



## CÓMO CONSEGUIR EL CUIDADO MÁS APROPIADO PARA LA ENFERMEDAD DE POMPE

Se necesita un equipo médico multidisciplinar para abordar todas las necesidades que puedan surgir con respecto a la enfermedad de Pompe. Cada componente del equipo médico debe tener los conocimientos específicos de su área para tratar la enfermedad. Un médico del equipo podría ser el líder y coordinar todos los servicios prestados por el resto del equipo. Como la enfermedad de Pompe es tan poco frecuente, es habitual que te encuentres con médicos que nunca hayan tratado a nadie con este trastorno neuromuscular.



Trabajar codo con codo con el equipo médico puede ayudar a conseguir el tratamiento y los servicios que tú o tu hijo necesitáis. Aprender todo sobre la enfermedad de Pompe puede ayudarte también a cuidarte a ti mismo. Este folleto te ayudará a dar los primeros pasos.

**P: Sé que es muy importante aprender sobre la enfermedad de Pompe, pero ¿por dónde debo comenzar?**

**R:** Puedes encontrar buenos recursos con información en Internet. Muchos de ellos proceden de grupos que pusieron en marcha pacientes o padres de niños con la enfermedad de Pompe. También puedes aprender bastante de la labor realizada por otros grupos que apoyan investigaciones para otros tipos de enfermedades neuromusculares, así como de las agencias gubernamentales y de los principales centros médicos internacionales. (La lista de recursos ubicada en el epígrafe “Dónde encontrar más información”, en la última página puede orientarte en este comienzo.

**P: ¿Cómo se trata la enfermedad de Pompe?**

**R:** Existen varias terapias de sustitución enzimática (TSE) efectivas disponibles en todo el mundo y también hay ensayos sobre terapias génicas en curso y planificados. Para obtener más información sobre estos tratamientos directos, consulte Pompe Connections: Treatment Edition.

Además de los tratamientos intervencionistas directos como la TSE, las terapias de apoyo ayudan a las personas con Pompe a conservar su fuerza y a prevenir los problemas de salud causados por la debilidad muscular. Las medidas terapéuticas de apoyo se ajustan

## CÓMO CONSEGUIR EL CUIDADO MÁS APROPIADO PARA LOS ENFERMOS DE POMPE

a las necesidades específicas de cada paciente. La terapia respiratoria puede proporcionar la ayuda necesaria para respirar. La fisioterapia puede ayudar a mejorar el movimiento, reducir la rigidez muscular, fortalecer la musculatura y aliviar el dolor. Las medidas terapéuticas relacionadas con la dieta y la alimentación permiten equilibrar las calorías y prevenir la pérdida de peso. Todas las personas con la enfermedad de Pompe se enfrentan a nuevos desafíos a medida que su mecánica corporal cambia. Conseguir que un equipo médico bien informado ofrezca la terapia adecuada y que, al mismo tiempo, quienes te rodean te proporcionen apoyo y cuidado, es la mejor manera de vivir plenamente el día a día.

### **P: ¿Quiénes son las personas clave en el equipo médico que se ocupa de mí?**

**R:** Se necesita una amplia variedad de conocimientos para abarcar las necesidades de los pacientes con enfermedad de Pompe. Además de tu médico de familia o de atención primaria, el listado que aparece abajo ofrece ejemplos de los posibles perfiles profesionales de los miembros del equipo médico. Ese equipo necesitará que le mantengas informado de cualquier cambio en tu salud o de la aparición de nuevos síntomas. Asegúrate de que cada uno de los miembros del equipo médico esté bien informado de lo que estás haciendo con los demás. Si tienes un niño o una niña con la enfermedad de Pompe, tienes que estar atento a cualquier síntoma o reacción al tratamiento e intervenir con las pertinentes medidas terapéuticas de apoyo.

Médico de atención primaria:	Médico que establece el primer contacto con la persona que tiene un problema de salud todavía sin diagnosticar y además puede proporcionar una atención continua de la salud del paciente en diferentes aspectos médicos, sin estar limitado por la causa de la enfermedad, el órgano afectado o el diagnóstico. Tratará también problemas médicos no relacionados con la enfermedad de Pompe que surjan.
Pediatra:	Médico especializado en la atención médica de los niños.
Genetista:	Se encarga del estudio de las enfermedades y trastornos que tienen, al menos parcialmente, un origen genético.
Neurólogo:	Médico especialista en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades del sistema nervioso. Incluye enfermedades del cerebro, médula espinal, nervios y músculos.
Cardiólogo:	Médico especialista en la estructura, la función y los trastornos del corazón.
Neumólogo o médico especialista del aparato respiratorio:	Médico especialista que se encarga de la rama de la medicina que aborda las disfunciones del sistema respiratorio. Trata los problemas respiratorios derivados de la debilidad muscular.
Gastroenterólogo:	Médico especialista en el diagnóstico y tratamiento de afecciones del tubo digestivo. Trata los problemas relacionados con la digestión y las dificultades de la alimentación.
Ortopedista:	Es el especialista que trata y corrige deformidades del sistema musculoesquelético. Trata la escoliosis (desviación

**CÓMO CONSEGUIR EL CUIDADO MÁS APROPIADO PARA LOS ENFERMOS DE POMPE**

	de la columna), las contracturas (rigidez muscular) y otros problemas óseos o articulares relacionados con la debilidad muscular.
Terapeuta respiratorio:	Especialista que trabaja con el neumólogo para tratar a los pacientes que tienen problemas respiratorios. Manejan aparatos como los respiradores y ventiladores.
Dietista:	Especialista que trata de promocionar una buena salud a través de una alimentación correcta, utilizando la dieta como medio terapéutico en el tratamiento de las enfermedades.
Asesor genético:	Atiende a personas y familias que tienen una enfermedad genética o el riesgo de tenerla. Aconseja a los pacientes y sus familias sobre su situación, riesgos en futuros embarazos y tratamientos existentes para ayudarles a tomar decisiones informadas.
Psicólogo:	Es un especialista entrenado y educado para realizar terapias psicológicas, hacer exámenes e investigar. Ayuda a las personas a enfrentarse a sus miedos y preocupaciones y plantea soluciones prácticas.
Trabajador social:	Trabaja en el campo de las ciencias sociales y del comportamiento para satisfacer las necesidades de las personas incluyendo el aspecto financiero, familiar y los recursos disponibles.
Fisioterapeuta:	Ayuda a las personas afectadas por discapacidades físicas mediante la prestación de servicios que restablecen la funcionalidad, mejoran la movilidad, alivian el dolor y previenen o limitan las discapacidades físicas permanentes. Recuperan, mantienen y mejoran las condiciones físicas y la salud de los pacientes.
Terapeuta ocupacional:	Contribuye a que una persona participe en las actividades cotidianas. Para ello, habilitan que las personas realicen actividades que mejoren su capacidad para participar o modifican el entorno para facilitar la participación del paciente.
Enfermero:	Asiste a las personas, enfermas o sanas, en la ejecución de actividades que contribuyen a mejorar su salud o a recuperarse, para que puedan realizarlas sin ayuda si tienen la fuerza, voluntad o conocimientos suficientes, y de manera que consigan su autonomía lo antes posible.

**P: ¿Cómo puedo encontrar un centro médico con experiencia en la enfermedad de Pompe?**

**R:** Cada vez se conoce más la enfermedad de Pompe y hay muchos médicos en el mundo que están especializados en el tratamiento de esta enfermedad. En algunos centros clínicos y de rehabilitación que tratan enfermedades neuromusculares o enfermedades genéticas poco frecuentes similares pueden ofrecer cuidado especializado para personas afectadas por la enfermedad de Pompe.

## **CÓMO CONSEGUIR EL CUIDADO MÁS APROPIADO PARA LOS ENFERMOS DE POMPE**

En Estados Unidos, Europa y otros continentes, hay muchos centros especializados para personas con enfermedad de Pompe y enfermedades neuromusculares.

### **P: ¿Cómo puede involucrarse la familia?**

**R:** Considerando que la “familia” es una constante en la vida del paciente, la familia y el médico encargado del tratamiento deberían desarrollar una planificación de los cuidados centrada en las necesidades identificadas por la familia y el equipo médico. La familia, el paciente y el equipo de profesionales deben trabajar de forma conjunta para abordar a todos los niveles los cuidados, de modo que permitan una participación igualitaria para establecer los objetivos de la atención. Podrían abordarse numerosas necesidades, entre las que pueden incluirse la separación de los familiares cercanos debido a hospitalización o terapias, el transporte, los costes de alojamiento y la pérdida de días de trabajo, equipo especializado, que incluya un vehículo adaptado, asistencia domiciliaria, trámites médicos habituales, formación vocacional, y un programa de educación. La información sobre las terapias, los tratamientos y los recursos existentes debe compartirse constantemente entre la familia y/o el paciente de una forma adecuada y comprensiva que cuide las relaciones familiares. La puesta en contacto a tiempo con las agencias comunitarias apropiadas, incluyendo trabajadores sociales y de otro tipo, y, la reclamación de los servicios comunitarios necesarios son un apoyo esencial que puede demandarse a la persona que coordina los cuidados del paciente. La familia y todos los profesionales deberían ponerse al día cada cierto tiempo respecto a los planes de los cuidados del paciente y a los progresos del paciente. Esto aseguraría que se proporcione un cuidado holístico y coordinado centrado en la familia y en el que se colabore de manera conjunta.

### **P: A parte de los consejos médicos ¿a dónde más puedo dirigirme para encontrar ayuda para abordar todas las dificultades prácticas a las que me enfrentaré?**

**R:** Las organizaciones de ayuda a pacientes con enfermedad de Pompe son un recurso de un valor incalculable para ti y tu familia. Muchos países cuentan con organizaciones de ayuda nacionales (encontrarás una lista por país en la página de IPA Affiliates), que pueden proporcionarte ayuda sobre una amplia variedad de temas, desde apoyo emocional hasta recursos de formación.

En función de donde vivas, es posible que haya servicios disponibles para ayudarte a acceder a recursos como grupos que te pueden ayudar a revisar tus asuntos económicos, gestionar las ofertas de ayuda pública, localizar los servicios médicos o sociales adecuados, realizar una planificación educativa para tu hijo, disponer de los cuidados necesarios en el hogar, conocer tus derechos, así como gestionar tus asuntos laborales y los problemas derivados de los seguros que tengas suscritos. Las organizaciones de ayuda a pacientes con enfermedad de Pompe locales, el equipo médico y otros recursos pueden ayudarte a ponerte en contacto con estos grupos.

La ayuda entre padres y pacientes también se considera uno de los recursos más valiosos que se pueden encontrar. Puedes considerar también buscar ayuda para los hermanos, abuelos y otros miembros de la familia. Las organizaciones de ayuda a pacientes pueden ayudarte con esto y pueden conectarte con otros pacientes de esta enfermedad a través de redes sociales, como grupos de Facebook específicos sobre la enfermedad de Pompe.

## CÓMO CONSEGUIR EL CUIDADO MÁS APROPIADO PARA LOS ENFERMOS DE POMPE

**P: Siento que conozco mejor la enfermedad que algunos de los médicos o de los profesionales que tratan a mi hijo. ¿Cómo debo reaccionar en estos casos?**

**R:** Muchos cuidadores y pacientes con enfermedades poco frecuentes como la enfermedad de Pompe sienten que la única forma de recibir el tratamiento adecuado es aprendiendo todo lo posible sobre la enfermedad. El conocimiento puede ser una verdadera ventaja cuando tienes que tratar con mucho personal sanitario. Deberías estar atento a lo que cada uno de ellos está haciendo con el fin de evitar posibles errores. En ocasiones, será necesario asesorar al pediatra, al médico de familia o a un médico de urgencias que apenas tiene experiencia en la enfermedad de Pompe. Piensa que tu conocimiento en este tema es una herramienta muy útil que debes compartir con el equipo médico. Y cuando tengas alguna inquietud, no dudes en dar tu opinión o en preguntar el motivo por el cual se está haciendo algo. Recuerda que nadie tiene más responsabilidad que tú en tu cuidado o en el de tus hijos.

**Dónde encontrar más información:** consulta la sección “Más información”

*Esta publicación está diseñada para proporcionar información general sobre los temas tratados. Se distribuye como un servicio público de la Asociación Internacional de la Enfermedad de Pompe (International Pompe Association, IPA), con el conocimiento de que la IPA no está dedicada a prestar servicios médicos u otro tipo de servicios profesionales. La medicina es una ciencia en continua evolución. El error humano y los cambios en la práctica impiden certificar la precisión absoluta de un material tan complejo. Se hace necesario, pues, la confirmación de esta información mediante la consulta de otras fuentes, especialmente del médico.*