



ΠΡΟΣΑΡΜΟΓΗ ΣΤΗ ΖΩΗ ΜΕ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

Όλοι όσοι έχουν τη νόσο Pompe πρέπει να μάθουν πώς να ζουν με μια σοβαρή ασθένεια που μπορεί να επιδεινωθεί με την πάροδο του χρόνου, ειδικά χωρίς θεραπεία. Είτε είστε ο γονέας ενός παιδιού που χρειάζεται πλήρη φροντίδα, είτε ενήλικας με ήπια μυϊκή αδυναμία και αναπνευστικά προβλήματα ή σύντροφος κάποιου ατόμου με νόσο Pompe, θα πρέπει να προσαρμοστείτε στις αλλαγές που μπορεί να συμβούν. Αυτό μπορεί να είναι αγχωτικό και, μερικές φορές, συγκλονιστικό. Ωστόσο, η λήψη μέτρων



για την προετοιμασία για την αλλαγή μπορεί να σας βοηθήσει να αντιμετωπίσετε τις προκλήσεις που μπορεί να αντιμετωπίσετε. Οι στρατηγικές που προτείνονται εδώ θα σας βοηθήσουν να καταλάβετε τι πρέπει να κάνετε για να ζήσετε όσο καλύτερα μπορείτε. Λάβετε υπόψη ότι η νόσος Pompe επηρεάζει τον κάθε ασθενή διαφορετικά, όπως περιγράφεται στο «Φυλλάδιο σημείων και συμπτωμάτων των Pompe Connections». Συνεπώς, οι παρακάτω πληροφορίες προορίζονται μόνο ως καθοδήγηση και δεν σημαίνει ότι όλοι οι ασθενείς θα έχουν τις ίδιες εμπειρίες.

Διαχείριση της νόσου Pompe

Μόλις κάποιος λάβει μια οριστική διάγνωση της νόσου Pompe, είναι ώρα να συζητήσει τις επιλογές για τη διαχείριση αυτής της περίπλοκης διαταραχής με έναν ιατρό. Παρόλο που δεν υπάρχει θεραπεία για τη νόσο από το 2022, διάφοροι τύποι φροντίδας και θεραπειών μπορούν να βοηθήσουν στην επιβράδυνση και τη διαχείριση της νόσου. Μέχρι το 2006, η φροντίδα των ασθενών επικεντρωνόταν αποκλειστικά στη διαχείριση των συμπτωμάτων, χρησιμοποιώντας μια ποικιλία υποστηρικτικών θεραπειών για την ανακούφιση και την αντιστάθμιση των επιδράσεων της νόσου. Σήμερα, διατίθεται θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων (ERT), η οποία προορίζεται για την αντικατάσταση του ελλιπούς ενζύμου της όξινης άλφα-γλυκοσιδάσης (GAA). Άλλες πιθανές θεραπείες βρίσκονται στις κλινικές δοκιμές και στο στάδιο ανάπτυξης της έρευνας.

Η μυϊκή αδυναμία που προκαλείται από τη νόσο Pompe επηρεάζει πολλά μέρη του σώματος. Μπορεί να οδηγήσει σε δυσκολίες στο περπάτημα και την κίνηση, τη σωστή αναπνοή, ακόμα και το φαγητό και την εκτέλεση βασικών καθημερινών εργασιών.

Ε: Πώς θα επηρεάσει η νόσος Pompe την καθημερινή μου ζωή;

Α: Η Pompe επηρεάζει κάθε ασθενή διαφορετικά. Ωστόσο, όσο πιο σοβαρά είναι τα συμπτώματά σας, τόσο περισσότερο η νόσος μπορεί να επηρεάσει την καθημερινή σας ζωή και τις σχέσεις σας με άλλους. Καθώς οι μύες γίνονται πιο αδύναμοι, μπορεί να γίνει

ΠΡΟΣΑΡΜΟΓΗ ΣΤΗ ΖΩΗ ΜΕ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

πιο δύσκολο να στέκεστε, να περπατάτε, να σκύβετε, να σηκώνεστε από μια καρέκλα, να ανεβαίνετε σκάλες, να οδηγείτε αυτοκίνητο ή να κινείστε. Μπορεί να χρειαστεί να προσαρμόσετε τη ρουτίνα σας ή να βρείτε νέους τρόπους για να κάνετε πράγματα στο σπίτι, το σχολείο ή την εργασία σας. Μπορεί επίσης να χρειαστείτε ειδικό εξοπλισμό ή βοήθεια από άλλα άτομα για να εκτελέσετε ορισμένες εργασίες. Για τους περισσότερους ανθρώπους που έχουν διαγνωστεί με νόσο Pompe και για εκείνους που τους βοηθούν και τους φροντίζουν, η μεγαλύτερη πρόκληση είναι η προσπάθεια εξισορρόπησης της αυξανόμενης ανάγκης για υποστήριξη με την επιθυμία να παραμείνουν όσο το δυνατόν πιο ανεξάρτητοι. Μία από τις πιο δύσκολες αποφάσεις που μπορεί να αντιμετωπίσετε είναι το πότε να αρχίσετε να χρησιμοποιείτε περιπατητήρα ή αναπηρικό αμαξίδιο. Όταν φτάσετε σε ένα σημείο όπου χρειάζεται όλη σας η δύναμη για να κάνετε μερικά βήματα, μπορεί να έχετε λίγη ενέργεια για να συμβαδίσετε με τις κοινωνικές επαφές και τις δραστηριότητες που απολαμβάνετε. Ένα αναπηρικό αμαξίδιο μπορεί να σας βοηθήσει να παραμείνετε όσο δραστήριοι θέλετε.

E: Τι είναι η τεχνολογία υποβοήθησης;

A: Η τεχνολογία υποβοήθησης είναι οποιαδήποτε συσκευή που βοηθά ένα άτομο με αναπηρίες να αυξήσει, να βελτιώσει ή να διατηρήσει την ικανότητα εκτέλεσης μιας λειτουργίας. Οι τεχνολογίες υποβοήθησης μπορεί να κυμαίνονται από ένα απλό κουτάλι έως συσκευές υπολογιστών υψηλής τεχνολογίας. Αυτές οι συσκευές προάγουν την ανεξαρτησία και μπορούν να βοηθήσουν τα άτομα που έχουν διαγνωστεί με τη νόσο Pompe να ζουν πιο άνετα και να παραμένουν πιο δραστήρια στην κοινότητά τους.

E: Ποιος εξοπλισμός μπορεί να διευκολύνει τη ζωή με τη νόσο Pompe;

A: Η επιλογή του κατάλληλου εξοπλισμού για τις συγκεκριμένες ανάγκες σας μπορεί να κάνει τη ζωή σας ευκολότερη. Μπορεί επίσης να σας επιτρέψει να κάνετε περισσότερα πράγματα για τον εαυτό σας. Οι παρακάτω πίνακες παραθέτουν ορισμένες βασικές δραστηριότητες της καθημερινής ζωής και τα είδη εξοπλισμού που μπορεί να βοηθήσουν εσάς ή το παιδί σας να είστε πιο ανεξάρτητοι. Οι φυσικοθεραπευτές και οι εργοθεραπευτές μπορούν συχνά να παρέχουν χρήσιμες συμβουλές.

Μπάνιο, περιποίηση και τουαλέτα: Αυτός ο εξοπλισμός βοηθά τα άτομα με μυϊκή αδυναμία να φτάσουν με ασφάλεια στον νεροχύτη, την τουαλέτα, το ντους και τη μπανιέρα. Μπορεί επίσης να προσφέρει στους χρήστες ιδιωτικότητα και να περιορίζει την καταπόνηση των φροντιστών τους.

Παγκάκι μπάνιου ή καρέκλα ντους
Κεφαλή ντους χειρός
Ανυψωτής
Ανυψωμένο κάθισμα τουαλέτας ή προσαρμοσμένη τουαλέτα

ΠΡΟΣΑΡΜΟΓΗ ΣΤΗ ΖΩΗ ΜΕ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

Γυναικείο μαξιλάρι τουαλέτας
Μια μονάδα ελέγχου περιβάλλοντος για την ενεργοποίηση και απενεργοποίηση ενός λαμπτήρα
Μπάρα αρπάγης μπανιέρας

Κάθισμα και στάση: Αυτός ο εξοπλισμός μειώνει την πίεση που προκαλείται από την καθιστή θέση για μεγάλα χρονικά διαστήματα σε σκληρή επιφάνεια ή σε αναπηρικό αμαξίδιο. Βοηθά επίσης τους ανθρώπους που δυσκολεύονται να σηκωθούν από μια καρέκλα.

Μαξιλαράκια καθίσματος
Καλύμματα καθισμάτων
Ανακλινόμενη καρέκλα
Στηρίγματα χεριών
Ρυθμιζόμενα τραπέζια
Προσαρμοσμένα καθίσματα

Ύπνος:

<u>Νοσοκομειακή κλίνη με στρώμα από αφρώδες υλικό ή υβριδικό στρώμα:</u> Τα ηλεκτρικά χειριστήρια που μετακινούν την κλίνη πάνω-κάτω διευκολύνουν το κάθισμα σε αυτήν και την ανύψωση από αυτήν. Ένα στρώμα από αφρώδες υλικό ή υβριδικό υλικό προστατεύει το σώμα για να αποτρέψει τα έλκη κατάκλισης.
Νάρθηκες ποδιών

Μετακίνηση: Αυτός ο εξοπλισμός βοηθά τους ανθρώπους να μετακινούνται παρέχοντας επιπλέον υποστήριξη για το περπάτημα και τη χαλάρωση του πόνου από τους αδύναμους μύες. Τα ηλεκτρικά αναπηρικά αμαξίδια, τα σκούτερ και τα μπαστούνια επιτρέπουν στους χρήστες να είναι πιο ανεξάρτητοι.

Μπαστούνια
Αναπηρικά αμαξίδια και σκούτερ
Περιπατητήρες

ΠΡΟΣΑΡΜΟΓΗ ΣΤΗ ΖΩΗ ΜΕ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

Τροποποιημένο αυτοκίνητο

Τροποποιήσεις Σπιτιού/Εργασίας:

Ράμπες
Διεύρυνση πορτών ώστε να χωρούν αναπηρικά αμαξίδια
Συσκευές κουζίνας και μπάνιου με πρόσβαση σε αναπηρικά αμαξίδια
Ανυψωτές και ανελκυστήρες κλιμακοστασίου

Επικοινωνία και ανεξαρτησία: Υπάρχουν πολλές συσκευές και βοηθήματα που επιτρέπουν δεξιότητες επικοινωνίας για άτομα που αντιμετωπίζουν δυσκολίες ομιλίας ή δεν μιλούν.

Αυτές οι συσκευές βοηθούν τα άτομα που έχουν διαγνωστεί με τη νόσο Pompe (και τους φροντιστές τους) να παραμείνουν σε επαφή με τον εξωτερικό κόσμο. Για παράδειγμα, διευκολύνουν το άναμμα των φώτων και του εξοπλισμού και τη συζήτηση με κάποιον που βρίσκεται στην μπροστινή πόρτα ενός άλλου δωματίου στο σπίτι.

Ένας απλός πίνακας επικοινωνίας με σύμβολα ή/και λέξεις προς τον οποίο δείχνει το άτομο
Τηλέφωνα γραπτών μηνυμάτων Υπολογιστές
Μια συσκευή εξόδου ομιλίας <ul style="list-style-type: none">• Ιχνόσφαιρες
Σύστημα ενδοεπικοινωνίας
Τηλεχειριστήριο γενικής χρήσης

Ε: Υποφέρω από συσπάσεις. Υπάρχει κάτι που μπορώ να κάνω;

Α: Ναι, υπάρχουν πολλές προσεγγίσεις που μπορείτε να ακολουθήσετε για να βελτιώσετε τις συσπάσεις και να μειώσετε τον πόνο που προκαλούν.

Οι αρχές για τη θεραπεία των συσπάσεων (μόνιμη βράχυνση μυός ή άρθρωσης) και της παραμόρφωσης της νευρομυϊκής διαταραχής είναι καλά καθιερωμένες και θα πρέπει να ακολουθούνται για άτομα με νόσο Pompe. Οι συσπάσεις και η παραμόρφωση θα πρέπει να αποτρέπονται με την εξουδετέρωση των δυνάμεων παραμόρφωσης με τη χρήση ήπιων δυνάμεων με την πάροδο του χρόνου, συμπεριλαμβανομένων των καθημερινών διατάσεων, της διόρθωσης της στάσης, της χρήσης νάρθηκα και ορθωτικής παρέμβασης, της παροχής επαρκούς υποστήριξης σε όλες τις θέσεις, ειδικά σε καθιστή θέση και υποστηριζόμενη ορθοστάσια, όπως απαιτείται, και της εκπαίδευσης των ασθενών και των οικογενειών.

ΠΡΟΣΑΡΜΟΓΗ ΣΤΗ ΖΩΗ ΜΕ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

Ο προσαρμοστικός εξοπλισμός και η ορθωτική μπορεί να είναι απαραίτητες για τον έλεγχο των συσπάσεων και της παραμόρφωσης και μπορεί να παρέχουν αλλαγές στη θέση και την ανακούφιση πίεσης για τη διατήρηση της ακεραιότητας του δέρματος σε άτομα που δεν μπορούν να μετατοπίσουν το βάρος τους ή να αλλάξουν θέσεις ανεξάρτητα.

Η ορθολογική παρέμβαση συχνά περιλαμβάνει τη χρήση:

Ορθώσεων αστραγάλου (AFO) για την πρόληψη των συσπάσεων της πελματιαίας κάμψης (προς τα κάτω κίνηση του ποδός).
Μηροδετικά για την πρόληψη συσπάσεων της λαγονοκνημιαίας ταινίας (η λαγονοκνημιαία ταινία είναι μια παχιά ζώνη συνδετικού ιστού που εκτείνεται κατά μήκος του εξωτερικού του μηρού).
Νάρθηκες γόνατος για την αποτροπή σύσπασης του γόνατος (το γόνατο δεν ισιώνει πλήρως).
Οι νάρθηκες καρπού/χεριών/δακτύλων καταπολεμούν τις ήπιες έως μέτριες συσπάσεις χεριών και δακτύλων.
Τα συστήματα τοποθέτησης σε προσαρμοσμένα καροτσάκια ή αναπηρικά αμαξίδια είναι ζωτικής σημασίας για την πρόληψη ή την ελαχιστοποίηση συσπάσεων και δυσμορφιών, ειδικά σπονδυλικών δυσμορφιών, και μπορεί να περιλαμβάνουν: <ul style="list-style-type: none">• Ένα σταθερό κάθισμα και πλάτη• Οδηγούς ισχίου• Πλευρικά στηρίγματα κορμού• Προσαγωγείς γόνατος• Στήριγμα κεφαλής, όπως απαιτείται• Εξατομικευμένα καλύμματα καθισμάτων
Η υποστηριζόμενη ορθοστασία θεωρείται ευεργετική για την πρόληψη ή την ελαχιστοποίηση της οστεοπόρωσης (απώλεια οστικής μάζας) και μπορεί να περιλαμβάνει τη χρήση: <ul style="list-style-type: none">• Ύπτων, πρηνών, κατακόρυφων και υδραυλικών βάσεων• Δυνατότητες στήριξης ισχύος σε μηχανοκίνητα αναπηρικά αμαξίδια ή άλλες μηχανοκίνητες συσκευές στήριξης.• Η κλίση, η ανάκλιση και η ανύψωση των στηριγμάτων ποδιών σε μηχανοκίνητα αναπηρικά αμαξίδια μπορούν να επιτρέψουν την ανεξάρτητη αλλαγή θέσης και τη μετατόπιση βάρους για βοήθεια στην ελαχιστοποίηση της σύσπασης και τη διατήρηση της ακεραιότητας του δέρματος.
Σε ορισμένες περιπτώσεις (όπως η διαχείριση της σκολίωσης), μπορεί να χρειαστεί να εξεταστεί το ενδεχόμενο ορθοπεδικής χειρουργικής επέμβασης, σε περιπτώσεις που η εξέλιξη της σκολίωσης είναι μεγαλύτερη από αυτήν που επιδέχεται συντηρητική διαχείριση, αν και τα αποτελέσματα της χειρουργικής της σπονδυλικής στήλης μπορεί

ΠΡΟΣΑΡΜΟΓΗ ΣΤΗ ΖΩΗ ΜΕ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

να μην είναι τα βέλτιστα. Θα πρέπει να τηρούνται οι προφυλάξεις αναισθησίας κατά τη διάρκεια ορθοπεδικής χειρουργικής επέμβασης.

E: Το παιδί μου φαίνεται να χάνει το ενδιαφέρον του για πολλές δραστηριότητες που κάποτε έκανε. Πώς μπορώ να το βοηθήσω να παραμείνει δραστήριο;

A: Πρώτα προσπαθήστε να καταλάβετε γιατί το παιδί σας χάνει το ενδιαφέρον του. Αν δεν έχουν τη δύναμη να κάνουν μια συγκεκριμένη δραστηριότητα, δείτε αν μπορεί να προσαρμοστεί στις ανάγκες του. Αν, για παράδειγμα, λατρεύουν τη ποδηλασία, μπορεί να επενδύσετε σε ένα ποδήλατο που προορίζεται για χρήστες αναπηρικών αμαξιδίων ή για άτομα με αδυναμία στο κάτω μέρος του σώματος. Ή, προτείνετε δραστηριότητες που μπορεί να απολαύσει οποιοδήποτε παιδί με περιορισμένη μυϊκή δύναμη, όπως επιτραπέζια παιχνίδια, λέσχες βιβλίων, παιχνίδια υπολογιστών, μαγειρική, κηπουρική ή καλλιτεχνικά έργα. Εάν το παιδί σας φαίνεται μοναχικό, επισκεφθείτε ένα online δίκτυο υποστήριξης για να βρείτε ένα άτομο με νόσο Pompe που μπορεί να αποτελέσει πρότυπο για το παιδί σας. Μπορείτε επίσης να ζητήσετε από έναν νεαρό ενήλικα γείτονα ή έναν οικογενειακό φίλο να τον βγάξει έξω μία φορά την εβδομάδα. Εξετάστε το ενδεχόμενο συμβουλευτικής με έναν επαγγελματία ψυχικής υγείας εάν αυτές οι προτάσεις δεν λειτουργούν ή εάν παρουσιάζει σημάδια κατάθλιψης. Συνεχίστε να προσπαθείτε να τα βοηθήσετε να είναι όσο το δυνατόν πιο ανεξάρτητα

E: Τι άλλο μπορώ να κάνω για να προετοιμαστώ για το μέλλον;

A: Ο προγραμματισμός για τις μεταβαλλόμενες ανάγκες σας θα σας βοηθήσει να ζήσετε όσο καλύτερα μπορείτε. Για παράδειγμα, εάν φροντίζετε ένα νεαρό παιδί με νόσο Pompe, μπορεί να χρειαστεί να καταρτίσετε ένα σχέδιο με το σχολείο του παιδιού για να το βοηθήσετε να πετύχει εκεί. Εάν είστε ενήλικας με νόσο Pompe, μπορεί να χρειαστεί να ζητήσετε από τον εργοδότη σας να κάνει κάποιες αλλαγές στην εργασία σας, ώστε να συνεχίσετε να εργάζεστε. Για να μάθετε τα δικαιώματά και τα οφέλη σας, επικοινωνήστε με κρατικές και κοινωνικές υπηρεσίες. Καθώς οι σωματικές σας ικανότητες αλλάζουν, μπορεί να χρειαστεί να στηριχτείτε σε άλλα άτομα για βοήθεια. Η αποδοχή της βοήθειας - ή το να ζητάτε βοήθεια όταν τη χρειάζεστε - μπορεί να κάνει τη ζωή σας πολύ πιο εύκολη. Μπορεί επίσης να βοηθήσει η αναζήτηση της συμβουλής και της υποστήριξης άλλων ατόμων που έχουν διαγνωστεί με τη νόσο Pompe. Μπορεί να είναι σε θέση να προτείνουν δημιουργικούς τρόπους για τη διαχείριση ζητημάτων στο σπίτι, το σχολείο ή την εργασία. Η διατήρηση των ενδιαφερόντων και των χόμπι σας μπορεί επίσης να σας βοηθήσει να διατηρήσετε μια θετική στάση. Είναι σημαντικό να εστιάσετε σε αυτά που μπορείτε να

ΠΡΟΣΑΡΜΟΓΗ ΣΤΗ ΖΩΗ ΜΕ ΤΗ ΝΟΣΟ POMPE

κάνετε, αντί για τις ικανότητες που έχετε χάσει ή μπορεί να χάσετε στο μέλλον.

Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τον τρόπο προσαρμογής του περιβάλλοντός σας, μεταβείτε στον ιστότοπο της IPA www.worldpompe.org.

Πού θα μάθετε περισσότερα Δείτε την ενότητα Περισσότερες πληροφορίες

Αυτή η δημοσίευση έχει σχεδιαστεί για να παρέχει γενικές πληροφορίες σχετικά με το θέμα που καλύπτεται. Διανέμεται ως δημόσια υπηρεσία από τη Διεθνή Ένωση Pompe, κατανοώντας ότι η Διεθνής Ένωση Pompe δεν ασχολείται με την παροχή ιατρικών ή άλλων επαγγελματικών υπηρεσιών. Η ιατρική είναι μια διαρκώς μεταβαλλόμενη επιστήμη. Το ανθρώπινο σφάλμα και οι αλλαγές στην πρακτική καθιστούν αδύνατη την πιστοποίηση της ακρίβειας τέτοιων σύνθετων υλικών. Απαιτείται επιβεβαίωση αυτών των πληροφοριών από άλλες πηγές, ειδικά από τον ιατρό του ασθενούς.