi sono le persone chiave della mia equipe sanitaria?

**R** Occorre un ampio spettro di competenze per fare fronte alle necessità dei pazienti affetti dalla Malattia di Pompe. Oltre al medico curante, l'equipe medica può includere gli specialisti elencati nella tabella seguente. L'equipe ti chiederà di tenerla informata su eventuali cambiamenti di salute o nuovi sintomi. Accertati che ogni membro dell'equipe conosca il tipo di cure che ti hanno prescritto gli altri medici. Se il tuo bambino ha la Malattia di Pompe, dovrai tenere traccia dei sintomi e delle reazioni del bambino al trattamento e assisterlo con terapie di supporto.

Assistenza per la Malattia di Pompe: possibili membri dell'equipe medica

<b>Membro dell'equipe</b>	<b>Ruolo</b>
<b>Pediatra</b>	Formula diagnosi e cura neonati e bambini con qualsiasi tipo di malattia, fra cui malattie metaboliche. Può essere il medico principale del tuo bambino.
<b>Neurologo o Neuropsichiatra</b>	Formula diagnosi e cura malattie neuromuscolari.
<b>Cardiologo</b>	Cura problemi cardiaci che possono manifestarsi in concomitanza con la Malattia di Pompe.
<b>Fisiopatologo respiratorio</b>	Cura problemi respiratori causati dall'indebolimento muscolare.
<b>Gastroenterologo</b>	Cura problemi legati alla digestione e alle difficoltà alimentari.
<b>Ortopedico</b>	Cura la scoliosi (curvatura della colonna vertebrale), contratture (rigidità muscolare) e altri problemi ossei o articolari connessi alla debolezza muscolare.
<b>Fisioterapista</b>	Aiuta i pazienti ad apprendere esercizi per potenziare i muscoli utilizzati per la respirazione.
<b>Dietista</b>	Elabora programmi alimentari per tenere sotto controllo il peso e i problemi di deglutizione.
<b>Consulente genetico</b>	Tratta questioni legate al rischio e alla pianificazione familiare e provvede ad una diagnosi prenatale.
<b>Assistente sociale e psicologo</b>	Aiuta le persone a superare paure e ansie e ad affrontare questioni pratiche
<b>Fisioterapista</b>	Aiuta le persone ad eseguire esercizi per potenziare i muscoli indeboliti e ad imparare nuovi metodi per eseguire attività quotidiane.

**D** Come posso trovare un centro medico che abbia esperienza nel trattamento di pazienti con la Malattia di Pompe?

**R** Esistono solo pochi centri medici al mondo specializzati nel trattamento della Malattia di Pompe. Tuttavia, anche le cliniche e i centri di riabilitazione che trattano malattie neuromuscolari simili o malattie genetiche rare possono fornire assistenza esperta alle persone affette dalla Malattia di Pompe.

**D** Oltre a consulenti medici, a chi posso rivolgermi per ottenere assistenza su tutte le questioni pratiche che dovrò affrontare?

**R** Esistono numerosi enti, persone private e gruppi di pazienti che possono assisterti e offrirti il supporto di cui hai bisogno. Possono aiutarti a gestire le tue finanze, a richiedere sussidi statali e aiuti finanziari, a trovare servizi medici e sociali, ad elaborare un programma di istruzione per il tuo bambino, a predisporre un'assistenza domiciliare, a conoscere i tuoi diritti e a gestire questioni professionali e problemi assicurativi.

**D** Ho la sensazione di sapere di più sulla Malattia di Pompe rispetto ad alcuni medici che si stanno occupando del mio bambino. Che cosa posso fare a tale riguardo?

**R** Molti pazienti con malattie rare come la Malattia di Pompe e chi si occupa di loro ritengono che l'unico modo per essere certi di ricevere il giusto trattamento sia imparare quanto più possibile sulla malattia. Il bagaglio di conoscenze può essere un reale vantaggio quando si ha a che fare con numerosi medici. Occorre tenere traccia di ciò che ognuno sta facendo. In tal modo è possibile prevenire eventuali mancanze o errori. Possono verificarsi casi in cui è necessario istruire un pediatra o un medico curante oppure una guardia medica che non possiede molta esperienza con la Malattia di Pompe. Pensa al tuo bagaglio di conoscenze come una competenza che puoi condividere con l'equipe medica. E quando hai dei dubbi, non esitare ad esporli oppure poni domande sul perché di una data azione. Ricorda che nessuno più di te stesso ha maggior interesse nelle tue cure o in quelle del tuo bambino.

## Fonti d'informazione

### Informazioni, suggerimenti e supporto

- L' **Associazione Internazionale Pompe (IPA)** Vi può fornire contatti in tutto il mondo per il Gruppo di Aiuto Pompe. Sul sito web dell'IPA [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org) troverete l'indirizzo che vi interessa per il Vostro paese.
- Potete trovare informazioni complete sulla Malattia di Pompe alla pagina web [www.morbus-pompe.de](http://www.morbus-pompe.de) (anche in italiano) che viene costantemente aggiornata.
- Il sito web della **Pompe Community** ([www.pompe.com](http://www.pompe.com)), finanziato dalla Genzyme, fornisce un'esauriente lista di associazioni di pazienti nonché servizi disponibili per i pazienti affetti dalla Pompe

### Centri specializzati in malattie neuromuscolari

Per poter trovare centri in zona, che siano specializzati in malattie neuromuscolari, contattate l'Associazione Malattie Neuromuscolari del vostro paese

- In Europa potete contattare l' **Associazione Alleanze Europea Per I Disordini Neuromuscolari** (European Alliance of Neuromuscular Disorders Association -EAMDA) attraverso il sito web [www.eamda.net](http://www.eamda.net)
- Per gli altri continenti, potete visitare il sito dell' **Associazione Mondiale Alleanza Per I Disordini Neuromuscolari** (World Alliance of Neuromuscular Disorder association - WANDA) [www.wandaweb.org](http://www.wandaweb.org) e cliccare su IL TUO PAESE (Your COUNTRY)
- Negli **Stati Uniti** contatta la “**Muscular Dystrophy Association**” (MDA) al sito [www.mdausa.org/clinics](http://www.mdausa.org/clinics)

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall'International Pompe Association, fermo restando che l'International Pompe Association non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione. L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare fonti mediche.