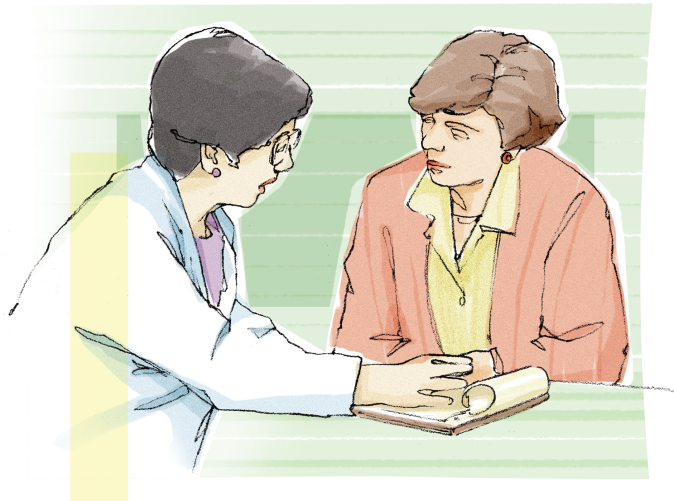




ΠΩΣ ΝΑ ΕΧΕΤΕ ΤΗΝ ΚΑΤΑΛΛΗΛΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΓΙΑ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

Χρειάζεται μια ομάδα παρόχων υγειονομικής περίθαλψης για την κάλυψη των αναγκών που μπορεί να προκύψουν από τη νόσο Pompe. Κάθε μέλος της ομάδας ιατρικής σας περίθαλψης έχει μοναδικές δεξιότητες που μπορεί να προσφέρει. Ένας γιατρός μπορεί να προϊσταται της ομάδας για να συντονίζει τη φροντίδα που παρέχεται από όλους τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης. Επειδή όμως η νόσος Pompe είναι τόσο σπάνια, είναι σύνηθες να δείτε παρόχους που δεν έχουν θεραπεύσει ποτέ κανέναν με αυτήν τη νευρομυϊκή διαταραχή. Πρέπει να συνεργάζεστε στενά με την ιατρική ομάδα για να πάρετε τη θεραπεία και τις υπηρεσίες που πραγματικά χρειάζεστε εσείς ή το παιδί σας. Αν μάθετε όλα όσα μπορείτε για τη νόσο Pompe, αυτό σίγουρα θα βοηθήσει στη φροντίδα σας. Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να ξεκινήσετε.



Ε: Ξέρω ότι είναι σημαντικό να μάθω για τη νόσο Pompe, αλλά από πού μπορώ να ξεκινήσω;

Α: Μπορείτε να βρείτε καλές πηγές πληροφόρησης από το διαδίκτυο. Πολλές από αυτές τις πηγές προέρχονται από ομάδες που ξεκίνησαν από ασθενείς ή γονείς παιδιών με τη νόσο Pompe. Μπορείτε επίσης να μάθετε πολλά από ομάδες που υποστηρίζουν την έρευνα σε άλλες νευρομυϊκές διαταραχές, όπως επίσης από κρατικούς οργανισμούς ή μεγάλα διεθνή ιατρικά κέντρα. (Η λίστα των πηγών στο Πού να μάθετε περισσότερα στην τελευταία σελίδα μπορεί να σας βοηθήσει να ξεκινήσετε).

Ε: Πώς αντιμετωπίζεται η νόσος Pompe;

Α: Υπάρχουν πολλές αποτελεσματικές θεραπείες ενζυμικής υποκατάστασης (ERT) διαθέσιμες παγκοσμίως και υπάρχουν επίσης δοκιμές θεραπειών γονιδιακής θεραπείας που έχουν προγραμματιστεί και είναι σε εξέλιξη. Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με αυτές τις άμεσες θεραπείες, ανατρέξτε στο Pompe Connections: Treatment Edition.

Εκτός από τις άμεσες παρεμβατικές θεραπείες όπως η ERT, οι υποστηρικτικές θεραπείες βοηθούν τα άτομα με τη νόσο Pompe να διατηρούν τις δυνάμεις τους και να αποτρέπουν τα προβλήματα υγείας που προκαλούνται από τη μυϊκή αδυναμία. Οι υποστηρικτικές

ΠΩΣ ΝΑ ΕΧΕΤΕ ΤΗΝ ΚΑΤΑΛΛΗΛΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΓΙΑ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

Θεραπείες εξειδικεύονται στις ειδικές ανάγκες του κάθε ασθενή. Η αναπνευστική θεραπεία μπορεί να παρέχει την υποστήριξη που απαιτείται για την αναπνοή. Η φυσικοθεραπεία μπορεί να βοηθήσει στην αύξηση της κίνησης, στη χαλάρωση της ακαμψίας, στο δυνάμωμα των μυών και στην ανακούφιση του πόνου. Η διατροφική θεραπεία βοηθά στη διατήρηση των θερμίδων και στην πρόληψη της απώλειας βάρους. Όλοι όσοι πάσχουν από τη νόσο Pompe αντιμετωπίζουν καινούργιες προκλήσεις όσο αλλάζει η μηχανική του σώματος τους. Η λήψη όμως της σωστής θεραπείας από μια έμπειρη ιατρική ομάδα σε συνδυασμό με την υποστήριξη και τη φροντίδα των γύρω σας μπορεί να σας βοηθήσει να ζείτε καθημερινά στο έπακρο.

Ε: Ποιοι είναι οι άνθρωποι- κλειδιά στην ομάδα υγειονομικής περίθαλψής μου;

Α: Χρειάζεται ένα ευρύ φάσμα δεξιοτήτων για την κάλυψη των αναγκών κάποιου με τη νόσο Pompe. Επιπρόσθετα με τον οικογενειακό γιατρό ή τον πάροχο πρωτοβάθμιας φροντίδας, στον παρακάτω πίνακα φαίνονται τα πιθανά μέλη της ιατρικής σας ομάδας. Η ομάδα θα πρέπει να ενημερώνεται για οποιοσδήποτε και για όλες τις αλλαγές στην υγεία ή νέα συμπτώματα που εμφανίζονται. Πρέπει κάθε μέλος της ομάδας να είναι ενημερωμένο για τη φροντίδα που λαμβάνετε από άλλα μέλη της ομάδας. Εάν έχετε παιδί με νόσο Pompe, είναι σημαντικό να παρακολουθείτε τα συμπτώματα και τις αντιδράσεις του παιδιού σας στη θεραπεία και να το βοηθάτε με τις υποστηρικτικές θεραπείες.

Ιατρός πρωτοβάθμιας περίθαλψης:	Ο ιατρός που παρέχει τόσο την πρώτη επαφή για ένα άτομο με μη διαγνωσμένο πρόβλημα υγείας, όσο και τη συνέχιση της φροντίδας διαφόρων ιατρικών παθήσεων, χωρίς περιορισμό ανά αιτία, οργανικό σύστημα ή διάγνωση. Θα διαχειρίζεται επίσης ιατρικά ζητήματα που προκύπτουν και δεν σχετίζονται με την Pompe.
Παιδίατρος:	Ο ιατρός που ειδικεύεται στην ιατρική φροντίδα των παιδιών.
Ιατρικός γενετιστής:	Αυτός που ασχολείται με τη μελέτη των νόσων και διαταραχών που έστω και εν μέρει οφείλονται σε γονίδια.
Νευρολόγος:	Ο ειδικά εκπαιδευμένος γιατρός που κάνει διάγνωση και αντιμετωπίζει τις διαταραχές στο νευρικό σύστημα. Αυτό περιλαμβάνει ασθένειες του εγκεφάλου, της σπονδυλικής στήλης, των νεύρων και των μυών.
Καρδιολόγος:	Ο ειδικός γιατρός που ειδικεύεται στη δομή, τη λειτουργία και τις διαταραχές της καρδιάς.
Πνευμονολόγος ή ειδικός αναπνευστικού:	Ο κλάδος της ιατρικής που ασχολείται με τη δυσλειτουργία του αναπνευστικού συστήματος. Αντιμετωπίζει τα αναπνευστικά προβλήματα που προκαλούνται από τη μυϊκή αδυναμία.

ΠΩΣ ΝΑ ΕΧΕΤΕ ΤΗΝ ΚΑΤΑΛΛΗΛΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΓΙΑ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

Γαστρεντερολόγος:	Ο γιατρός που ειδικεύεται στη διάγνωση και θεραπεία των διαταραχών της γαστρεντερικής οδού. Αντιμετωπίζει προβλήματα που σχετίζονται με δυσκολίες στην πέψη και τη διατροφή.
Ορθοπεδικός:	Ο ειδικός γιατρός που αντιμετωπίζει και διορθώνει τις παραμορφώσεις του σκελετικού συστήματος. Ο ορθοπεδικός θεραπεύει τη σκολίωση (πλάγια κάμψη της σπονδυλικής στήλης), τις συσπάσεις (σφίξιμο των μυών) και άλλα προβλήματα στις αρθρώσεις ή στα οστά που σχετίζονται με τη μυϊκή αδυναμία.
Ιατρός για αναπνευστικά προβλήματα:	Συνεργάζεται με τον πνευμονολόγο για τη θεραπεία ασθενών με προβλήματα αναπνοής. Χρησιμοποιούν εξοπλισμό όπως αναπνευστήρες και φυσητήρες.
Διαιτολόγος:	Ασχολείται με την προώθηση της καλής υγείας μέσω της σωστής δίαιτας και με τη θεραπευτική χρήση της διατροφής στη θεραπεία νόσων.
Σύμβουλος γενετιστής:	Ασχολείται με άτομα και οικογένειες που έχουν γενετικές νόσους ή με αυτούς που κινδυνεύουν από τέτοιες νόσους. Η γενετική συμβουλευτική έχει σχεδιαστεί για να παρέχει στους ασθενείς και τις οικογένειές τους πληροφορίες σχετικά με την πάθησή τους, τους κινδύνους για μελλοντικές εγκυμοσύνες και τις θεραπείες που θα τους βοηθήσουν να λάβουν ενημερωμένες αποφάσεις.
Ψυχολόγος:	Το άτομο που έχει εκπαιδευτεί για να παρέχει ψυχολογική θεραπεία, έλεγχο και έρευνα. Βοηθά τους ανθρώπους να αντιμετωπίσουν τους φόβους και τις έγνοιές τους, και να αντιμετωπίζουν πρακτικά προβλήματα.
Κοινωνικός λειτουργός:	Με γνωστικό αντικείμενο τις κοινωνικές και συμπεριφορικές επιστήμες αντιμετωπίζει τις ανάγκες των ασθενών, συμπεριλαμβανομένων των οικονομικών, των οικογενειακών ζητημάτων και της πρόσβασης σε πόρους.
Φυσικοθεραπευτής	Βοηθά τα άτομα με καταστάσεις αναπηρίας παρέχοντας υπηρεσίες που αποκαθιστούν τη λειτουργία, βελτιώνουν την κινητικότητα, ανακουφίζουν από τον πόνο και αποτρέπουν ή περιορίζουν τις μόνιμες σωματικές αναπηρίες. Αποκαθιστούν, διατηρούν και προάγουν την εν γένει καλή κατάσταση και υγεία.
Εργοθεραπευτής:	Βοηθά στη συμμετοχή των ανθρώπων σε δραστηριότητες της καθημερινής ζωής. Αυτό το κατορθώνουν δίνοντας τη δυνατότητα στους ανθρώπους να κάνουν πράγματα που θα

ΠΩΣ ΝΑ ΕΧΕΤΕ ΤΗΝ ΚΑΤΑΛΛΗΛΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΓΙΑ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

	ενισχύσουν την ικανότητά τους να συμμετέχουν ή τροποποιώντας το περιβάλλον για καλύτερη υποστήριξη της συμμετοχής.
Νοσοκόμος:	Βοηθά τους ανθρώπους, αρρώστους ή υγιείς, στην εκτέλεση των δραστηριοτήτων, συνεισφέροντας στην υγεία ή στην επαναφορά της, τις οποίες θα εκτελούσαν χωρίς βοήθεια εάν είχαν την απαραίτητη δύναμη, θέληση ή γνώση και να το κάνουν με τέτοιο τρόπο ώστε να βοηθήσουν το άτομο να αποκτήσει ανεξαρτησία όσο πιο γρήγορα γίνεται.

Ε: Πώς θα βρω ένα ιατρικό κέντρο που έχει εμπειρία στην αντιμετώπιση της νόσου Pompe;

Α: Υπάρχει αυξανόμενη κατανόηση της νόσου Pompe, με μια σειρά ιατρικών κέντρων σε όλο τον κόσμο που εξειδικεύονται στη θεραπεία της νόσου Pompe. Οι κλινικές και τα κέντρα αποκατάστασης που αντιμετωπίζουν παρόμοιες νευρομυϊκές διαταραχές ή σπάνια γενετικά νοσήματα μπορεί επίσης να παρέχουν εξειδικευμένη φροντίδα σε άτομα με τη νόσο Pompe.

Στις Η.Π.Α., την Ευρώπη και σε άλλες ηπείρους, υπάρχουν πολλά εξειδικευμένα κέντρα για άτομα με Pompe και νευρομυϊκές διαταραχές.

Ε: Πώς μπορεί να συμμετέχει η οικογένεια;

Α: Λαμβάνοντας υπόψη ότι η οικογένεια είναι μία σταθερά στη ζωή του ασθενούς, ένα πρόγραμμα φροντίδας θα πρέπει να γίνει από την οικογένεια και τον θεράποντα ιατρό ή τον πάροχο που να επικεντρώνεται στις ανάγκες του ασθενή, όπως αυτές καθορίζονται από την οικογένεια και τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης που θα λειτουργούν σαν ομάδα. Οι οικογένειες και οι ασθενείς θα πρέπει να δημιουργήσουν μία ομάδα με την επαγγελματική ομάδα σε όλα τα επίπεδα φροντίδας, έτσι ώστε να καταστεί δυνατή ίση συμμετοχή στον καθορισμό των στόχων φροντίδας. Πρέπει να λαμβάνονται υπόψη οι πολλαπλές ανάγκες που μπορεί να προκύψουν από την απομόνωση από βασικά μέλη της οικογένειας λόγω εισαγωγής του ασθενή στο νοσοκομείο ή λόγω θεραπείας, η μεταφορά, οι δαπάνες διαμονής, η απώλεια εργάσιμων ημερών, οι εξειδικευμένες συσκευές, συμπεριλαμβανομένου του αμαξιδίου, η βοήθεια στο σπίτι, οι συνήθεις ιατρικές διαδικασίες, η επαγγελματική επανεκπαίδευση και ο επαγγελματικό προγραμματισμός. Η πληροφόρηση σχετική με τις θεραπείες και τους πόρους μπορεί να μοιράζεται, σε συνεχή βάση, με την οικογένεια ή/και τον ασθενή με κατάλληλο και υποστηρικτικό τρόπο που θα λαμβάνει υπόψη τις οικογενειακές σχέσεις σας. Η έγκαιρη αναφορά σε κατάλληλους κοινοτικούς φορείς, συμπεριλαμβανομένου ενός κοινωνικού λειτουργού ή άλλων λειτουργιών, και η προώθηση των απαραίτητων κοινωνικών υπηρεσιών είναι

ΠΩΣ ΝΑ ΕΧΕΤΕ ΤΗΝ ΚΑΤΑΛΛΗΛΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΓΙΑ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

θέματα ουσιαστικής υποστήριξης που μπορούν να ζητηθούν από τον ειδικό που συντονίζει την φροντίδα του ασθενούς. Η οικογένεια και όλοι οι πάροχοι θα πρέπει να ενημερώνουν το πρόγραμμα φροντίδας και την πορεία του ασθενούς σε τακτά χρονικά διαστήματα. Αυτό θα διασφαλίσει μία ολοκληρωμένη συντονισμένη φροντίδα που επικεντρώνεται στην οικογένεια, δημιουργώντας έτσι μια ομάδα φροντίδας και συνεργασίας.

Ε: Πέραν της ιατρικής συμβουλής, πού μπορώ να ζητήσω βοήθεια σχετικά με τις πρακτικές δυσκολίες που θα αντιμετωπίσω;

Α: Οι οργανισμοί υποστήριξης ασθενών με Pompe αποτελούν ανεκτίμητο πόρο για εσάς και την οικογένειά σας. Πολλές χώρες διαθέτουν εθνικούς οργανισμούς υποστήριξης (μπορείτε να βρείτε έναν κατάλογο ανά χώρα στη σελίδα Συνδεδεμένων εταιρειών της IPA). Μπορούν να παρέχουν υποστήριξη σε μια ευρεία ποικιλία θεμάτων, από συναισθηματική υποστήριξη έως εκπαιδευτικούς πόρους.

Ανάλογα με τον τόπο διαμονής σας, ενδέχεται να υπάρχουν διαθέσιμες υπηρεσίες που θα σας βοηθήσουν με την πρόσβαση σε πόρους όπως: ομάδες που μπορούν να σας βοηθήσουν να εξετάσετε τα οικονομικά σας, να υποβάλετε αίτηση για κρατικές παροχές και οικονομική βοήθεια, να βρείτε ιατρικές και κοινωνικές υπηρεσίες, να δημιουργήσετε ένα εκπαιδευτικό πρόγραμμα για το παιδί σας, να κανονίσετε κατ' οίκον φροντίδα, να σας βοηθήσουν να μάθετε τα νόμιμα δικαιώματά σας και να αντιμετωπίσετε προβλήματα απασχόλησης και ασφάλισης. Οι τοπικοί οργανισμοί υποστήριξης ασθενών με Pompe, η ιατρική ομάδα και άλλες πηγές μπορούν να σας βοηθήσουν να επικοινωνήσετε με αυτές τις ομάδες.

Η υποστήριξη γονέως προ γονέα και ασθενούς προς ασθενή, έχει αναφερθεί από αρκετούς ότι είναι μία από τις πιο χρήσιμες μορφές υποστήριξης. Άλλη δυνατότητα είναι η υποστήριξη αδελφών, παππούδων και άλλων μελών της οικογένειας. Οι οργανισμοί υποστήριξης ασθενών μπορούν να βοηθήσουν σε αυτό, όπως και η σύνδεση με άλλους ασθενείς με Pompe στα μέσα κοινωνικής δικτύωσης, όπως σε συγκεκριμένες ομάδες του Facebook.

Ε: Νομίζω ότι ξέρω περισσότερα για τη νόσο Pompe από ορισμένους από τους παρόχους υγειονομικής περίθαλψης που παρακολουθούν το παιδί μου. Τι μπορώ να κάνω;

Α: Για πολλούς φροντιστές και ασθενείς με σπάνιες διαταραχές όπως η νόσος του Pompe ο μόνος τρόπος για να βεβαιωθούν ότι τους παρέχεται η σωστή θεραπεία, είναι να μάθουν όσο μπορούν περισσότερα για τη νόσο. Η γνώση μπορεί να είναι ένα πραγματικό πλεονέκτημα όταν έχετε να κάνετε με μεγάλο αριθμό παρόχων υγειονομικής περίθαλψης. Θα πρέπει να παρακολουθείτε τι κάνουν όλοι. Αυτό μπορεί να βοηθήσει στην αποτροπή

ΠΩΣ ΝΑ ΕΧΕΤΕ ΤΗΝ ΚΑΤΑΛΛΗΛΗ ΦΡΟΝΤΙΔΑ ΓΙΑ ΤΗ ΝΟΣΟ ΡΟΜΠΕ

σφαλμάτων ή λαθών. Ίσως υπάρξουν φορές που είναι απαραίτητο να εκπαιδεύσετε έναν παιδίατρο ή οικογενειακό ιατρό ή γιατρό εντατικής θεραπείας που δεν έχει μεγάλη εμπειρία με τη νόσο Ρομπε. Δείτε τη γνώση σας σαν κάτι που θα πρέπει να μοιραστείτε με την ομάδα υγειονομικής περίθαλψης. Όταν έχετε επιφυλάξεις, μην διστάσετε να πείτε τη γνώμη σας ή να ρωτήσετε να μάθετε γιατί γίνεται κάτι. Να θυμάστε ότι κανείς δεν έχει περισσότερη έγνοια για τη δική σας ή τη φροντίδα του παιδιού σας από ό,τι εσείς.

Πού μπορώ να μάθω περισσότερα: Βλ. ενότητα Περισσότερες πληροφορίες

Αυτή η δημοσίευση έχει σχεδιαστεί για να παρέχει γενικές πληροφορίες σχετικά με το θέμα που καλύπτεται. Διανέμεται ως δημόσια υπηρεσία από τη Διεθνή Ένωση Ρομπε, κατανοώντας ότι η Διεθνής Ένωση Ρομπε δεν ασχολείται με την παροχή ιατρικών ή άλλων επαγγελματικών υπηρεσιών. Η ιατρική είναι μια διαρκώς μεταβαλλόμενη επιστήμη. Το ανθρώπινο σφάλμα και οι αλλαγές στην πρακτική καθιστούν αδύνατη την πιστοποίηση της ακρίβειας τέτοιων σύνθετων υλικών. Απαιτείται επιβεβαίωση αυτών των πληροφοριών από άλλες πηγές, ειδικά από τον ιατρό του ασθενούς.