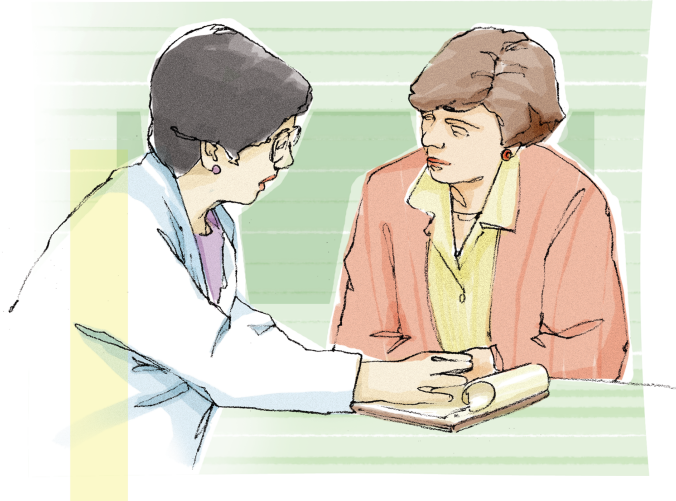




## HET VERKRIJGEN VAN DE JUISTE ZORG BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Er is een heel team van zorgverleners nodig om aan alle behoeften tegemoet te komen die kunnen ontstaan bij de ziekte van Pompe. Elk lid van uw zorgteam brengt unieke vaardigheden met zich mee. Het kan zijn dat een arts als teamleider optreedt en de zorg coördineert die door de verschillende zorgverleners wordt verleend. Omdat de ziekte van Pompe zo zeldzaam is, is het niet ongebruikelijk om zorgverleners tegen te komen die nog nooit iemand met deze spierziekte hebben behandeld. Het kan helpen om nauw samen te werken met het



zorgteam om precies de behandeling en ondersteuning te krijgen die u of uw kind nodig heeft. Alles te weten komen over de ziekte van Pompe kan u helpen de regie over uw eigen zorg te nemen. Deze brochure helpt u op weg.

**V: Ik weet dat het belangrijk is om veel over de ziekte van Pompe te weten, maar waar moet ik beginnen?**

**A:** U kunt veel goede informatie op het internet vinden. Veel daarvan wordt gedeeld door groepen die zijn gestart door patiënten of ouders van kinderen met de ziekte van Pompe. U kunt ook veel leren van groepen die onderzoek naar andere spierziekten doen of ondersteunen, net als van overheidsinstanties en vooraanstaande ziekenhuizen over de hele wereld. (De lijst met bronnen in het gedeelte “Waar kunt u meer te weten komen” op de laatste pagina kan u op weg helpen).

**V: Hoe wordt de ziekte van Pompe behandeld?**

**A:** Er zijn wereldwijd een aantal effectieve enzymvervangingstherapieën (ERT) beschikbaar en er wordt ook onderzoek gedaan naar gentherapiebehandelingen. Raadpleeg voor meer informatie over deze directe behandelingen de “Behandelingsbrochure” van Pompe Connections.

Naast de directe interventionele behandelingen zoals ERT, zijn er andere, ondersteunende behandelingen die mensen met de ziekte van Pompe helpen om hun kracht te behouden en om gezondheidsproblemen te voorkomen die worden veroorzaakt door spierzwakte. Deze ondersteunende behandelingen worden afgestemd op de

## HET VERKRIJGEN VAN DE JUISTE ZORG BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

specifieke behoeften van de individuele patiënt. Ademhalingstherapie kan ondersteuning bieden bij de ademhaling. Fysiotherapie kan helpen om meer te bewegen, stijfheid te verminderen, spieren te versterken en pijn te verlichten. Dieettherapie helpt om voldoende calorieën binnen te krijgen en gewichtsverlies te voorkomen. Iedereen met de ziekte van Pompe krijgt te maken met nieuwe uitdagingen naarmate de lichamelijke situatie verandert. Door de juiste behandeling te krijgen van een deskundig medisch team, en ondersteuning en zorg van de mensen om u heen, kunt u uw leven zo optimaal mogelijk leven.

### V: Wie zijn de belangrijkste mensen in mijn zorgteam?

**A:** Er zijn veel kennis en vaardigheden nodig om iemand met de ziekte van Pompe in medisch opzicht volledig te ondersteunen. Naast uw huisarts of eerstelijnszorgverlener worden in het onderstaande overzicht een aantal medisch specialisten en therapeuten genoemd die tot uw zorgteam kunnen gaan behoren. U dient dit team te informeren over veranderingen in uw gezondheid of als er zich bij u nieuwe symptomen voordoen. Het is aan te raden om iedereen binnen het team op de hoogte te houden over de behandeling die u van uw andere medisch specialisten krijgt. Als u een kind hebt met de ziekte van Pompe, houd dan zelf ook de symptomen en eventuele reacties op bepaalde behandelingen goed in de gaten, en assisteer indien nodig met ondersteunende behandelingen.

Huisarts:	Een arts die het eerste aanspreekpunt is voor een persoon met een niet-gediagnosticeerd gezondheidsprobleem, en die eveneens voortdurende zorg levert voor verschillende medische aandoeningen, ongeacht oorzaak, orgaansysteem of diagnose. Zal ook eventuele medische problemen behandelen die niet gerelateerd zijn aan de ziekte van Pompe.
Kinderarts:	Een arts die gespecialiseerd is in de medische zorg voor kinderen.
Medisch geneticus:	Is gespecialiseerd in ziekten en aandoeningen die ten minste gedeeltelijk van genetische aard zijn.
Neuroloog:	Een arts die gespecialiseerd is in aandoeningen van het zenuwstelsel en deze diagnosticeert en behandelt. Hieronder vallen ziekten van de hersenen, het ruggenmerg, zenuwen en spieren.
Cardioloog:	Een specialist op het gebied van hartfunctie en -aandoeningen.

## HET VERKRIJGEN VAN DE JUISTE ZORG BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Longarts of ademhalingsspecialist:	De tak van de geneeskunde die zich bezighoudt met aandoeningen van het ademhalingsstelsel. Behandelt de ademhalingsproblemen veroorzaakt door spierzwakte.
Gastro-enteroloog:	Een arts die gespecialiseerd is in de diagnose en behandeling van aandoeningen van het maag-darmkanaal. Behandelt problemen die te maken hebben met de spijsvertering en voeding.
Orthooped:	Een specialist die vergroeiingen van het skelet behandelt en corrigeert. Een orthooped behandelt scoliose (kromming van de wervelkolom), contracturen (spierverkorting) en andere gewrichts- of botproblemen die door spierzwakte kunnen ontstaan.
Beademingstherapeut:	Werkt samen met de longarts om patiënten te behandelen die moeite hebben met ademen. Ze bedienen apparatuur zoals beademingsapparaten.
Diëtist:	Heeft als taak het bevorderen van een goede gezondheid met behulp van een goed dieet en het therapeutisch inzetten van een dieet in de ziektebehandeling.
Genetisch adviseur:	Werkt met personen en families die een genetische ziekte hebben of die risico lopen op een dergelijke ziekte. Genetische counseling is ontworpen om patiënten en hun familie informatie te geven over hun aandoening, over risico's voor toekomstige zwangerschappen en over behandelingen. Zo kunnen ze goed geïnformeerd beslissingen te nemen.
Psycholoog:	Iemand die getraind en opgeleid is om psychologische ondersteuning te bieden, en om psychologische tests en onderzoeken uit te voeren. Helpt mensen om te gaan met hun angsten en zorgen, en biedt hulp bij praktische zorgen.
Maatschappelijk werker:	Put uit de sociale en gedragswetenschappen om cliënten op allerlei vlakken te ondersteunen, bijvoorbeeld op het vlak van financiën, familie en hulpmiddelen.
Fysiotherapeut	Helpt personen met fysieke beperkingen door oefeningen aan te bieden die de functie herstellen, de mobiliteit verbeteren, pijn verlichten en permanente fysieke beperkingen voorkomen of indammen. Ze herstellen, onderhouden en bevorderen de algehele fitheid en gezondheid van mensen.

## HET VERKRIJGEN VAN DE JUISTE ZORG BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Ergotherapeut:	Helpt mensen in staat te stellen deel te nemen aan de activiteiten van het dagelijks leven. Ze doen dit door mensen te leren om dingen te doen die hun zelfredzaamheid kunnen verbeteren, of door de omgeving zodanig aan te passen dat de zelfredzaamheid wordt verbeterd.
Verpleegkundige:	Helpt zowel zieke als gezonde mensen bij het doen van activiteiten die de gezondheid verbeteren of behouden, op zo'n manier dat de persoon zo snel mogelijk onafhankelijk wordt. Het gaat dan om zaken die mensen ook zonder hulp zouden doen als ze de nodige (wils)kracht of kennis hadden.

### **V: Hoe vind ik een ziekenhuis of medisch centrum dat ervaring heeft met de ziekte van Pompe?**

**A:** We komen steeds meer te weten over de ziekte van Pompe, en er zijn verschillende medische centra over de hele wereld die gespecialiseerd zijn in de behandeling ervan. Klinieken en revalidatiecentra die soortgelijke spierziekten of zeldzame genetische ziekten behandelen, kunnen vaak ook deskundige zorg bieden aan mensen met de ziekte van Pompe.

In de VS, Europa en andere continenten zijn er veel gespecialiseerde centra voor mensen met de ziekte van Pompe en andere spieraandoeningen.

### **V: Hoe kan de familie betrokken blijven?**

**A:** De familie is vaak een constante factor in het leven van een patiënt. Daarom is het goed als de familie en de behandelend arts of zorgverlener samen een zorgplan ontwikkelen dat zich richt op de behoeften die de familie en zorgverleners samen als een team hebben geïdentificeerd. Families en patiënten moeten op elk niveau van de zorg een samenwerking aangaan met het professionele team, zodat iedereen een gelijke bijdrage kan leveren aan het formuleren van de zorgdoelen. Zo kan er met verschillende uitdagingen en behoeften rekening worden gehouden. Denk bijvoorbeeld aan het gescheiden worden van directe familieleden vanwege ziekenhuisopname of therapie; vervoer; verblijfskosten; het missen van werkdagen; de behoefte aan speciale hulpmiddelen zoals een aangepast voertuig; huishoudelijke hulp; reguliere medische procedures; en beroepsmatige omscholing en educatie. Informatie over therapieën, behandelingen en middelen kan voortdurend worden gedeeld met de familie en/of met de patiënt zelf, op een manier die gepast is en steun biedt, en die rekening houdt met uw familierelaties. Essentiële ondersteuningstaken die van de zorgcoördinator kunnen worden gevraagd zijn bijvoorbeeld het tijdig doorverwijzen naar relevante instanties, zoals

## HET VERKRIJGEN VAN DE JUISTE ZORG BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

maatschappelijk werk of andere casemanagers, en het pleiten voor de benodigde maatschappelijke diensten. De familie en alle zorgverleners moeten het zorgplan en de voortgang van de patiënt regelmatig bijwerken. Zo kan er grondige, gecoördineerde zorg worden geleverd waarin de familie centraal staat en alle partijen samen een soort zorgpartnerschap vormen.

### **V: Waar kan ik, naast medisch advies, terecht voor hulp bij alle praktische uitdagingen waarmee ik te maken zal krijgen?**

**A:** Patiëntenorganisaties voor de ziekte van Pompe zijn een zeer belangrijke hulpbron voor u en uw gezin. Veel landen hebben nationale ondersteuningsorganisaties (een lijst per land is te vinden op de Affiliates-pagina van de International Pompe Association). Zij kunnen ondersteuning bieden bij een breed scala aan onderwerpen, van emotionele ondersteuning tot educatieve hulpmiddelen.

Afhankelijk van waar u woont, kunnen er diensten beschikbaar zijn die kunnen helpen om toegang te krijgen tot middelen. Er zijn bijvoorbeeld groepen die kunnen helpen met uw financiën, met het aanvragen van uitkeringen en financiële steun, het vinden van medische en maatschappelijke diensten, het opstellen van een onderwijsplan voor uw kind, het regelen van thuiszorg, het omgaan met arbeidskwesties en verzekeringsproblemen, en die u bekend kunnen maken met uw wettelijke rechten. Uw lokale Pompe-patiëntenorganisaties, uw zorgteam en andere bronnen kunnen u helpen in contact te komen met deze groepen.

De steun die ouders en patiënten onderling aan elkaar bieden, wordt door velen ook genoemd als een van de meest gewaardeerde hulpbronnen. Ondersteuning vinden voor broers en zussen, grootouders en andere familieleden is een andere belangrijke overweging. Patiëntenorganisaties kunnen hierbij helpen. Ook contact maken met andere Pompe-patiënten via sociale media kan erg nuttig zijn, zoals de Pompe-Facebookgroepen.

### **V: Ik heb het gevoel dat ik meer weet over de ziekte van Pompe dan sommige zorgverleners die mijn kind behandelen. Wat kan ik hieraan doen?**

**A:** Veel patiënten met zeldzame aandoeningen zoals de ziekte van Pompe en hun verzorgers hebben het gevoel dat de enige manier om de juiste behandeling te garanderen is door zelf zoveel mogelijk over de ziekte te weten te komen. Kennis kan een groot voordeel zijn als u met een groot aantal zorgverleners te maken hebt. Houd goed bij wat iedereen doet, want dit kan fouten helpen voorkomen. Het kan gebeuren dat u zelf informatie over de ziekte moet geven aan een kinderarts, huisarts of arts op de spoedeisende hulp die nog niet veel ervaring heeft opgedaan met de ziekte van Pompe.

## HET VERKRIJGEN VAN DE JUISTE ZORG BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Zie uw kennis als een vaardigheid die u moet delen met het zorgteam. En als u zich zorgen maakt, aarzel dan niet om uw mening te geven of te vragen waarom iets wordt gedaan. Onthoud dat niemand een groter belang heeft in uw zorg of die voor uw kind dan uzelf.

**Waar kunt u meer te weten komen:** Zie het gedeelte Meer informatie

*Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken over het behandelde onderwerp. Het wordt gedistribueerd als een openbare dienst door de International Pompe Association, met dien verstande dat de International Pompe Association hiermee geen medische of andere professionele diensten verleent. Geneeskunde is een wetenschap die voortdurend in ontwikkeling is. Menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van dergelijke complexe materialen te garanderen. Bevestiging van deze informatie door middel van andere bronnen, en met name door de arts, wordt vereist.*