



POMPE Connections

АДАПТАЦИЯ К ЖИЗНИ С БОЛЕЗНЬЮ ПОМПЕ

Каждый пациент с болезнью Помпе должен научиться жить с такой серьезной болезнью, которая может ухудшиться с течением времени, особенно без лечения. И родителям детей, которые нуждаются в постоянной опеке, и взрослым с мягкой формой миопатии и дыхательной недостаточностью, и партнерам людей с болезнью Помпе придется адаптироваться к изменениям, которые могут произойти. Это может быть трудно, а иногда очень трудно. Однако, предпринимая определенные шаги для подготовки к этим изменениям, Вы справитесь со всеми вызовами жизни, встающими перед Вами. Предложенные здесь стратегии помогут Вам понять, что нужно делать, чтобы жить как можно лучше. Имейте в виду, что болезнь Помпе протекает у всех пациентов по-разному, как описано в брошюре Pompe Connections «Признаки и симптомы». Поэтому приведенная ниже информация предназначена только для ознакомления и не означает, что у всех пациентов будет одинаковый опыт.



Контроль над болезнью Помпе

При постановке окончательного диагноза болезни Помпе нужно обсудить возможность контроля этого сложного заболевания с врачом. По состоянию на 2022 год эта болезнь считается неизлечимой, однако существует несколько методов и подходов к лечению, которые помогают замедлить и контролировать это заболевание. До 2006 года лечение пациентов заключалось только в контроле симптомов, используя различные поддерживающие методы терапии для облегчения и купирования проявлений болезни. Сегодня доступна ферментная заместительная терапия (ФЗТ), которая предназначена для замещения недостающего фермента, кислой альфа-глюкозидазы (GAA). Другие потенциальные методы лечения находятся в стадии клинических исследований и научно-исследовательской разработки.

Мышечная слабость, вызванная болезнью Помпе, поражает многие части тела. Это может привести к трудностям при ходьбе и передвижении, правильном дыхании и даже при приеме пищи и выполнении обычных повседневных дел.

Адаптация к жизни с болезнью Помпе

Вопрос: Как болезнь Помпе влияет на повседневную жизнь?

Ответ: Болезнь Помпе проявляется у всех пациентов по-разному. Однако чем серьезнее симптомы, тем больше болезнь влияет на Вашу повседневную жизнь и Ваши взаимоотношения с окружающими. По мере того, как мышцы слабеют, становится сложно стоять, ходить, наклоняться, вставать с кресла, подниматься по лестнице, водить автомобиль или передвигаться. Возможно, Вам придется пересмотреть свой распорядок дня или найти новые способы ведения дел дома, в школе или на работе. Возможно, Вам также потребуется специальное оборудование или помощь других людей для выполнения определенных задач. Для большинства людей с болезнью Помпе и тех, кто помогает осуществлять за ними уход, сложнее всего сбалансировать возрастающую необходимость в поддержке с желанием оставаться как можно более независимыми. Одно из самых сложных решений, с которым Вы можете столкнуться, — это начало использования ходунков или кресла-коляски. Если наступает момент, когда вам нужно потратить все силы, чтобы пройти несколько шагов, у Вас остается мало энергии для поддержания социальных контактов и любимых занятий. Кресло-коляска поможет Вам оставаться максимально активными.

Вопрос: Что такое вспомогательные технологии?

Ответ: Вспомогательные технологии — это любые устройства, которые помогают людям с ограниченными возможностями увеличить, улучшить или поддерживать способность выполнять какую-либо функцию. Вспомогательные технологии могут быть очень разными, начиная от чайной ложечки и заканчивая высокотехнологичными компьютерными устройствами. Эти устройства позволяют быть независимыми и помогают людям с болезнью Помпе жить комфортнее и оставаться активными в своей среде.

Вопрос: Какое оборудование может облегчить жизнь пациента с болезнью Помпе?

Ответ: Правильно выбранное оборудование для Ваших персональных нужд может значительно облегчить жизнь. Это позволит Вам делать многое самостоятельно. В таблицах ниже перечислены основные виды повседневной деятельности и оборудование, которое поможет Вам или Вашему ребенку быть более независимыми. Также полезные советы можно получить у физиотерапевта или эрготерапевта.

Купание, уход за собой и пользование туалетом: Это оборудование помогает людям с мышечной слабостью безопасно добраться до раковины, туалета, душа и ванны. Также оно может обеспечить пользователям личное пространство и снижает нагрузку на тех, кто за ними ухаживает.

Адаптация к жизни с болезнью Помпе

Скамейка для ванной или стул для душевой кабины
Держатель для ручного душа
Вертикализатор
Приподнятое сиденье для унитаза или адаптированный унитаз
Туалетная подушка для женщин
Блок контроля за окружающей средой для включения и выключения лампы
Поручни для ванной

Сидение и вставание: Это оборудование снижает давление, вызываемое длительным сидением на твердой поверхности или в кресле-коляске. Оно также помогает людям, которым трудно встать со стула.

Подушки для сидения
Каркасы для сидения
Стул с регулируемой высотой
Подлокотники
Передвижные столы
Адаптивные сидения

Сон:

<u>Клиническая кровать с пенным или гибридным матрасом:</u> Электрические регуляторы, поднимающие и опускающие кровать, упрощают залезание и вставание с кровати. Пенный или гибридный матрас амортизирует тело, предотвращая появление пролежней.
Шины для ног

Передвижение: Это оборудование помогает людям передвигаться, обеспечивая дополнительную поддержку при ходьбе и облегчая боль в слабых мышцах. Электрические кресла-коляски, самокаты и трости позволяют пользователям быть более независимыми.

Трости
Кресла-коляски и самокаты
Ходунки
Модифицированные автомобили

Адаптация к жизни с болезнью Помпе

Изменения в доме/на работе:

Пандусы
Расширение дверных проемов для кресел-колясок
Кухонная техника и оборудование санузлов, доступные для людей на креслах-колясках
Лестничные подъемники и лифты

Общение и независимость: Существует множество устройств и вспомогательных средств, которые обеспечивают возможность общения для людей с затруднением речи или не разговаривающих.

Эти устройства помогают людям с диагнозом болезнь Помпе (и лицам, осуществляющим за ними уход) оставаться на связи с внешним миром. Например, с их помощью легче включать свет и устройства или поговорить с человеком, находящимся в другой комнате.

Простая коммуникационная панель с символами и/или словами, на которые указывает пользователь
Текстовые телефоны, компьютеры
Устройства речевого вывода <ul style="list-style-type: none">• Трекболы
Переговорное устройство
Универсальный пульт дистанционного управления

Вопрос: У меня контрактуры. Могу ли я что-то с этим сделать?

Ответ: Да, есть много подходов, которые Вы можете предпринять, чтобы уменьшить контрактуры и облегчить боль, которую они вызывают.

Принципы лечения контрактур (укорочения и обездвиживание мышцы или сустава) и деформаций при нервно-мышечных расстройствах хорошо известны и применимы у пациентов с болезнью Помпе. Контрактуры и деформации нужно предотвращать, противодействуя деформирующей силе, с помощью мягких ежедневных упражнений для растягивания мышц, коррекции позы, использования корректирующих фиксирующих шин и ортопедических приспособлений, обеспечения опоры в любом положении, особенно в положении сидя и опоры в положении стоя, обучения пациентов и членов их семей.

Адаптивное и ортопедическое оборудование может быть основой для контроля

Адаптация к жизни с болезнью Помпе

контрактур и деформаций и может помочь изменить позу и ослабить действие давления, чтобы сохранить целостность кожи у пациентов, которые не могут самостоятельно переносить вес с одной ноги на другую или менять положение тела.

Ортопедическое вмешательство часто включает использование:

<p>Голеностопных ортезов для предотвращения контрактур подошвенного сгибания (движения стопы вниз)</p>
<p>Бедренных бандажей для предотвращения контрактур подвздошно-большеберцового тракта (подвздошно-большеберцовый тракт — это толстая полоса соединительной ткани, которая проходит вдоль внешней стороны бедра)</p>
<p>Коленных шин для предотвращения сгибательных контрактур коленного сустава (колени не выпрямляются полностью)</p>
<p>Фиксирующих в нейтральном положении шин для запястья/кисти/пальцев, которые борются с контрактурами кисти и пальцев легкой и умеренной степени тяжести</p>
<p>Системы сидения в адаптированных детских колясках или креслах-колясках крайне важны для предотвращения или минимизации контрактур и деформаций, особенно деформации позвоночника, и могут включать:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Твердое сиденье и спинку • Опору для бедер • Боковые фиксаторы туловища • Аддукторы колена • Фиксатор головы (если требуется) • Изготовленные по индивидуальным параметрам каркасы для сидения
<p>Опоры для стояния считаются полезным для предотвращения или минимизации остеопороза (потери костной массы) и могут включать использование:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Задних, передних, вертикальных и гидравлических приспособлений для помощи при вставании (вертикализаторов) • Мотоколясок или других моторизованных устройств с функцией стояния • Силовых опор для ног на мотоколясках с наклоном, откидыванием и подъемом, которые позволяют независимо менять положение и переносить вес, что помогает свести к минимуму контрактуры и сохранить целостность кожи
<p>В некоторых случаях (например, для контроля сколиоза), когда прогрессирование не поддается консервативному лечению, может</p>

Адаптация к жизни с болезнью Помпе

потребуется ортопедическая операция, хотя результаты операций на позвоночнике могут не быть оптимальными. При анестезии во время ортопедической операции следует соблюдать меры предосторожности.

Вопрос: Мой ребенок, похоже, утрачивает интерес ко многим, чем он занимался раньше. Как я могу помочь ему сохранить активность?

Ответ: Сначала попытайтесь выяснить, почему Ваш ребенок теряет интерес. Если у него не хватает сил для какого-либо определенного занятия, посмотрите, можно ли адаптировать это действие к потребностям ребенка. Например, если он любит кататься на велосипеде, Вы можете купить велосипед для колясочников или людей со слабостью в нижней части тела. Или предложите ему занятия, которые нравятся всем детям с ограниченной мышечной силой: настольные игры, клуб книголюбов, компьютерные игры, кулинария, садоводство или поделки своими руками. Если Ваш ребенок выглядит одиноким, зайдите в сеть интернет-поддержки и найдите человека с болезнью Помпе, который послужит примером для Вашего ребенка. Также Вы можете попросить кого-нибудь из молодых людей по соседству или друга семьи брать его с собой на прогулки раз в неделю. Если эти советы не сработают или если у ребенка начнут появляться признаки депрессии, подумайте о консультации с психотерапевтом. И старайтесь предоставить ребенку максимальную независимость.

Вопрос: Что еще я могу сделать, чтобы подготовиться к будущему?

Ответ: Планомерно готовясь к изменениям, которые Вас ждут, Вы сможете облегчить себе жизнь. Если Вы, например, заботитесь о своем ребенке с болезнью Помпе, возможно, что Вам потребуется совместно со школой составить план (чтобы помочь ребенку достичь успеха в школе). Если Вы взрослый с болезнью Помпе, возможно, Вам придется попросить Вашего работодателя внести некоторые изменения в Вашу работу, чтобы Вы могли продолжать работать. Чтобы узнать о своих правах и возможностях обратитесь в правительственные и социальные службы. По мере изменения Ваших физических возможностей, Вы можете обратиться за поддержкой к другим людям. Получая помощь, или запрашивая требующуюся Вам помощь при необходимости, Вы значительно облегчите себе жизнь. Поиск совета и поддержки у других людей с болезнью Помпе также может принести пользу. Они могут показать Вам очень творческие пути решения Ваших вопросов дома, в школе или на работе. Сохранение Ваших интересов и хобби также поможет сохранить положительный настрой. Важно сосредоточиться на том, что Вы можете делать, а не на способностях, которые Вы утратили или можете утратить в будущем.

Для получения дополнительной информации о том, как адаптировать Вашу среду,

Адаптация к жизни с болезнью Помпе

посетите веб-сайт Международной Ассоциации болезни Помпе www.worldpompe.org.

Где найти дополнительную информацию См. раздел «Более подробная информация»

Эта брошюра разработана с целью предоставления общей информации, касающейся болезни Помпе и всей сопутствующей тематики. Она распространяется как общедоступное бесплатное издание Международной Ассоциации болезни Помпе, с пониманием того, что Международная Ассоциация болезни Помпе не ставит перед собой цель подменять медицинские и другие профессиональные службы. Медицина постоянно изменяется благодаря прогрессу науки. Человеческие ошибки и изменения в практике делают невозможным максимально точное изложение данных. Требуется подтверждение представленной здесь информации из других источников, предпочтительно от Вашего врача.