



## 适应庞贝病

每个庞贝病患者都必须学会如何与这种会随时间恶化（尤其是在未经治疗的情况下）的严重疾病相处。无论您是需要全天候照顾的孩子的父母、有轻度肌肉无力和呼吸问题的成人，还是庞贝病患者的伴侣，您都必须适应可能发生的变化。这可能会带来压力，有时甚至令人难以承受。但采取措施为改变做好准备可以帮助您应对可能面临的挑战。本文提供的建议策略将帮助您了解您需要做些什么来尽可能更好地生活。请记住，如 **Pompe Connections**“体征和症状”手册中所述，庞贝病对每个患者的影响各不相同。因此，以下信息仅供参考，并不意味着所有患者都会有相同的经历。



### 管理庞贝病

一旦确诊庞贝病，就是时候该与医生讨论这种复杂疾病的治疗方案了。虽然截至 2022 年，该病尚无法治愈，但多种类型的护理和治疗可以帮助减缓和控制该疾病。2006 年之前，患者护理完全侧重于症状管理，使用各种支持性治疗来减轻和弥补疾病的影响。如今，酶替代疗法 (ERT) 已可供使用，该疗法旨在替代缺乏的酸性  $\alpha$ -葡萄糖苷酶 (GAA)。其他潜在治疗方法仍在进行临床试验，处于开发研究阶段。

庞贝病引起的肌肉无力会影响身体的许多部位。这可能会导致难以行走和走动、难以正常呼吸、甚至难以进食和进行基本日常活动。

### 问：庞贝病将如何影响我的日常生活？

答：庞贝病对每个患者的影响各不相同。然而，您的症状越严重，该病对您的日常生活和您与他人的关系的影响就越大。随着肌肉变弱，站立、行走、弯腰、从椅子上站起来、爬楼梯、开车或走动会变得更加困难。您可能需要调整您的日常生活，或找到在家、在学校或工作中做事的新方法。您可能还需要特殊设备或其他人的帮助来完成某些事情。对于大多数诊断患有庞贝病的患者和帮助照顾他们的人来说，最大的挑战是试图在日益增长的支持需求和尽可能保持独立的愿望之间保持平衡。您可能会面临的一项最艰难的决定是何时开始使用助行器或轮椅。当您需要竭尽全力才能行走几步时，您可能已经几乎没有精力维持社交联系和参与喜欢的活动了。轮椅可以帮助您按照意愿保持活动。

## 适应庞贝病

**问：什么是辅助技术？**

**答：**辅助技术是帮助残障人士提高、增强或维持完成某项功能的能力的任何设备。辅助技术的范围包括简单的辅助勺到高科技计算机设备。这些设备有助于促进独立性，并可帮助诊断患有庞贝病的患者更舒适地生活，并在社区中保持更活跃的生活。

**问：哪些设备可以使庞贝病患者的生活更轻松？**

**答：**根据您的特定需求选择合适的设备，可以使您的生活更轻松。这还可以让您为自己做更多的事情。下表列出了一些基本的日常生活活动，以及可能有助于您或您的孩子更加独立的设备类型。物理治疗师和职业治疗师通常也可以提供有用的建议。

**洗澡、梳洗和如厕：**此类设备可帮助肌肉无力患者安全到达水槽、厕所、淋浴间和浴缸。它还可以为使用者提供隐私，并减轻照护者的压力。

洗澡凳或淋浴椅
手持花洒
升降器
马桶增高器或改装马桶
女用马桶坐垫
用于开灯和关灯的环境控制装置
浴缸扶手

**坐着和站立：**此类设备可缓解长时间坐在坚硬表面或轮椅上造成的压力。还可以帮助无法从椅子上站起来的人。

座垫
座椅外壳
站立椅
扶手
可调节桌子
改装座椅

**睡眠：**

<b>带泡沫床垫或混合型床垫的医院床：</b> 可将床上下移动的电动控制装置，方便上下床。泡沫或混合型床垫可为身体提供缓冲，防止褥疮。
脚夹板

## 适应庞贝病

**四处走动：**此类设备可为患者提供额外的行走支撑，并可缓解肌肉无力的疼痛，来帮助患者四处走动。电动轮椅、代步车和拐杖让使用者可以更加独立。

拐杖
轮椅和代步车
助行器
改装汽车

### 家居/工作环境改造：

坡道
加宽门口以便轮椅通行
适合轮椅使用者的厨房和浴室电器
楼梯升降机和电梯

**沟通和独立：**有许多装置和辅助工具可以帮助有语言障碍者或无语言能力者进行沟通。

这些装置帮助庞贝病患者（及其照护者）与外界保持联系。例如，这些装置可以让患者更轻松地点灯和启动设备，以及在屋内的另一个房间与前门的人交谈。

简单的沟通板，供使用者通过指向其上的符号和/或词语来进行沟通
文字电话 计算机
语音输出设备 <ul style="list-style-type: none"> <li>• 轨迹球</li> </ul>
对讲系统
万能遥控器

**问：我患有挛缩。我能为此做些什么吗？**

**答：是的，您可以采取许多方法来改善挛缩，并减轻挛缩引起的疼痛。**

神经肌肉疾病挛缩（肌肉或关节永久性缩短）和畸形的治疗原则已得到充分确立，庞贝病患者应遵循这些原则。应通过长期使用温和的力来抵消变形力，以防止挛缩和畸形，这包括：每日伸展运动、矫正体位、使用夹板并进行矫形干预、视情况为所有姿势（特别是坐姿和支撑站立）提供足够的支撑，以及患者和家属教育。

## 适应庞贝病

适应性设备和矫形器对控制挛缩和畸形至关重要，可以为无法独立改变自身重心或改变姿势的患者提供姿势变化和压力缓解，从而维持皮肤完整性。

矫形干预通常包括使用：

踝足矫形器 (AFO)，以防止跖屈（脚向下移动）挛缩。
大腿绑带，以防止髂胫束挛缩（髂胫束是沿着大腿外侧延伸的厚结缔组织带）。
膝关节夹板，以防止膝关节屈曲挛缩（膝关节无法完全伸直）。
手腕/手/手指休息位夹板，对抗轻度至中度手和手指挛缩。
改装婴儿车或轮椅的座椅系统对于预防或尽可能减少挛缩和畸形（尤其是脊柱畸形）至关重要，这可包括： <ul style="list-style-type: none"><li>• 稳固的座椅和靠背</li><li>• 髋关节辅助器</li><li>• 躯干外侧支撑</li><li>• 膝关节内收器</li><li>• 头部支撑（视需要）</li><li>• 定制的座椅外壳</li></ul>
支撑站立被认为有利于预防或尽量减少骨质疏松症（骨量减少），可包括使用： <ul style="list-style-type: none"><li>• 仰卧式、俯卧式、直立式和液压站立器</li><li>• 电动轮椅或其他电动站立装置上的电动站立功能。</li><li>• 使用电动轮椅上的电动倾斜、后仰和抬高腿托功能，可以让患者独立改变姿势和重心，从而帮助最大程度减少挛缩和保持皮肤完整性。</li></ul>
在某些情况下（如脊柱侧凸治疗），当进展超出保守治疗范围，可能需要考虑骨科手术，尽管脊柱手术的结果可能不理想。骨科手术期间应采取麻醉预防措施。

**问：我的孩子似乎对以前的很多活动失去了兴趣。我可以怎样帮助他/她保持活动？**

**答：**首先尝试找出孩子失去兴趣的原因。如果孩子缺乏进行某项活动的力量，看看是否可以根据孩子的需求进行调整。例如，如果孩子喜欢骑自行车，您可以购买专为轮椅使用者或下半身无力者制造的自行车。或者，提议进行任何肌肉力量有限的儿童可能都会喜欢的活动，如桌游、读书俱乐部、电脑游戏、烹饪、园艺或艺术项目。如果您的孩子看起来很孤独，可访问在线支持网络，帮助找到能够作为您孩子榜样的庞贝病患者。您也可以请年轻的成年邻居或你们家的朋友每周带孩子出去郊游一次。如果这些建议不起作用，或者如果孩子表现出抑郁的迹象，请考虑咨询心理健康专家。继续努力帮助孩子尽可能保持独

## 适应庞贝病

立。

**问：我还可以做些什么来为未来做好准备？**

**答：**针对自身不断变化的需求做好规划，这将帮助您尽可能好地生活。例如，如果您正在照顾患有庞贝病的幼儿，您可能需要与孩子的学校一起制定计划，以帮助孩子顺利完成学业。如果您是庞贝病成人患者，您可能需要让您的雇主对您的工作进行一些调整，以便您可以继续工作。要了解您的权利和福利，请联系政府和社会服务机构。随着身体能力的变化，您可能需要依靠其他人的支持。接受帮助——或在需要时寻求帮助——可以让生活变得更轻松。向其他庞贝病患者寻求建议和支持也会有所帮助。他们也许能够提出创造性的方法来处理家里、学校或工作中的问题。保持兴趣和爱好也可以帮助您保持积极的态度。重要的是要关注您能够做的事情，而不是您已经失去或将来可能失去的能力。

有关如何改造所处环境的更多信息，请访问国际庞贝病协会 (IPA) 网站 [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org)。

**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。*