



RICEVERE LA GIUSTA ASSISTENZA PER LA MALATTIA DI POMPE

Per far fronte alle esigenze che possono presentarsi con la malattia di Pompe è necessaria un'equipe di sanitari. Ogni membro della tua equipe sanitaria avrà certamente eccezionali competenze da offrirti. È necessario che un medico funga da responsabile dell'equipe e coordini le cure fornite da tutti. Dato che la Malattia di Pompe è molto rara, è comune trovarsi a interagire con medici che non hanno mai curato pazienti con questo tipo di malattia neuromuscolare. Sarà utile collaborare strettamente con l'equipe medica per ricevere l'assistenza e i servizi di cui tu o il tuo bambino avete realmente bisogno.

Documentarsi sulla Malattia di Pompe può aiutarti a capire come curarti. Questo opuscolo ti indicherà da dove iniziare.



Domanda (D): So che è importante imparare a conoscere la Malattia di Pompe, ma da dove posso iniziare?

Risposta (R): Puoi trovare buone fonti d'informazione su Internet. Molte di queste fonti provengono da gruppi creati da pazienti o genitori di bambini affetti da Malattia di Pompe. Puoi apprendere molte informazioni anche da gruppi che supportano la ricerca sulle malattie neuromuscolari, nonché da enti governativi e importanti centri medici di tutto il mondo. (Per iniziare è consigliabile consultare l'elenco delle fonti nell'ultima pagina, "Dove ottenere maggiori informazioni").

D: Come viene trattata la Malattia di Pompe?

R: In tutto il mondo sono disponibili diversi tipi efficaci di Terapia enzimatica sostitutiva (Enzyme Replacement Therapy, ERT), mentre sono in programma e in corso anche sperimentazioni di terapie geniche. Per ulteriori informazioni su questi trattamenti diretti, consultare l'opuscolo "Pompe Connections: edizione sui trattamenti".

Oltre ai trattamenti interventistici diretti come le ERT, le terapie di supporto aiutano i pazienti affetti da Malattia di Pompe a mantenere la loro forza e a prevenire i problemi legati alla debolezza muscolare. Le terapie di supporto sono disegnate *ad hoc* per le necessità specifiche di ogni singolo paziente. La terapia respiratoria può fornire il supporto necessario alla respirazione. La fisioterapia può facilitare nel movimento, diminuire la rigidità delle articolazioni, rinforzare i muscoli e lenire il dolore. Una terapia dietetica appropriata aiuta a mantenere

RICEVERE LA GIUSTA ASSISTENZA PER LA MALATTIA DI POMPE

l'apporto calorico giornaliero necessario, prevenendo la perdita di peso. Le persone con Malattia di Pompe si trovano di fronte a nuove sfide dovute ai cambiamenti che si verificano nei meccanismi del proprio organismo. Ottenere una terapia appropriata da un'equipe di sanitari esperti, insieme al supporto quotidiano da chi vive con il paziente, può aiutare a vivere ogni giorno al meglio.

D: Chi sono le persone chiave della mia equipe sanitaria?

R: Occorre un ampio spettro di competenze per fare fronte alle necessità dei pazienti affetti da Malattia di Pompe. Oltre al medico curante o al fornitore di cure primarie, la tabella seguente elenca i possibili membri dell'equipe medica che si occupano del paziente. Tale equipe ha bisogno di essere sempre informata su eventuali cambiamenti di salute o nuovi sintomi che si manifestano. Devi accertarti che ogni membro dell'equipe conosca il tipo di cure che ti sono state prescritte dagli altri medici. Se il tuo bambino è affetto da Malattia di Pompe, è importante che tu tenga traccia dei sintomi e delle reazioni del bambino al trattamento e che lo assista con le terapie di supporto.

Fornitore di cure primarie:	Medico che costituisce il primo contatto per ogni individuo con un problema di salute non diagnosticato e che continua a seguirne le cure per ogni tipo di condizione clinica, indipendentemente dalla causa, dagli organi coinvolti o dalla diagnosi. Gestisce anche le problematiche cliniche che si presentano e che non sono connesse alla Malattia di Pompe.
Pediatra:	Medico specializzato nell'assistenza medica ai bambini.
Genetista medico:	Medico che si occupa di malattie e disordini almeno in parte di origine genetica.
Neurologo:	Medico specializzato nella diagnosi e nel trattamento di disturbi del sistema nervoso, tra cui malattie del cervello, della spina dorsale, dei nervi e dei muscoli.
Cardiologo:	Medico specializzato nella struttura, funzione e patologie del cuore.
Pneumologo, o specialista dell'apparato respiratorio:	Medico specializzato nella branca della malattia che si occupa delle disfunzioni del sistema respiratorio. Tratta i problemi respiratori causati dalla debolezza muscolare.
Gastroenterologo:	Medico specializzato nella diagnosi e trattamento dei disturbi legati al sistema gastrointestinale. Cura problemi legati alla digestione e alle difficoltà di alimentazione.

RICEVERE LA GIUSTA ASSISTENZA PER LA MALATTIA DI POMPE

Ortopedico:	Medico specializzato nel trattamento e correzione delle deformità del sistema scheletrico. L'ortopedico cura la scoliosi (curvatura della colonna vertebrale), le contratture (rigidità muscolare) e altri problemi ossei o articolari connessi alla debolezza muscolare.
Fisiopatologo respiratorio:	Lavora con lo pneumologo nel trattamento dei pazienti con difficoltà respiratorie. Utilizza dispositivi medici quali respiratori e ventilatori.
Dietista:	Si occupa della promozione della salute attraverso un'alimentazione corretta e dell'uso terapeutico della dieta nel trattamento delle malattie.
Consulente genetico:	Ha a che fare con gli individui e le famiglie affetti da una malattia genetica o che sono a rischio per una malattia genetica. La consulenza genetica è progettata per fornire ai pazienti e alle loro famiglie informazioni sulla loro patologia, i rischi in caso di future gravidanze e i trattamenti che possono aiutarli a prendere decisioni in maniera informata.
Psicologo:	Medico formato e addestrato per fornire terapie psicologiche, somministrare test e condurre ricerche. Aiuta le persone a gestire le proprie paure e preoccupazioni e ad affrontare problemi pratici.
Assistente sociale:	Si avvale delle scienze sociali e comportamentali per soddisfare le esigenze dei clienti, comprese quelle finanziarie, familiari e delle risorse.
Fisioterapista:	Aiuta le persone con problemi di disabilità fornendo servizi che permettano di ripristinare la funzione muscolare, migliorare la mobilità, alleviare il dolore e prevenire o limitare disabilità fisiche permanenti. Egli ripristina, mantiene e promuove il benessere fisico e la salute generale.
Terapista occupazionale:	Aiuta le persone a partecipare alle attività della vita quotidiana, consentendo loro di fare cose che migliorano la propria capacità di partecipazione o modificando l'ambiente per supportare meglio tale partecipazione.
Infermiere/a:	Assiste le persone, malate o in buona salute, nello svolgimento delle attività che contribuiscono alla salute o al suo recupero e che sarebbero in grado di svolgere da sole se ne avessero la forza, la volontà o le conoscenze necessarie; tale assistenza è resa in modo tale da aiutare la persona a raggiungere l'indipendenza il più rapidamente possibile.

RICEVERE LA GIUSTA ASSISTENZA PER LA MALATTIA DI POMPE

D: Come posso trovare un centro medico che abbia esperienza nel trattamento di pazienti con la Malattia di Pompe?

R: Le conoscenze sulla Malattia di Pompe sono sempre più in crescita, e diversi centri medici in tutto il mondo si stanno specializzando nel trattamento di tale malattia. Anche le cliniche e i centri di riabilitazione che si occupano di disturbi neuromuscolari simili o di malattie genetiche rare possono fornire cure specialistiche alle persone affette da Malattia di Pompe.

Negli Stati Uniti, in Europa e negli altri continenti ci sono molti centri specializzati nella cura della Malattia di Pompe e dei disturbi neuromuscolari.

D: Come si può coinvolgere la famiglia?

R: Riconoscendo il fatto che la “famiglia” è una costante nella vita di un paziente, la famiglia e il medico curante, o l’operatore sanitario, dovrebbero sviluppare un piano di assistenza incentrato sui bisogni identificati dalla famiglia e dagli operatori sanitari che lavorano in squadra. Le famiglie e i pazienti dovrebbero creare un rapporto con l’equipe medica per permettere che tutti possano contribuire ugualmente al raggiungimento degli obiettivi. Bisogna tenere conto della presenza di numerose necessità, quali: ospedalizzazione con conseguente separazione dal nucleo familiare, trasporto, costi d’alloggio, perdita di giorni lavorativi, apparecchiature specializzate (compreso un veicolo adatto), assistenza domiciliare, procedure mediche regolari, riqualificazione professionale e programmi di formazione. Tutte le informazioni sulle terapie, i trattamenti e le risorse possono essere continuamente condivise con la famiglia e/o il paziente in una maniera appropriata e di supporto, adeguata al rapporto del paziente con la propria famiglia. La segnalazione tempestiva alle agenzie comunitarie appropriate, tra cui un assistente sociale o altri operatori del caso, e la promozione dei servizi comunitari necessari sono un supporto essenziale che può essere richiesto alla persona che coordina l’assistenza del paziente. La famiglia e tutti gli operatori devono aggiornare il piano di cura e i progressi del paziente a intervalli regolari. In questo modo si assicura un’assistenza coordinata e completa, incentrata sulla famiglia, creando una partnership nell’assistenza stessa.

D: Oltre a consulenti medici, a chi posso rivolgermi per ottenere assistenza su tutte le questioni pratiche che dovrò affrontare?

R: Le organizzazioni di supporto ai soggetti affetti da Malattia di Pompe sono una risorsa inestimabile per il paziente e la sua famiglia. In molti Paesi esistono organizzazioni nazionali di supporto (un elenco per Paese è disponibile alla pagina “Affiliati” dell’IPA), in grado di fornire assistenza su un’ampia varietà di argomenti, dal supporto emotivo alle risorse educative.

A seconda del luogo in cui si vive, esistono servizi disposti a fornire assistenza per l’accesso a risorse quali: gruppi che possono aiutarti a gestire le finanze, richiedere sussidi statali e aiuti

RICEVERE LA GIUSTA ASSISTENZA PER LA MALATTIA DI POMPE

finanziari, trovare servizi medici e sociali, elaborare un programma di istruzione per il tuo bambino, predisporre un'assistenza domiciliare, imparare a conoscere i tuoi diritti legali, gestire questioni professionali e problemi assicurativi. Le organizzazioni locali di supporto ai pazienti affetti da Malattia di Pompe, l'équipe medica e altre fonti possono fornire assistenza su come mettersi in contatto con questi gruppi.

Anche il supporto da genitore a genitore e da paziente a paziente è stato indicato da molti come una delle risorse dal valore maggiore. Un altro elemento da considerare è l'individuazione del supporto per fratelli, nonni e altri membri della famiglia. Le organizzazioni di supporto ai pazienti possono aiutare in questo senso, così come possono farlo i contatti che si instaurano con altri pazienti affetti da Malattia di Pompe attraverso i social media, ad es. i gruppi Facebook specifici per tale malattia.

D: Ho la sensazione di sapere di più sulla Malattia di Pompe rispetto ad alcuni medici che si stanno occupando del mio bambino. Che cosa posso fare a tale riguardo?

R: Molti pazienti con malattie rare come la Malattia di Pompe e chi si occupa di loro ritengono che l'unico modo per essere certi di ricevere il giusto trattamento sia imparare quanto più possibile sulla malattia. Il bagaglio di conoscenze può essere un reale vantaggio quando si ha a che fare con numerosi medici. Occorre tenere traccia di ciò che ognuno sta facendo. In tal modo è possibile prevenire eventuali mancanze o errori. Possono verificarsi casi in cui è necessario istruire un pediatra o un medico curante oppure una guardia medica che non possiede molta esperienza con la Malattia di Pompe. Pensa al tuo bagaglio di conoscenze come una competenza che puoi condividere con l'équipe medica. E quando hai dei dubbi, non esitare ad esporli oppure poni domande sul perché di una data azione. Ricorda che nessuno più di te stesso ha maggior interesse nelle tue cure o in quelle del tuo bambino.

Dove trovare maggiori informazioni: vedere la sezione "Per saperne di più"

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall'IPA - International Pompe Association, fermo restando che l'IPA non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione. L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare fonti mediche.