

SPRÁVNÁ PÉČE O PACIENTY S POMPEHO NEMOCÍ

Péče o osoby s Pompeho nemocí vyžaduje odborný lékařský tým. Každý člen týmu má specifické znalosti a dovednosti. Jeden lékař může zastávat funkci vedoucího týmu a koordinovat péči poskytovanou všemi ostatními členy týmu. Vzhledem k tomu, že Pompeho nemoc je tak vzácné onemocnění, často se stává, že zdravotnický personál nemá žádné předchozí zkušenosti s léčbou tohoto nervosvalového onemocnění. Proto je žádoucí úzce spolupracovat s lékařským týmem s cílem poskytnout léčbu a služby, které můžete potřebovat Vy nebo Vaše dítě. Vzdělávání všech zúčastněných osob ohledně Pompeho nemoci může pomoci dosáhnout nejlepších výsledků péče. Jako počáteční zdroj informací Vám pomůže tato brožura.



Otázka: Víím, že je důležité získat informace o Pompeho nemoci. Kde mám však začít?

Odpověď: Dobré zdroje informací je možné najít na internetu. Mnoho z nich pochází od skupin založených dospělými pacienty nebo rodiči dětí s Pompeho nemocí. Mnoho dalšího se můžete rovněž dozvědět od skupin podporujících výzkum dalších nervosvalových onemocnění a také od zdravotnických úřadů a významných zdravotnických center po celém světě. (Na začátek Vám může pomoci seznam zdrojů uvedený v odstavci „Kde se dozvím víc“ na poslední straně.)

Otázka: Jak se Pompeho nemoc léčí?

Odpověď: V současnosti existuje řada účinných enzymových substitučních terapií (ERT) dostupných po celém světě a rovněž probíhají klinická hodnocení genové terapie a další klinická hodnocení tohoto typu léčby jsou v plánu. Další informace o těchto typech léčby zaměřené přímo na Pompeho nemoc naleznete v brožuře Pompe Connections: Léčba.

Kromě léčby zaměřené přímo na Pompeho nemoc, jako je ERT, existují podpůrné terapie, které pomáhají lidem s Pompeho nemocí udržet si svalové funkce a předcházet zdravotním problémům způsobených svalovou slabostí. Podpůrné léčby jsou specificky zaměřeny na potřeby individuálního pacienta. Respirační terapie může poskytnout podporu při obtížích s dýcháním. Fyzioterapie může pomoci zlepšit pohyblivost, snížit ztuhlost, posílit svaly a zmírnit bolest. Specifická dieta pomáhá zajistit přísun nutných

SPRÁVNÁ PÉČE O PACIENTY S POMPEHO NEMOCÍ

kalorií a zabránit úbytku tělesné hmotnosti. Každý, kdo je postižen Pompeho nemocí, čelí stále novým výzvám v průběhu změny mechanických vlastností těla. Získání správné léčby od fundovaného lékařského týmu v kombinaci s podporou a péčí osob z Vašeho okolí Vám může pomoci prožít každý den naplno.

Otázka: Kdo jsou klíčové osoby týmu, který o mne pečuje?

Odpověď: Péče o pacienty s Pompeho nemocí vyžaduje komplexní odborné znalosti. Kromě praktického lékaře nebo poskytovatele primární péče níže uvedená tabulka uvádí přehled možných členů lékařského týmu. Tým musí být informován o jakýchkoli a všech změnách zdravotního stavu nebo o nových příznacích, které se vyskytnou. Dbejte, aby byl každý člen týmu informován o péči, kterou Vám poskytují ostatní členové týmu. Pokud máte dítě s Pompeho nemocí, je důležité, abyste sledovali příznaky Vašeho dítěte a to, jak odpovídá na léčbu, a pomáhali s poskytováním podporných terapií.

| | |
|-----------------|---|
| Obvodní lékař | Působí jako první kontakt s osobou s dosud nediagnostikovaným zdravotním problémem a dále zajišťuje průběžnou léčbu různých zdravotních obtíží bez ohledu na jejich příčinu, orgánový systém či diagnózu. Také řeší případné zdravotní problémy nesouvisející s Pompeho nemocí. |
| Pediatr | Lékař, který se specializuje na lékařskou péči o děti. |
| Genetik | Lékař, který se zabývá studiem chorob a poruch, které jsou alespoň částečně genetického původu. |
| Neurolog | Speciálně vyškolený lékař, který diagnostikuje a léčí poruchy nervové soustavy. Patří mezi ně onemocnění mozku, míchy, nervů a svalů. |
| Kardiolog | Specialista na strukturu, funkce a poruchy srdce. |
| Pneumolog | Tento lékař se zabývá dysfunkcí dýchacího ústrojí. Léčí dýchací problémy způsobené svalovou slabostí. |
| Gastroenterolog | Lékař, který se specializuje na diagnostiku a léčbu poruch trávicího traktu. Léčí problémy spojené se zažíváním a výživou. |
| Ortoped | Odborník zaměřený na léčbu a korekci deformit kostí. Ortoped léčí skoliózu (zakřivení páteře), kontraktury (svalové ztuhnutí) a jiné problémy týkající se kloubů nebo kostí způsobené ochabováním svalstva. |

SPRÁVNÁ PÉČE O PACIENTY S POMPEHO NEMOCÍ

| | |
|----------------------------------|---|
| Specialista na respirační potíže | Spolupracuje s pneumologem při léčbě pacientů, kteří mají potíže s dýcháním. Obsluhuje různá zařízení, jako jsou respirátory a ventilátory. |
| Dietolog | Zabývá se zajišťováním dobrého zdraví prostřednictvím řádného stravování a terapeutickým využitím diety při léčbě onemocnění. |
| Genetický poradce | Zkoumá jednotlivce i rodiny, u kterých se projevilo genetické onemocnění, nebo jsou těmito chorobami ohroženi. Genetické poradenství je určeno pro pacienty a jejich rodiny a poskytuje informace o jejich stavu, rizicích pro budoucí těhotenství a léčbách, a pomáhá jim tak přijímat informovaná rozhodnutí. |
| Psycholog | Vyškolená osoba se vzděláním potřebným k poskytování psychoterapie, provádění psychologických vyšetření a výzkumu. Pomáhá pacientům vyrovnat se s jejich obavami a strachy a zapojit se do normálního života. |
| Sociální pracovník | Čerpá z poznatků sociálních a behaviorálních věd a plní potřeby klientů, včetně finančních aspektů, rodinných záležitostí a potřebných zdrojů. |
| Fyzioterapeut | Pomáhá pacientům s pohybovými obtížemi a poskytuje služby, které obnovují funkci, zlepšují pohyblivost, zmírňují bolest a zabraňují či omezují trvalé fyzické postižení. Obnovují, udržují a podporují celkovou fyzickou kondici a zdraví. |
| Ergoterapeut | Pomáhá lidem při zvládnutí běžných činností každodenního života. Dosahuje toho tak, že lidem umožňuje dělat věci, které rozšíří jejich schopnost podílet se na činnostech, nebo úpravou prostředí, která umožní jejich lepší zapojení. |
| Zdravotní sestra | Pomáhá nemocným i zdravým lidem při provádění činností přispívajících k jejich zdraví nebo léčbě, který by postižená osoba jinak zvládala, kdyby měla potřebnou sílu, vůli nebo znalosti, a činí tak takovým způsobem, aby postižená osoba získala co nejdříve nezávislost. |

Otázka: Jak najdu zdravotnické zařízení, které se specializuje na léčbu Pompeho nemoci?

Odpověď: V současné době díky většímu porozumění Pompeho nemoci existuje po celém světě řada zdravotnických zařízení, která se specializují na léčbu Pompeho

SPRÁVNÁ PÉČE O PACIENTY S POMPEHO NEMOCÍ

nemoci. Kliniky a rehabilitační centra, která mají zkušenosti s léčbou nervosvalových nebo vzácných genetických onemocnění, mohou také poskytnout odbornou péči osobám s Pompeho nemocí.

V USA, Evropě a ostatních světadílech existuje řada specializovaných center pro osoby s Pompeho nemocí a nervosvalovým onemocněním.

SPRÁVNÁ PÉČE O PACIENTY S POMPEHO NEMOCÍ

Otázka: Jaká je role rodiny postiženého?

Odpověď: Role rodiny je velmi důležitá ve stanovení a vypracování individuálního plánu péče o postiženou osobu. Ve spolupráci s odborným lékařem a specializovaným centrem tvoří rodina jednotný tým, jehož cílem je co nejlépe uspokojit potřeby postiženého dítěte nebo dospělého jedince. Rodiny a pacienti by měli vytvořit partnerství s profesionálním týmem na všech úrovních, aby měl každý srovnatelné možnosti ve stanovení cílů péče. Různé potřeby spojené s péčí mohou zahrnovat například delší odloučení od rodiny v důsledku hospitalizace a léčby, náklady na dopravu, náklady spojené s ubytováním mimo domov, ztráty vzniklé neplacenou dovolenou na pracovišti pečujících členů rodiny, nákup nebo pronájem ortopedických a kompenzačních pomůcek včetně speciálně upraveného vozidla, asistenční péče, pravidelné návštěvy lékaře, rekvalifikační a vzdělávací kurzy pro postižené osoby i pečující. Rodina i postižený by měli být stále informováni o všech krocích léčby, lécích a zdrojích, a to vše vhodným a citlivým způsobem, který by nepoškodil rodinné vztahy. V rámci individuální péče by každý, kdo trpí touto chorobou, měl dostat kontakt na neziskové organizace zabývající se touto problematikou, na specializovaná centra, na sociálního pracovníka, asistenty, pečovatelské služby a jiné organizace, které mu mohou pomoci v péči. Rodina a všichni pečující by měli v pravidelných intervalech aktualizovat plán péče a zhodnotit pacientův pokrok. To zaručí komplexní koordinovanou péči, v jejímž středu se bude nacházet rodina, která se stane rovnocenným partnerem pro lékařský tým.

Otázka: Kam se mohu obrátit o pomoc se všemi praktickými problémy, kterým budu muset čelit, kromě svého lékaře?

Odpověď: Organizace poskytující podporu pacientům s Pompeho nemocí jsou pro Vás i Vaši rodinu nedocenitelným zdrojem informací. V mnoha zemích působí národní podpůrné organizace (seznam organizací podle jednotlivých zemí naleznete na straně Partneri IPA). Mohou Vám poskytnout podporu v celé řadě otázek od emoční podpory až po zdroje informací.

V místě Vašeho bydliště mohou být také k dispozici služby, jež Vám pomohou nalézt zdroje, jako jsou skupiny, které Vám pomohou řešit finanční otázky, požádat o podporu či finanční pomoc od vládních organizací, nalézt zdravotnické i sociální služby, nastavit plán vzdělávání pro Vaše dítě, zorganizovat domácí péči, dozvědět se více o Vašich právech a řešit problémy spojené se zaměstnáním a pojištěním. Místní organizace poskytující podporu pacientům s Pompeho nemocí, Váš tým zdravotnických pracovníků a jiné zdroje Vám mohou pomoci s kontaktováním těchto skupin.

Jedněmi z nejcennějších zdrojů jsou informace, které si mezi sebou vzájemně vyměňují pacienti nebo rodiny postižených. Dalším důležitým aspektem je též poskytnout podporu pro sourozence, prarodiče a ostatní členy rodiny postiženého. S tím mohou pomoci organizace poskytující podporu pacientům i kontakty na další pacienty s Pompeho nemocí získané prostřednictvím sociálních médií, jako jsou skupiny na Facebooku

zaměřené na Pompeho nemoc.

SPRÁVNÁ PÉČE O PACIENTY S POMPEHO NEMOCÍ

Otázka: Mám pocit, že vím o Pompeho nemoci víc než lékaři a zdravotníci, kteří léčí mé dítě. Co s tím mohu dělat?

Odpověď: Stává se dost často, že pečující i samotní pacienti postižení nějakou ze vzácných chorob se domnívají, že jedinou možností jak si zajistit přístup k adekvátní léčbě, je dozvědět se o své chorobě maximum informací. Znalosti z tohoto oboru mohou být velkou výhodou, když máte co do činění s několika poskytovateli zdravotní péče. Měli byste mít přehled o tom, co každý dělá, a tak předcházet možným chybám a omylům z jejich strany. Mohou nastat situace, kdy budete muset poradit například dětskému lékaři, obvodnímu lékaři nebo personálu na pohotovosti, kteří nemají dostatek zkušeností s Pompeho nemocí. Považujte své znalosti za obrovskou výhodu a neváhejte je v případě potřeby sdílet s lékaři. Máte-li z něčeho obavy, nebo pokud pochybujete o nějakém prováděném kroku, neváhejte vyjádřit svůj názor nebo položte příslušné otázky. Pamatujte, že nikdo jiný nemá větší právo a zájem podílet se na Vaší léčbě nebo péči o Vaše dítě než Vy samotní.

Kde se mohu dozvědět více: viz část Další informace.

Tato publikace je určena k poskytnutí obecných informací k danému tématu. Je distribuována jako veřejná služba Mezinárodní asociace pro Pompeho nemoc s tím, že se tato asociace nezapojuje do poskytování lékařských nebo jiných odborných služeb. Medicína je věda, která se neustále mění. Vzhledem k lidským chybám a změnám v praxi nelze zaručit, že takto složité materiály budou zcela přesné. Proto je nutné ověřit si tyto informace z dalších zdrojů, a to zejména u Vašeho lékaře.