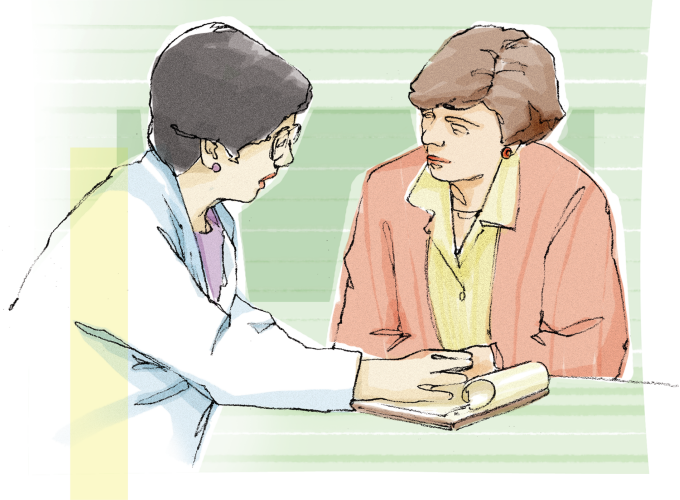




获得正确的庞贝病治疗

满足庞贝病可能出现的需求，需要一支医务人员团队。您医疗团队中的每位成员都具有独特的技能。一名医生可以担任团队领导者，并协调所有医务人员提供的医疗护理。由于庞贝病非常罕见，因此经常会遇到从未治疗过这种神经肌肉疾病的医务人员。与医疗团队密切合作，将有助于获得您或您孩子真正需要的治疗和服务。了解庞贝病的所有信息可以帮助您掌控您自己的医疗护理。本手册将帮助您迈出第一步。



问：我知道了解庞贝病很重要，但我该从哪里开始？

答：您可以在互联网上找到实用的信息资源。其中大部分来自庞贝病患者或庞贝病患者父母发起的团体。您还可以从支持其他神经肌肉疾病研究的团体以及世界各地的政府机构和主要医疗中心了解到很多信息。（最后一页的“在哪里可以了解更多信息”部分中提供了资源列表，可以帮助您迈出第一步）。

问：如何治疗庞贝病？

答：全球有多种有效的酶替代治疗 (ERT) 可供使用，还有已规划和正在进行的基因治疗试验。有关这些直接治疗的更多信息，请参见 **Pompe Connections: 治疗版**。

除了 ERT 等直接干预性治疗外，支持性治疗也可以帮助庞贝病患者保持力量，并预防肌肉无力引起的健康问题。支持性治疗根据个体患者的特定需求量身定制。呼吸治疗可提供呼吸所需的支持。物理治疗可以帮助增加运动、减轻僵硬、增强肌肉并缓解疼痛。饮食治疗有助于维持热量并防止体重减轻。随着身体力学的变化，每位庞贝病患者都会面临新的挑战。从知识渊博的医疗团队获得正确的治疗，再加上周围人的支持和照顾，可以帮助您充实度过每一天。

问：我的医疗团队中的关键人员是谁？

答：满足庞贝病患者的需求需要广泛的技能。除了您的全科医生或初级保健提供者外，下表列出了您的医疗团队中的其他可能成员。医疗团队需要随时了解发生的任何和所有健康变化或新症状。应确保每位团队成员都知道您从其他团队成员那里获得的医疗护理。如

获得正确的庞贝病治疗

如果您的孩子患有庞贝病，重要的是要跟踪记录您孩子的症状和对治疗的反应，并协助支持性治疗。

初级保健医生：	该医生作为患有未确诊健康问题的患者的第一联系人，并为各种医疗状况提供持续护理，不受病因、器官系统或诊断限制。还将管理出现的非庞贝病医疗问题。
儿科医生：	专门从事儿童诊疗护理的医生。
遗传专科医生：	对至少部分源于遗传的疾病和病症进行检查。
神经科医生：	受过专门培训的医生，负责诊断和治疗神经系统疾病。这包括脑部、脊髓、神经和肌肉疾病。
心脏科医生：	心脏结构、功能和疾病方面的专科医生。
肺科医生或呼吸专科医生：	这是治疗呼吸系统功能障碍的医学分支。负责治疗肌肉无力引起的呼吸问题。
胃肠科医生：	专门从事胃肠道疾病诊断和治疗的医生。负责治疗与消化和进食困难相关的问题。
骨科医生：	治疗和矫正骨骼系统畸形的专科医生。骨科医生负责治疗脊柱侧凸（脊柱弯曲）、挛缩（肌肉紧绷）以及与肌肉无力相关的其他关节或骨骼问题。
呼吸治疗师：	与肺科医生合作治疗呼吸困难患者。他们负责操作呼吸器和呼吸机等设备。
营养师：	致力于通过适当的饮食改善健康状况，并在疾病治疗中将饮食用于治疗用途。
遗传咨询师：	为患有遗传性疾病或有此类疾病风险的个人和家庭提供服务。遗传咨询旨在为患者及其家人提供有关其病情、未来怀孕的风险和治疗的信息，以帮助他们做出知情决定。
心理医生：	接受过相应培训和教育，可进行心理治疗、测试和研究的人员。帮助人们应对恐惧和担忧，并处理实际问题。
社会工作者：	利用社会和行为科学来满足客户的需求，包括财务、家庭和资源方面的需求。
物理治疗师	通过提供有助于恢复功能、改善活动能力、缓解疼痛以及预防或减少永久性身体残疾的服务，帮助患有致残疾病的患者。帮助恢复、维持和改善整体健康状况。

获得正确的庞贝病治疗

职业治疗师:	帮助患者参与日常生活活动。他们通过使患者能够做一些有助于提高其参与能力的事情，或通过改造环境来提供更好的参与支持，以此实现这一结果。
护士:	帮助患病或无病的个人进行促进或恢复健康的活动（如果有必要的力量、意愿或知识，此人将可以在没有帮助的情况下进行这些活动），并以此方式帮助此人尽快获得独立能力。

问：如何找到有庞贝病治疗经验的医疗中心？

答：目前全球已有多家专门治疗庞贝病的医疗中心，对庞贝病的了解日益加深。治疗类似神经肌肉疾病或罕见遗传疾病的诊所和康复中心也可能为庞贝病患者提供专业护理。

在美国、欧洲和其他大洲，有许多专门治疗庞贝病和神经肌肉疾病患者的中心。

问：家人如何保持参与？

答：鉴于“家庭”是患者生活中不可或缺的一部分，应由家人和医务人员共同确定需求，并由家人和主治医生或医务人员围绕该需求制定护理计划。家人和患者应与各级护理的专业团队建立合作关系，以便平等参与，从而确立护理目标。可以解决多种需求，包括因住院或治疗而与核心家庭成员分离、交通、住宿费用、误工、专业设备（包括改装车辆）、家庭援助、常规医疗程序、职业再培训，以及教育规划。可以通过关注患者家庭关系的适当和支持性方式，持续与家属和/或患者分享有关疗法、治疗和资源的信息。协调患者护理的个人需要提供必要支持，包括及时转介给相应的社区机构（包括社会工作者或其他个案工作者），以及支持所需的社区服务。家属和所有医务人员应定期更新护理计划和患者进展。这将确保实现以家庭为中心的全面协调护理，并建立护理合作关系。

问：除了医疗建议之外，我还可以从哪里寻求帮助来应对我将面临的所有实际挑战？

答：对于您和您的家人，庞贝病患者支持组织是非常有用的资源。许多国家/地区都有国家/地区支持组织（可在“国际庞贝病协会 [IPA] 关联机构”页找到按国家/地区划分的列表）。这些组织可以提供从情感支持到教育资源等各种主题的支持。

根据您的居住地，可能有一些服务可以帮助您获取资源，例如：可帮助您审查财务状况、申请政府福利和经济援助、寻找医疗和社会服务、为您的孩子制定教育计划、安排居家护理、帮助您了解自身合法权利、处理就业问题和保险问题的团体。您当地的庞贝病患者支持组织、医疗团队和其他相关渠道可以帮助您与这些团体取得联系。

获得正确的庞贝病治疗

许多人认为，家长之间和患者之间的相互支持也是所提供的一项宝贵资源。需要考虑的另一个方面是查明兄弟姐妹、祖父母和其他家庭成员可以获得哪些支持。患者支持组织可以为此提供帮助，通过社交媒体（例如庞贝病的相关 Facebook 群组）与其他庞贝病患者交流也会有帮助。

问：我认为自己比正在为我的孩子提供治疗的一些医务人员更了解庞贝病。我可以对此做些什么？

答：许多患有庞贝病等罕见疾病的患者及其照护者认为，确保获得正确治疗的唯一方法是尽可能了解该疾病。当您与大量医务人员打交道时，知识可能是一项真正的优势。您应该跟踪记录每位医务人员在做什么。这可能有助于防止发生错误或出现失误。有时可能需要为庞贝病治疗经验不足的儿科医生、全科医生或急诊室医生提供教育。将您的知识视为您必须与医疗团队分享的技能。当您有疑虑时，应毫不犹豫地提出您的意见或质疑为什么要做某事。请记住，没有人比您更关心您自己或您孩子的医疗护理。

在哪里可以了解更多信息：请参见“更多信息”部分

本出版物旨在提供有关所涵盖主题的一般信息。它作为一项公共服务由国际庞贝病协会分发，对此应了解，国际庞贝病协会不参与提供医疗或其他专业服务。医学是一门不断变化的科学。由于可能存在人为错误和实践变化，因此我们无法保证此类复杂材料完全准确无误。需要通过其他来源（尤其是医生）确认这些信息。