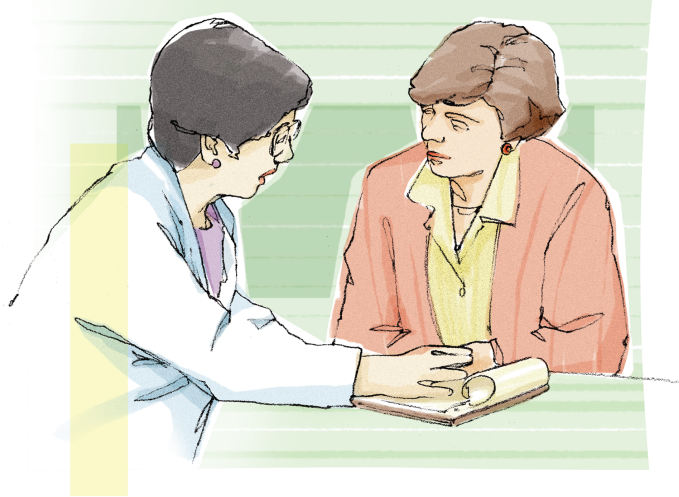




## POMPE HASTALIĞI İÇİN DOĞRU TEDAVİYİ ALMAK

Pompe hastalığı ile ortaya çıkabilecek ihtiyaçları karşılamak için bir sağlık uzmanı ekibine ihtiyaç vardır. Sağlık ekibinizin her üyesi, size sunabileceği kendine özgü becerilere sahip olacaktır. Bir hekim ekip lideri görevi görüp, bütün hekimler tarafından verilen tedaviyi koordine edebilir. Pompe hastalığının çok ender görülmesi nedeniyle, daha önce bu nöromusküler hastalığa sahip hiç kimseyi tedavi etmemiş hekimler ile karşılaşmak yaygın bir durumdur. Medikal ekip ile yakın biçimde çalışmak, sizin ya da çocuğunuzun ihtiyacı olan hizmetleri almanıza yardımcı olacaktır. Pompe hastalığı hakkında her şeyi öğrenmek, kendi tedavinizi kontrol edebilmenizi sağlar. Bu broşür sizin başlangıç noktanız olacaktır.



**S: Pompe hastalığı hakkında bilgi sahibi olmanın önemli olduğunu biliyorum, ancak nereden başlayabilirim?**

**C:** İnternet'te iyi bilgi kaynakları bulabilirsiniz. Bu bilgilerin büyük kısmı, hastalar ya da hastalığa sahip çocukların ebeveynleri tarafından başlatılan gruplardan gelmektedir. Bunun yanı sıra, diğer nöromusküler hastalıklar ile ilgili araştırmaları destekleyen gruplardan, devlet kurumlarından ve tüm dünyadaki önde gelen tıp merkezlerinden de bilgi alabilirsiniz (Son sayfada bulunan 'Nereden Daha Fazla Bilgi Alabilirim?' kısmındaki kaynak listesi başlamanıza yardımcı olabilir).

**S: Pompe hastalığı nasıl tedavi edilir?**

**C:** Dünya çapında çok sayıda etkili Enzim Replasman tedavisi (ERT) mevcuttur ve ayrıca Gen Terapisi tedavileri ile ilgili planlanmış ve devam eden çalışmalar da bulunmaktadır. Bu doğrudan tedaviler hakkında daha fazla bilgi için, lütfen Pompe Connections: Tedavi Sürümünü inceleyin.

ERT gibi doğrudan girişimsel tedavilerin yanı sıra destekleyici terapiler, Pompe hastalığına sahip kişilerin güçlerini muhafaza etmelerine ve kas zayıflığından kaynaklanan sağlık problemlerini önlemelerine yardımcı olur. Destekleyici terapiler her bir hastanın spesifik ihtiyaçlarına göre belirlenmektedir. Solunum terapisi, nefes almak için gerekli desteği sağlayabilir. Fizik tedavi hareketliliği arttırmaya, tutulmaları azaltmaya,

## POMPE HASTALIĞI İÇİN DOĞRU TEDAVİYİ ALMAK

kasları güçlendirmeye ve ağrıları azaltmaya yardımcı olabilir. Diyet terapisi, kalorileri muhafaza etmeye ve kilo kaybını önlemeye yarar. Pompe hastalığına sahip her kişi, vücudunun mekaniği değişikçe yeni zorluklarla karşılaşır. Bilgi sahibi bir medikal ekipten doğru terapiyi almak ve bununla beraber çevrenizdekilerin ilgisi ve desteği, her gününüzü dolu dolu yaşamanıza yardımcı olur.

### S: Sağlık ekibimdeki kilit insanlar kimlerdir?

**C:** Pompe hastalığı olan birinin ihtiyaçlarını karşılamak için çok çeşitli beceriler gerekir. Aşağıdaki tabloda aile hekiminize veya birinci basamak sağlık hizmeti sağlayıcınıza ek olarak tıbbi ekibinizde yer alacak olası üyeler listelenmektedir. Ekibin sağlıkta meydana gelen tüm değişiklikler veya ortaya çıkan yeni semptomlar hakkında bilgilendirilmesi gerekecektir. Her ekip üyesinin, diğer ekip üyelerinden aldığınız bakımı mutlaka bilmesini sağlayın. Pompe hastalığı olan bir çocuğunuz varsa, çocuğunuzun semptomlarını ve tedaviye tepkisini takip etmeniz ve destekleyici tedavilerle yardımcı olmanız önemlidir.

Birinci Basamak Hekimi:	Teşhis edilmemiş bir sağlık sorunu olan bir kişiyle ilk teması kuran ve aynı zamanda sebep, organ sistemi veya teşhisle ilgili bir sınırlı olmaksızın çeşitli tıbbi durumların sürekli bakımını sağlayan hekimdir. Ortaya çıkabilecek Pompe dışı tıbbi sorunları da yönetecektir.
Çocuk Doktoru:	Çocukların tıbbi bakımı konusunda uzmanlaşmış doktor.
Tıbbi Genetik Uzmanı:	En az kısmen genetik kökenli hastalık ve bozuklukların incelenmesinde uzmanlaşmış kişi.
Nörolog:	Sinir sistemindeki bozuklukları teşhis ve tedavi eden özel eğitilmiş bir doktor. Buna beyin, omurilik, sinir ve kas hastalıkları da dahildir.
Kardiyolog:	Kalbin yapısı, işlevi ve bozuklukları konusunda uzman kişi.
Göğüs Hastalıkları veya Solunum Uzmanı:	Solunum sistemi işlev bozuklukları ile ilgilenen tıp dalında uzman hekim. Kas zayıflığından kaynaklanan solunum problemlerini tedavi eder.
Gastroenterolog:	Sindirim sistemi bozukluklarının tanı ve tedavisinde uzmanlaşmış hekim. Sindirim ve beslenme güçlükleriyle ilgili sorunları tedavi eder.
Ortopedist:	İskelet sistemindeki şekil bozukluklarını tedavi eden ve düzeltten uzman. Bir ortopedist skolyozu (omurga eğriliği), kontraktürleri (kas gerginliği) ve kas zayıflığına bağlı diğer eklem veya kemik problemlerini tedavi eder.
Solunum Terapisti:	Nefes alma zorluğu çeken hastaları tedavi etmek için göğüs hastalıkları uzmanıyla birlikte çalışır. Solunum cihazları ve ventilatörler gibi ekipmanlarla çalışırlar.

## POMPE HASTALIĞI İÇİN DOĞRU TEDAVİYİ ALMAK

Diyetisyen:	Doğru beslenme yoluyla sağlığın iyileştirilmesi ve hastalıkların tedavisinde diyetin tedavi edici kullanımıyla ilgilenir.
Genetik Danışman:	Genetik hastalığı olan veya bu tür bir hastalık açısından risk altında olan bireyler ve ailelerle ilgilenir. Genetik danışmanlık, hastalara ve ailelerine bilinçli kararlar vermelerine yardımcı olmak üzere rahatsızlıkları, gelecekteki gebeliklere yönelik riskler ve tedaviler hakkında bilgi sağlamak üzere tasarlanmıştır.
Psikolog:	Psikolojik terapi, test ve araştırma yapmak üzere eğitilmiş ve eğitim almış kişi. İnsanların korkuları ve endişeleriyle baş etmelerine ve gerçek durumların üstesinden gelmelerine yardımcı olur.
Sosyal Hizmet Uzmanı:	Finansman, aile ve kaynaklar dahil müşterilerin ihtiyaçlarını karşılamak için sosyal ve davranış bilimlerinden yararlanan uzman.
Fizyoterapist:	İşlevleri geri kazandıran, hareket kabiliyetini artıran, ağrıyı hafifleten ve kalıcı fiziksel engelleri önleyen veya sınırlayan hizmetler sunarak, engellilik yaratabilecek koşullara sahip bireylere yardımcı olur. Genel zindelik ve sağlık durumunu geri kazandırır, korur ve destekler.
İş ve Uğraş Terapisti:	İnsanların günlük yaşam aktivitelerine katılmalarına yardımcı olur. Bu sonuca, insanların katılım kabiliyetlerini geliştirecek şeyler yapmalarını sağlayarak veya katılımı daha fazla destekleyecek şekilde çevreyi değiştirerek ulaşırlar.
Hemşire:	Hasta veya sağlıklı kişilere, gerekli güce, iradeye veya bilgiye sahip olmaları durumunda yardımsız gerçekleştirebilecekleri, sağlığa veya iyileşmeye katkıda bulunan faaliyetleri yerine getirmeleri konusunda destek olmak suretiyle, kişinin mümkün olduğu kadar hızlı bağımsızlığını kazanmasını sağlar.

### **S: Pompe hastalığı ile ilgili deneyime sahip bir tıp merkezi nasıl bulabilirim?**

**C:** Tüm dünyada, Pompe hastalığını tedavi konusunda uzmanlaşmış çok sayıda tıp merkezi olmakla birlikte, Pompe hastalığına ilişkin anlayış giderek artmaktadır. Benzer nöromüsküler hastalıkları ya da ender görülen genetik bozuklukları tedavi etmekte olan klinik ve rehabilitasyon merkezleri de Pompe hastalığına sahip kişiler için tedavi sunabilirler.

## **POMPE HASTALIĞI İÇİN DOĞRU TEDAVİYİ ALMAK**

Amerika Birleşik Devletleri'nde, Avrupa ve diğer kıtalarda da, Pompe ve nöromüsküler hastalığa sahip kişiler için pek çok uzmanlaşmış merkez vardır.

### **S: Aile sürece nasıl dahil olabilir?**

**C:** "Ailenin" hastanın hayatındaki değişmez rolü göz önüne alınarak, aile ve tedaviyi yürüten doktor veya sağlayıcı tarafından, ekip şeklinde çalışacak aile ve sağlık hizmeti sağlayıcılarının belirlediği ihtiyaçlara odaklanan bir bakım planı geliştirilmelidir. Aileler ve hastalar, bakımın hedeflerini belirlemede eşit katılımı mümkün kılmak için bakımın her düzeyinde profesyonel ekiple bir ortaklık kurmalıdır. Hastaneye yatma veya tedavi nedeniyle çekirdek aile üyelerinden ayrılma, ulaşım, konaklama masrafları, işe gidememe, uyarlanmış bir araç dahil özel ekipman, ev yardımı, düzenli tıbbi prosedürler, mesleki eğitim tekrarı ve eğitim programlamasını içerebilecek çoklu ihtiyaçlar ele alınmalıdır. Terapiler, tedaviler ve kaynaklar hakkındaki bilgiler, aile ilişkilerinize duyarlı, uygun ve destekleyici bir şekilde aile ve/veya hasta ile sürekli olarak paylaşılabilir. Bir sosyal hizmet uzmanı veya diğer sosyal çalışma görevlileri de dahil olmak üzere uygun sosyal kurumlara zamanında sevk ve ihtiyaç duyulan sosyal hizmetlerin desteklenmesi, hastanın bakımını koordine eden kişi tarafından talep edilebilecek temel destek unsurlarıdır. Aile ve tüm sağlayıcılar bakım planını ve hastanın ilerlemesini düzenli aralıklarla güncellemelidir. Bu, bakım konusunda ortaklık oluşturarak aileyi merkez alan kapsamlı ve koordineli bir bakım sağlayacaktır.

### **S: Tıbbi önerilerin ötesinde, pratikte karşılaşacağım tüm zorluklar için nereden yardım alabilirim?**

**C:** Pompe hasta destek kuruluşları siz ve aileniz için paha biçilmez bir kaynaktır. Pek çok ülkede ulusal destek kuruluşları bulunmaktadır (ülkelere göre bir liste IPA'nın Bağlı Kuruluşlar sayfasında bulunabilir). Bu kuruluşlar, duygusal destekten eğitim kaynaklarına kadar çok çeşitli konularda destek sağlayabilirler.

Yaşadığınız yere bağlı olarak, size, tedaviye yönelik finansal kaynaklarınızı değerlendirmenizde, devlet yardımlarına başvurmanızda, medikal ve sosyal hizmetler bulmanızda, çocuğunuz için bir eğitim planı oluşturmanızda, evde bakım ayarlamanızda, hukuki haklarınızı öğrenmenizde, çalışma konularında ve sigorta ile ilgili problemlerde yardımcı olabilecek gruplar gibi kaynaklara erişim konusunda yardımcı olacak hizmetler mevcut olabilir. Yerel Pompe hasta destek kuruluşlarınız, tıbbi ekibiniz ve diğer kaynaklar bu gruplarla iletişime geçmenize yardımcı olabilir.

Birçok kişi tarafından, ebeveynler arası ve hastalar arası desteğin de sağlanan en değerli kaynaklardan biri olduğu bildirilmiştir. Göz önünde bulundurulması gereken bir diğer husus da kardeşler, büyükanne ve büyükbabalar ve diğer aile üyeleri için desteğin belirlenmesidir. Hasta destek kuruluşları bu konuda destek olabilir ve Pompe'ye özel

## POMPE HASTALIĞI İÇİN DOĞRU TEDAVİYİ ALMAK

Facebook grupları gibi sosyal medya aracılığıyla diğer Pompe hastalarıyla bağlantı kurulması da faydalı olacaktır.

**S: Pompe hastalığı hakkında çocuğumu tedavi eden sağlık uzmanlarının bazılarında daha fazla bilgi sahibi olduğumu düşünüyorum. Bununla ilgili ne yapabilirim?**

**C:** Pompe hastalığı gibi ender görülen hastalıklara sahip pek çok kişi ve onların bakım uzmanları, doğru tedaviyi almanın tek yolunun hastalık hakkında her şeyi bilmek olduğunu düşünürler. Çok sayıda sağlık uzmanı ile muhatap olmanız gerektiğinde bilgi sahibi olmak gerçekten bir avantaj olabilir. Herkesin ne yaptığını takip etmelisiniz. Bu, hataların meydana gelmesini önleyecektir. Kimi zaman, Pompe hastalığı konusunda fazla tecrübesi olmayan bir pediatri uzmanını ya da aile hekimini, veya bir acil doktorunu eğitmek gerekli olabilir. Sahip olduğunuz bilgiyi, sağlık ekibiniz ile paylaşmanız gereken bir yetenek olarak görün. Ve ne zaman endişeleriniz olursa, fikrinizi söylemekten ya da bir şeyin neden yapıldığını sormaktan çekinmeyin. Unutmayın, sizin ya da çocuğunuzun sağlığında sizden fazla kimsenin çıkarı olamaz.

**Nereden Daha Fazla Bilgi Alabilirim?:** “Diğer Bilgiler” bölümüne bakınız.

*Bu yayın, kapsanan konuyla ilgili genel bilgi sağlamak amacıyla tasarlanmıştır. Uluslararası Pompe Birliği tarafından bir kamu hizmeti olarak dağıtılmaktadır ve Uluslararası Pompe Birliği, tıbbi veya başka mesleki hizmetler sunma amacını taşımamaktadır. Tıp sürekli değişmekte olan bir bilimdir. İnsan hatası ve uygulamadaki değişiklikler, böylesi karmaşık materyallerin kesin doğruluğunu garanti etmeyi olanaksız kılmaktadır. Bu bilgilerin başka kaynaklar, özellikle de hastanın kendi hekimi tarafından doğrulanması gerekmektedir.*