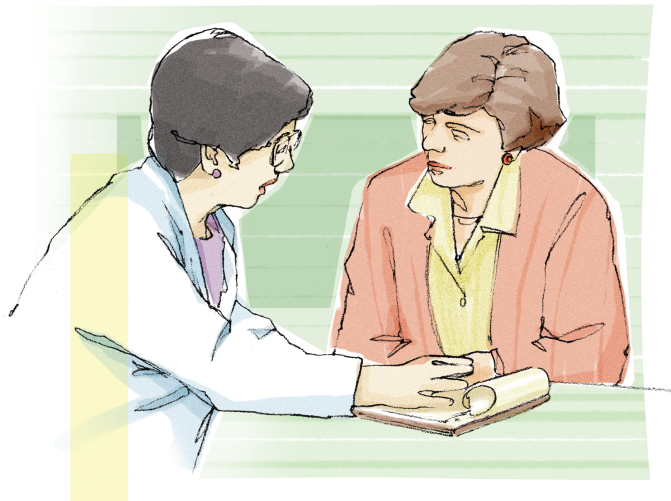




OBTER OS CUIDADOS CERTOS PARA A DOENÇA DE POMPE

É necessária uma equipa de prestadores de cuidados de saúde para satisfazer as necessidades que podem surgir com a doença de Pompe. Cada membro da sua equipa de cuidados de saúde tem competências únicas. Um médico pode servir como chefe de equipa e coordenar os cuidados prestados por todos os prestadores de cuidados de saúde. Sendo a doença de Pompe tão rara, é comum haver profissionais de saúde que nunca trataram ninguém com esta doença neuromuscular. Será útil trabalhar em estreita colaboração



com a equipa médica, para obter o tratamento e serviços de que realmente precisa ou de que o seu filho realmente precisa. Aprender tudo sobre a doença de Pompe pode ajudá-lo a encarregar-se dos seus cuidados. Esta brochura irá ajudá-lo a começar.

P: Sei que é importante saber mais sobre a doença de Pompe, mas por onde começo?

R: Pode encontrar bons recursos de informação na Internet. Grande parte vem de grupos que foram iniciados por doentes ou pais de crianças com a doença de Pompe. Também pode aprender muito com grupos que apoiam a investigação sobre outras doenças neuromusculares, bem como com agências governamentais e grandes centros médicos em todo o mundo. (A lista de recursos incluída em “Onde aprender mais”, na última página, pode ajudá-lo a começar).

P: Como é tratada a doença de Pompe?

R: Existem vários tratamentos eficazes de substituição enzimática (TSE) disponíveis em todo o mundo e existem ensaios de tratamentos de terapia genética também planeados e em curso. Para mais informações sobre estes tratamentos diretos, consulte, por favor, a publicação Pompe Connections: Edição de tratamento.

Além dos tratamentos interventivos diretos como a TSE, as terapêuticas de apoio ajudam as pessoas com a doença de Pompe a manter a sua força e a prevenir problemas de saúde provocados pela fraqueza muscular. As terapias de apoio são adaptadas às necessidades específicas do doente individual. A terapia respiratória pode fornecer o

OBTER OS CUIDADOS CERTOS PARA A DOENÇA DE POMPE

apoio necessário para a respiração. A fisioterapia pode ajudar a aumentar o movimento, diminuir a rigidez, fortalecer os músculos e aliviar a dor. A terapia nutricional ajuda a manter as calorias e a prevenir a perda de peso. Todas as pessoas com doença de Pompe enfrentam novos desafios à medida que a sua mecânica corporal muda. Obter a terapia certa, por parte de uma equipa médica experiente, combinada com o apoio e cuidados daqueles que o rodeiam, pode ajudá-lo a viver todos os dias ao máximo.

P: Quem são as pessoas-chave na minha equipa de cuidados de saúde?

R: É necessária uma vasta gama de competências para satisfazer as necessidades de alguém com a doença de Pompe. Além do seu médico de família ou prestador de cuidados primários, a tabela abaixo elenca possíveis membros da sua equipa médica. A equipa terá de ser mantida informada sobre todas e quaisquer alterações de saúde ou novos sintomas que ocorram. Certifique-se de que cada membro da equipa está a par dos cuidados que está a receber de outros membros da equipa. Se tiver um filho com a doença de Pompe, é importante acompanhar os sintomas e reações do seu filho ao tratamento e ajudar com as terapias de apoio.

Médico de clínica geral:	Um médico que é responsável pelo primeiro contacto de uma pessoa com uma preocupação de saúde não diagnosticada, bem como cuidados continuados de diversos quadros clínicos, não limitados por causa, sistema de órgãos ou diagnóstico. Também irá gerir outros problemas médicos que surjam, sem ser da doença de Pompe.
Pediatra:	Um médico especializado nos cuidados médicos de crianças.
Médico geneticista:	O estudo de doenças e distúrbios de origem pelo menos parcialmente genética.
Neurologista:	Um médico com formação especial que diagnostica e trata distúrbios no sistema nervoso. Isto inclui doenças do cérebro, medula espinal, nervos e músculos.
Cardiologista:	Um especialista na estrutura, função e distúrbios do coração.
Pneumologista ou especialista no aparelho respiratório:	O ramo da medicina que lida com a disfunção do sistema respiratório. Trata os problemas respiratórios provocados pela fraqueza muscular.
Gastroenterologista:	Médico especializado no diagnóstico e tratamento de distúrbios do trato gastrointestinal. Trata problemas relacionados com a digestão e dificuldades alimentares.

OBTER OS CUIDADOS CERTOS PARA A DOENÇA DE POMPE

Ortopedista:	Um especialista no tratamento e correção de deformidades do sistema esquelético. Um ortopedista trata a escoliose (curvatura da espinha), contracturas (aperto muscular) e outros problemas articulares ou ósseos relacionados com a fraqueza muscular.
Terapeuta respiratório:	Trabalha com o pneumologista, para tratar doentes com dificuldade em respirar. Utilizam equipamentos como, por exemplo, respiradores e ventiladores.
Nutricionista:	Preocupado com a promoção de uma boa saúde, através de uma dieta adequada e do uso terapêutico da alimentação no tratamento da doença.
Conselheiro genético:	Lida com indivíduos e famílias que têm uma doença genética ou que estão em risco de tê-la. O aconselhamento genético foi concebido para facultar, aos doentes e às suas famílias, informações sobre a sua condição, riscos para gravidezes futuras e tratamentos para ajudá-los a tomar decisões informadas.
Psicólogo:	Uma pessoa formada e educada para realizar psicoterapia, testes e investigação. Ajuda as pessoas a lidar com os seus medos e preocupações e a lidar com preocupações práticas.
Assistente social:	Baseia-se nas ciências sociais e comportamentais para satisfazer as necessidades dos clientes, incluindo financeiras, familiares e de recursos.
Fisioterapeuta	Ajuda os indivíduos com doenças incapacitantes, prestando serviços que restabelecem a função, melhoram a mobilidade, aliviam a dor e previnem ou limitam incapacidades físicas permanentes. Recuperam, mantêm e promovem a condição física e a saúde, em geral.
Terapeuta ocupacional:	Ajuda a permitir que as pessoas participem nas atividades do dia-a-dia. Alcançam este resultado permitindo que as pessoas executem tarefas que irão melhorar a sua capacidade de participar nessas atividades, ou modificando o ambiente para melhor apoiar a sua participação.
Enfermeiro:	Auxilia as pessoas, doentes ou não, no desempenho das atividades que contribuem para a saúde ou para a sua recuperação, que realizariam sem ajuda, se tivessem a força, vontade ou conhecimento necessários, fazendo-o de forma a ajudar a pessoa a ganhar independência o mais rapidamente possível.

OBTER OS CUIDADOS CERTOS PARA A DOENÇA DE POMPE

P: Como encontro um centro médico com experiência em lidar com a doença de Pompe?

R: Existe um conhecimento crescente da doença de Pompe em vários centros médicos, em todo o mundo, especializados no tratamento desta doença. Clínicas e centros de reabilitação, que tratam doenças neuromusculares semelhantes ou doenças genéticas raras, também podem prestar cuidados especializados a pessoas com doença de Pompe.

Nos EUA, na Europa e em outros locais do mundo, existem muitos centros especializados para pessoas com a doença de Pompe e doenças neuromusculares.

P: Como pode a família manter-se envolvida?

R: Reconhecendo que a “família” é a constante na vida de um doente, deve ser desenvolvido um plano de cuidados pela família e pelo médico assistente ou outro profissional de saúde, centrado nas necessidades identificadas pela família e pelos profissionais de saúde a trabalhar em equipa. As famílias e os doentes devem formar uma parceria com a equipa profissional, a todos os níveis de cuidados, para permitir uma participação igual no estabelecimento dos objetivos dos cuidados. Podem ser abordadas várias necessidades, que podem incluir a separação dos membros principais da família devido a hospitalização ou terapia, transporte, custos de alojamento, perda de dias de trabalho, equipamento especializado, incluindo um veículo adaptado, assistência ao agregado, procedimentos médicos regulares, reciclagem profissional e programação educacional. As informações sobre terapias, tratamentos e recursos podem ser partilhadas continuamente com a família e/ou com o doente, de forma adequada e com apoio que seja sensível às suas relações familiares. Os encaminhamentos atempados para agências comunitárias apropriadas, incluindo um assistente social ou outros prestadores no processo, com a procura dos serviços comunitários necessários, são um apoio essencial, que pode ser solicitado ao indivíduo que coordena os cuidados do doente. A família e todos os prestadores devem atualizar o plano de cuidados e o progresso do doente a intervalos regulares. Isto irá garantir cuidados coordenados abrangentes centrados na família, criando uma parceria nos cuidados.

P: Para além do aconselhamento médico, onde posso pedir ajuda com todos os desafios práticos que irei enfrentar?

R: As organizações de apoio aos doentes com a doença de Pompe são um recurso inestimável para si e para a sua família. Muitos países têm organizações nacionais de apoio (pode encontrar uma lista, por país, na página de afiliados da IPA). Estas podem

OBTER OS CUIDADOS CERTOS PARA A DOENÇA DE POMPE

prestar apoio numa ampla variedade de tópicos, desde apoio emocional a recursos educativos.

Dependendo do local onde vive, pode haver serviços disponíveis para ajudar com o acesso a recursos como: grupos que podem ajudar a analisar as suas finanças, candidatar-se a benefícios governamentais e ajuda financeira, encontrar serviços médicos e sociais, estabelecer um plano educativo para o seu filho, organizar cuidados domiciliários, ajudá-lo a conhecer os seus direitos legais e a lidar com problemas de emprego e de seguros. As suas organizações locais de apoio aos doentes com a doença de Pompe, a equipa médica e outras fontes podem ajudá-lo a colocá-lo em contacto com estes grupos.

Muitas pessoas indicaram como sendo um dos recursos mais valiosos fornecidos o apoio de pais para pais e de doente para doente. Outra questão a ter em conta é identificar o apoio a irmãos, avós e outros familiares. As organizações de apoio aos doentes podem ajudar nesta questão e podem também ligar-se a outros doentes com a doença de Pompe através das redes sociais, como, por exemplo, os grupos específicos do Facebook para esta doença.

P: Sinto que sei mais sobre a doença de Pompe do que alguns dos profissionais de saúde que estão a tratar o meu filho. O que posso fazer em relação a isto?

R: Muitos cuidadores e doentes com doenças raras, como a doença de Pompe, sentem que a única forma de ter a certeza de obter o tratamento certo é aprender tudo o que podem sobre a doença. O conhecimento pode ser uma vantagem real quando está a lidar com um grande número de profissionais de saúde. Deve acompanhar o que todos estão a fazer. Isto pode ajudar a evitar a ocorrência de erros. Pode haver alturas em que seja necessário ensinar um pediatra, médico de família ou médico do serviço de urgência que não tenha tido muita experiência com a doença de Pompe. Pense no seu conhecimento como uma competência, que tem de partilhar com a equipa de cuidados de saúde. E, se tiver preocupações, não hesite em dar a sua opinião ou questionar o motivo pelo qual algo está a ser feito. Lembre-se de que ninguém tem uma participação maior nos seus cuidados do que a própria pessoa ou, no caso dos cuidados do seu filho, do que a mãe ou o pai.

Onde saber mais: Consulte a secção “Mais informações”

Esta publicação foi concebida para fornecer informações gerais sobre o assunto em questão. É distribuído como serviço público pela International Pompe Association, com o entendimento de que a mesma não está envolvida na prestação de serviços médicos

OBTER OS CUIDADOS CERTOS PARA A DOENÇA DE POMPE

ou outros serviços profissionais. A medicina é uma ciência em constante mudança. O erro humano e as alterações na prática impossibilitam a certificação da precisão de tais materiais complexos. É necessária a confirmação destas informações noutras fontes, especialmente junto de um médico.