



POMPE Connections

ПРАВИЛЬНОЕ ОКАЗАНИЕ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

Для удовлетворения потребностей, которые возникают при болезни Помпе, необходима целая команда специалистов-медиков. Каждый член команды медиков обладает уникальными навыками и знаниями. Один из врачей может стать неформальным руководителем и координировать действия коллег при лечении пациента с болезнью Помпе. Поскольку болезнь Помпе такая редкая, многие врачи никогда не лечили пациентов с этим нейромышечным заболеванием. Тесное сотрудничество с командой медиков поможет Вам или Вашему ребенку получить необходимое лечение и услуги.



Изучение всей информации о болезни Помпе может помочь Вам контролировать лечение. Эта брошюра поможет Вам начать процесс.

Вопрос: Я знаю о необходимости знаний о болезни Помпе, но с чего нужно начать?

Ответ: Интернет может явиться очень хорошим источником информации. Большая ее часть поступает от групп пациентов или родителей детей с болезнью Помпе. Много знаний Вы можете почерпнуть у других пациентских сообществ с нейромышечными заболеваниями, а также из государственных медицинских источников и крупных медицинских центров по всему миру (список источников можно найти в разделе брошюры «ГДЕ НАЙТИ БОЛЬШЕ» на последней странице).

Вопрос: Как лечится болезнь Помпе?

Ответ: В разных странах мира доступен ряд эффективных методов ферментной заместительной терапии (ФЗТ), а также планируются и проводятся клинические исследования лечения с помощью генной терапии. Для получения дополнительной информации об этих непосредственных методах лечения ознакомьтесь с изданием Pompe Connections «Издание о лечении».

Помимо непосредственных интервенционных методов лечения, таких как ФЗТ, поддерживающая терапия помогает пациентам с болезнью Помпе сохранять силы и предотвращать осложнения со здоровьем, которые обуславливаются слабостью мышц. Поддерживающая терапия учитывает индивидуальные потребности конкретного

Правильное оказание помощи пациентам с болезнью Помпе

пациента. Респираторная поддержка необходима для обеспечения адекватного дыхания. Физиотерапия помогает увеличить амплитуду движений, облегчить боль, усилить мускулатуру и уменьшить тугоподвижность. Диетотерапия помогает поддерживать потребление необходимого количества калорий и избегать потери веса. Все пациенты с болезнью Помпе сталкиваются с проблемой изменения механики своего тела. Правильная терапия от профессиональных медиков в сочетании с поддержкой и заботой окружающих позволит Вам жить полноценно.

Вопрос: Кто является ключевой фигурой в команде врачей специалистов?

Ответ: Требуются самые разнообразные медицинские навыки для того, чтобы отвечать нуждам пациентов с болезнью Помпе. Помимо Вашего лечащего врача и специалиста первой медицинской помощи, список ниже представляет всех необходимых специалистов. Команда специалистов должна быть информирована о любых возможных изменениях в состоянии здоровья и любых новых возникших симптомах. Убедитесь, что каждый член команды медиков знает о лечении, которое проводят другие члены команды. Если Вашему ребенку поставлен диагноз болезни Помпе, важно постоянно следить за его симптомами и реакцией на лечение и помогать путем проведения поддерживающей терапии.

Лечащий врач-терапевт:	Врач, который обеспечивает первый контакт с пациентом еще до постановки диагноза проблем со здоровьем. Производит дальнейшее лечение медицинских состояний пациента, не ограничиваясь причиной, системой органов или диагнозом. Также занимается медицинскими проблемами, не связанными с болезнью Помпе.
Педиатр:	Врач, который специализируется на медицинской помощи детям.
Медицинский генетик:	Изучает болезни и расстройства, которые изначально имеют наследственную природу.
Невролог:	Специально обученный врач, который специализируется на диагностике и лечении расстройств нервной системы. У ним относятся заболевания головного и спинного мозга, нервов и мышц.
Кардиолог:	Врач, специалист в области функции, расстройств и лечения сердца.
Пульмонолог или специалист по респираторным вопросам:	Это направление медицины, которое сосредоточено на дисфункции дыхательной системы. Занимается респираторными проблемами, обусловленными мышечной слабостью.
Гастроэнтеролог:	Врач, который специализируется на диагностике и лечении

Правильное оказание помощи пациентам с болезнью Помпе

	расстройств желудочно-кишечной системы. Занимается решением проблем, связанных с расстройствами пищеварения и питания.
Ортопед:	Специалист по лечению и коррекции нарушений опорно-двигательной системы. Ортопед лечит сколиоз (неправильный изгиб позвоночника), контрактуры (мышечная ригидность), а также другие проблемы суставов или костей, связанные с мышечной слабостью.
Специалист по респираторной терапии:	Работает совместно с пульмонологом для лечения пациентов с затрудненным дыханием. Они управляют оборудованием, таким как аппараты искусственного дыхания и искусственной вентиляции легких
Диетолог:	Обеспечивает хорошее состояние здоровья путем назначения адекватной диеты с терапевтическим уклоном при лечении заболевания.
Консультант по вопросам генетики:	Взаимодействует с пациентами и семьями с генетическими заболеваниями и теми, у кого риск развития таких заболеваний высок. Консультирование по вопросам генетики направлено на предоставление пациентам и членам их семей информации об их состоянии, рисках для будущих беременностей и методах лечения, что позволит им принимать информированные решения.
Психолог:	Специалист, получивший профессиональную подготовку и навыки для проведения психотерапии, психологических тестов и исследований. Помогает пациентам справляться со страхами и беспокойствами, а также практическими трудностями.
Социальный работник:	Использует социальные и поведенческие науки для удовлетворения потребностей клиентов, включая финансовые, семейные аспекты и ресурсы.
Физиотерапевт:	Помогает лицам с ограничивающими дееспособность состояниями, обеспечивая услуги, способствующие восстановлению функции, улучшению подвижности, облегчению боли, а также предотвращающие или ограничивающие постоянные физические ограничения. Они восстанавливают, поддерживают и способствуют общему физическому состоянию и здоровью пациента.
Эрготерапевт:	Помогает организовать участие пациента в повседневной жизнедеятельности. Они достигают этого результата, поощряя людей к выполнению задач, которые улучшают их

Правильное оказание помощи пациентам с болезнью Помпе

	способность участвовать в определенной деятельности, либо меняя саму среду, что способствует их большей вовлеченности.
Медицинская сестра:	Оказывает помощь здоровым или больным в занятиях деятельностью, способствующей улучшению или восстановлению здоровья, которой они могли бы заниматься без посторонней помощи, если бы у них было достаточно сил, воли или знаний, притом заниматься этим так, чтобы человек как можно быстрее приобрел независимость.

Вопрос: Как мне найти центр, который имеет опыт решения вопросов, связанных с болезнью Помпе?

Ответ: Понимание болезни Помпе улучшается благодаря ряду медицинских центров по всему миру, специализирующихся на лечении болезни Помпе. Клиники и реабилитационные центры, в которых лечат аналогичные нейромышечные заболевания или редкие генетические болезни, тоже могут оказывать специализированную помощь людям с болезнью Помпе.

В США, Европе и на других континентах также имеется много специализированных центров для людей с болезнью Помпе и нейромышечными заболеваниями.

Вопрос: Как можно вовлечь семью?

Ответ: Признавая, что «семья» является константой в жизни пациентов, необходимо, чтобы план лечения выработывался семьей во взаимодействии с лечащим врачом или медицинским работником, при этом в центре этого плана должны быть потребности, определенные семьей и медицинскими работниками, действующими как единая команда. Семьи и пациенты должны построить партнерские отношения с командой профессионалов на всех уровнях оказания медицинской помощи, чтобы обеспечить равное участие в постановке целей лечения. Необходимо удовлетворять многие потребности, которые могут включать разлучение с основными членами семьи из-за госпитализации или лечения, расходы на транспортировку или проживание, вынужденные прогулы на работе, специальное оборудование, включающее коляски для передвижения, помощь по дому, регулярные медицинские процедуры и профессиональная переподготовка. Необходим постоянный обмен информацией о терапии, лечении и информационных ресурсах между врачом и членами семьи/пациентом в доступной и располагающей форме с учетом отношений, сложившихся в Вашей семье. Своевременные направления в общественные учреждения, социальные службы или к другим социальным работникам, а также запросы о предоставлении бытового обслуживания — это необходимая поддержка, которую можно запрашивать у лица,

Правильное оказание помощи пациентам с болезнью Помпе

координирующего уход за пациентом. Семья и все поставщики услуг должны на регулярной основе обновлять план терапии и регистрировать прогресс пациента. Это позволит максимально правильно скоординировать поддержку, сосредоточенную на потребностях семьи, создав партнерство в сфере лечения и ухода.

Вопрос: Помимо медицинского консультирования, куда я могу обратиться для решения возникших практических проблем?

Ответ: Организации поддержки пациентов с болезнью Помпе — это бесценный ресурс для Вас и Вашей семьи. Во многих странах есть национальные организации поддержки (список по странам можно найти на странице филиалов Международной Ассоциации болезни Помпе). Они могут оказать поддержку по широкому спектру вопросов, от эмоциональной поддержки до образовательных ресурсов.

В зависимости от того, где Вы живете, могут быть доступны услуги, помогающие получить доступ к таким ресурсам, как: группы, которые помогут Вам решить финансовые вопросы, обучат обращениям в правительственные структуры за финансовой и социальной помощью, составить план образования Вашего ребенка, обустроить систему домашней помощи, помогут узнать Ваши законные права, решить вопросы страхования и трудоустройства. Ваши местные организации поддержки пациентов с болезнью Помпе, команда медиков и другие источники могут помочь Вам связаться с этими группами.

Многие также сообщают, что поддержка между родителями и между пациентами является одним из наиболее ценных предоставляемых ресурсов. Кроме того, необходимо принять во внимание поддержку для братьев и сестер, бабушек и дедушек и других членов семьи. Организации поддержки пациентов могут помочь в этом, а также помогут связаться с другими пациентами с болезнью Помпе через социальные сети, такие как группы болезни Помпе в Facebook.

Вопрос: Мне кажется, что я знаю больше о болезни Помпе, чем некоторые из специалистов здравоохранения, которые лечат моего ребенка. Как мне поступить?

Ответ: Многие специалисты по уходу и пациенты с редкими заболеваниями (такими как болезнь Помпе) чувствуют, что единственным средством для получения правильного лечения является всестороннее изучение болезни. Знания действительно весьма полезны, когда Вы контактируете со многими специалистами здравоохранения. Вам нужно внимательно следить за тем, кто чем занят. Это поможет избежать ошибок. Иногда будут такие моменты, когда придется обучать педиатра, семейного врача, врача-реаниматолога, который не владеет достаточными знаниями о болезни Помпе. Думайте о своих знаниях, как о навыке, которым Вы должны поделиться со специалистами здравоохранения. Если у Вас есть сомнения, никогда не стесняйтесь высказать свою точку зрения или задать вопрос о том, почему предпринимается то или иное действие. Помните, что ни у кого нет больше ответственности за Вас или Вашего ребенка, чем у Вас

Правильное оказание помощи пациентам с болезнью Помпе

самих.

Где найти дополнительную информацию: См. раздел «Более подробная информация»

Эта брошюра разработана с целью предоставления общей информации, касающейся болезни Помпе и всей сопутствующей тематики. Она распространяется как общедоступное бесплатное издание Международной Ассоциации болезни Помпе, с пониманием того, что Международная Ассоциация болезни Помпе не ставит перед собой цель подменять медицинские и другие профессиональные службы. Медицина постоянно изменяется благодаря прогрессу науки. Человеческие ошибки и изменения в практике делают невозможным максимально точное изложение данных. Требуется подтверждение представленной здесь информации из других источников, предпочтительно от Вашего врача.