



## 폼페병과 함께 하는 삶에 적응하기

모든 폼페병 환자는 특히, 치료를 받지 않는 경우에 시간이 지날수록 악화될 수 있는, 이 심각한 병과 함께 살아가는 법을 배워야 합니다. 항시 간호가 필요한 아이를 둔 부모이든, 가벼운 근육 약화와 호흡 문제가 있는 성인이든, 또는 폼페병 환자의 배우자이든, 앞으로 일어날 수 있는 변화에 적응해야 할 것입니다. 이는 스트레스 받는 일이며 때때로 감당할 수 없는 일이기도 합니다. 하지만 변화에 대비하는 단계를 차근차근



밟아나간다면 앞으로 직면할 지 모르는 난관을 이겨내는 데 도움이 될 것입니다. 여기에 제시된 전략들은 당신이 가능한 한 당신의 삶을 살아가는 데 필요한 것이 무엇인지를 아는 데 도움이 될 것입니다. **Pompe Connections** 의 “폼페병의 징후와 증상들” 책자에서 논의했던 것처럼 폼페병은 환자에게 각기 다른 영향을 미친다는 점을 유념하시길 바랍니다. 그러므로 아래에서 설명할 정보는 안내용으로만 제공되며 모든 환자가 같은 경험을 겪게 될 것이라는 의미는 아닙니다.

### 폼페병의 관리

만약 환자가 폼페병으로 확진 받는다면 이제 의사와 이 복합적인 장애를 관리하는 방안들을 논의할 차례입니다. 2022 년 기준으로 이 병에 대한 치료법은 없지만, 몇 가지 치료법은 이 병의 진행을 늦추고 관리하는 데 도움이 될 수 있습니다. 2006 년까지 환자 관리는 전적으로 증상 완화에 초점을 맞추어 다양한 보조 요법들을 통해 병으로 인한 영향을 완화하거나 보완해왔습니다. 현재는 결핍된 산성 알파-글루코시다아제 효소를 대체하기 위한 효소 대체 요법(ERT)을 이용할 수 있습니다.

다른 유망한 치료법은 현재 임상시험 및 연구 단계에 있습니다.

### Q: 폼페병은 제 일상 생활에 어떤 영향을 미치게 될까요?

**A:** 폼페병은 환자에게 각기 다른 영향을 미칩니다. 하지만, 증상이 심해질수록 폼페병은 당신의 일상 생활 및 타인과의 관계에 더 많은 영향을 미치게 될 것입니다. 근육이 약해져 감에 따라 점점 서 있거나, 걸거나, 몸을 굽히거나, 의자에서 일어서거나, 계단을 오르거나, 차를 몰거나, 움직이는 게 어려워질 것입니다. 당신은 당신의 일상을 조정하거나 집, 학교, 일터에서 일하는 새로운 방법을 찾아야 할 것입니다. 어떤 작업을 하는 데 있어서는 특별한 기구나 타인의 도움이 필요할 수도 있습니다. 폼페병 진단을 받은 환자 및 그 보호자에게 있어 가장 큰 난관은 도움의

## 품페병과 함께 하는 삶에 적응하기

필요성과 가능한 독립적으로 지내고자 하는 욕구 사이의 밸런스 조절입니다. 가장 까다로운 결정 중 한 예는 언제 보행 보조기 또는 휠체어를 사용하기 시작해야 하는가입니다. 몇 걸음 걷는 데도 온 힘을 다해야 할 시점이 오면 당신은 이미 사회적 교류를 나누거나 당신이 즐기던 활동을 유지할 에너지도 부족하게 될 것입니다. 휠체어는 당신을 최대한 활동적으로 지내는 데 도움을 줄 수 있습니다.

### Q: 보조 공학이란 무엇인가요?

**A:** 보조 공학이란 장애를 가진 사람이 특정 기능을 행하는 데 필요한 능력을 높이거나, 개선하거나, 유지하는 데 도움을 주는 모든 장치를 말합니다. 보조 공학은 간단한 개량 스펀부터 첨단 컴퓨터 장치까지 다양한 범위에 걸쳐 있습니다. 이러한 장치들은 독립성을 키울 수 있도록 해주고 품페병 환자가 커뮤니티에 더 편안하게 살아가고 더 활동적으로 지내도록 도와줍니다.

### Q: 품페병 환자의 삶을 더 편하게 해주는 장치에는 어떤 것이 있나요?

**A:** 당신만의 필요에 따라 맞춰진 적절한 장치는 삶을 더 편하게 해줄 수 있고 더 많은 일을 당신 스스로 할 수 있게 해주기도 합니다. 아래의 표에는 일상 생활의 기본적인 활동과 당신 혹은 당신의 아이가 더 독립적으로 지낼 수 있도록 도움을 주는 장치를 정리해놓았습니다. 물리치료사나 작업치료사도 유용한 조언을 줄 수 있습니다.

목욕, 치장, 화장실: 이 장치들은 근력이 약한 사람이 안전하게 세면대 및 좌변기, 욕조를 이용할 수 있게 도와 줍니다. 또한 사용자의 프라이버시를 보장하여 그들의 보호자에 대한 부담감을 완화시켜 줄 수 있습니다.

목욕용 벤치 혹은 샤워 의자
손잡이식 샤워 헤드
목욕 리프트
높은 좌변기 좌석 혹은 개량 좌변기
여성용 좌변기 쿠션
전등을 켜고 끄는 환경 컨트롤 유닛
욕조용 손잡이

## 폼페병과 함께 하는 삶에 적응하기

앉기 및 일어서기: 아래 장치들은 딱딱한 표면이나 휠체어에 오랜 시간 앉아 있을 때의 압력을 완화시켜줍니다. 또한 의자에서 일어나는 데에 어려움이 있는 사람을 도와주기도 합니다.

좌석 쿠션
시트 쉘
스탠드업 체어
개량 시트
팔걸이
높낮이 조절식 테이블

잠자기:

폼 또는 하이브리드 매트리스를 장착한 병원 침대: 침대를 올리고 내리는 컨트롤 장치가 있으면 침대에 눕고 일어나는 게 더 쉬워집니다. 폼 또는 하이브리드 매트리스 쿠션은 완충 작용을 하여 욕창을 방지합니다.
발 부목

이동: 이 장치들은 걷는 데 추가적으로 지지를 해주거나 약한 근육의 고통을 완화함으로써 이동하는데 도움을 줍니다. 전동 휠체어, 스쿠터 및 지팡이는 사용자의 독립성에 도움을 줍니다.

지팡이
휠체어 및 스쿠터
보행 보조기
개조 차량

집/업무 환경 개선:

경사로
휠체어를 둘 수 있는 넓은 현관
휠체어를 탄 채로 이용할 수 있는 부엌 및 욕실 기구
계단 리프트 및 리프트

## 품페병과 함께 하는 삶에 적응하기

커뮤니케이션 및 독립적인 활동: 언어 장애가 있거나 말을 할 수 없는 환자를 위한 다양한 커뮤니케이션 장치들이 있습니다.

이와 같은 장치들이 품페병 환자(그리고 보호자)가 외부 세계와 연결을 유지할 수 있게 도와줍니다. 예를 들어, 이 장치들은 전등이나 기기를 켜거나 집 안의 방에서 현관문 앞의 누군가와 대화하는 것을 더 쉽도록 해줍니다.

환자가 표시나 단어를 가리킬 수 있게 되어 있는 간단한 커뮤니케이션 보드
문자 전화기컴퓨터
음성 출력 장치 트랙볼
인터컴 시스템
범용 리모트 컨트롤

**Q:** 구축으로 인해 고생하고 있습니다. 이 문제를 해결하기 위해 제가 할 수 있는 일이 없을까요?

**A:** 네, 구축을 개선하기 위해 그리고 구축이 일으키는 통증을 완화하기 위해 취할 수 있는 접근법이 많이 있습니다.

구축(근육이나 관절의 영구적 수축)이나 신경근 질환에 의한 기형 치료 원칙이 잘 정립되어 있으므로 품페병 환자는 이를 따르는 것이 좋습니다. 구축이나 기형은 일상적인 스트레칭, 자세 교정, 부목 사용이나 정형외과적 개입, 모든 자세(특히 앉아 있을 때나 서 있을 때)에 대한 적절한 지지대 제공, 그리고 환자와 가족에 대한 교육을 통해 기형을 일으키는 힘에 대응할 수 있도록 적절한 힘을 오랜 시간에 걸쳐 가함으로써 예방할 수 있습니다.

적응 장비 및 교정기구는 구축 및 기형을 컨트롤하는 데 핵심적인 도구일 수 있으며 스스로 무게 중심을 이동하거나 자세를 바꿀 수 없는 환자가 자세를 바꾸거나 압력을 완화하는 데 도움을 줄 수 있습니다.

정형외과적 개입에는 다음과 같은 것이 있습니다:

단하지 보조기(AFOs)는 발바닥 쪽 굽힘(발을 아래 방향으로 움직이는 것) 구축을 예방.
대퇴부 바인더는 장경인대(대퇴부 바깥을 따라 있는 두꺼운 연결 조직 밴드) 구축을 예방.
무릎 부목은 무릎 굽힘 구축(무릎이 완전히 펴지지 않음)을 예방.
손목/손/손가락 안정 부목은 손이나 손가락에서 나타나는 경증에서 중등증의 구축과 맞서 싸웁니다.
개량 유모차나 휠체어의 좌석 시스템은 구축이나 기형, 특히 척추 기형을 예방하거나 최소화하는 데 필수적이므로 다음과 같은 사항을 포함할 수도 있습니다: <ul style="list-style-type: none"> <li>• 단단한 좌석 및 등받이</li> <li>• 힙 가이드</li> </ul>

## 폼페병과 함께 하는 삶에 적응하기

- 몸통 외측 지지대
- 무릎 어댑터
- 필요한 경우 머리 지지대
- 주문 제작한 시트 쉘

기립 보조 기구는 골다공증을 예방하거나 최소화하는 데 도움이 되는 것으로 여겨지고 있으며, 다음과 같은 장치를 이용할 수 있습니다:

- 후방지지형, 전방지지형, 수직형 및 유압식 스탠더
- 전동 휠체어나 기타 전동 기립 장치의 파워 스탠딩 기능.
- 전동 휠체어의 파워 틸트, 리클라인, 높이 조절식 다리 받침대는 환자 스스로 자세를 바꾸거나 무게 중심을 이동할 수 있게 하여 구축을 최소화하고 피부 통합성을 유지하는 데 도움을 줍니다.

몇몇 경우(척추 측만 관리와 같은)는 질환의 경과가 보수적인 관리법으로 관리할 수 있는 단계를 넘어설 때도 있는데, 척추 수술의 결과가 최선이 아니라 하더라도, 정형외과 수술이 필요할 수도 있겠습니다. 정형외과 수술 중의 마취에도 주의를 기울여야 합니다.

**Q:** 우리 아이가 평소에 즐겨 하던 많은 활동에 흥미를 잃어갑니다. 어떻게 하면 활동적으로 지내는 데 도움을 줄 수 있을까요?

**A:** 먼저 왜 당신의 아이가 흥미를 잃어가는 지 알아낼 필요가 있습니다. 만약 아이가 특정 활동을 하는 데 힘이 부족하다면, 아이의 욕구에 맞춰서 적용이 가능한지 알아보십시오. 예를 들어 아이가 자전거를 좋아한다면 휠체어 사용자나 하반신이 약한 사람을 위한 자전거에 투자해 볼 수 있습니다. 또는 한정된 근력을 가진 아이라도 즐길 수 있는 보드 게임, 북클럽, 컴퓨터 게임, 요리, 원예 혹은 미술 프로젝트와 같은 활동을 제안해 보십시오. 만약 아이가 외로워 보인다면, 온라인 지원 네트워크를 방문하여 아이에게 롤 모델이 되어줄 수 있는 폼페병 환자를 찾아보십시오. 젊은 성인 이웃이나 친구 가족에게 부탁하여 일주일에 한 번 정도는 소풍을 나갈 수도 있을 것입니다. 만약 이러한 제안들이 통하지 않거나 아이가 우울증 징후를 보인다면 정신 건강 전문가와 상담을 고려해 보십시오. 이와 더불어 지속적으로 아이가 최대한 독립적으로 지낼 수 있도록 도와주어야 합니다.

## 품페병과 함께 하는 삶에 적응하기

**Q: 미래를 대비하여 할 수 있는 것이 또 무엇이 있을까요?**

**A:** 미래에 당신이 필요로 하는 것을 계획하는 것은 당신이 가능한 한 당신의 삶을 사는 데 도움이 될 것입니다. 예를 들어, 만약 당신이 품페병 환자인 아이를 돌본다면, 당신은 아이가 학교에서 성공적으로 생활할 수 있도록 계획을 세워야 할 것입니다. 만약 당신이 품페병을 가진 성인이라면, 당신의 고용주에게 당신이 계속 일을 할 수 있도록 몇 가지 변화를 요청해야 할 것입니다. 정부나 사회 복지 기관에 문의하여 당신의 권리와 복리 후생에 대해 알아보십시오. 당신의 신체 능력이 변화함에 따라 다른 사람의 지원에 의지해야 할 수도 있습니다. 그런 도움을 수락하는 것 - 혹은 당신이 필요로 할 때 도움을 요청하는 것 - 은 삶을 훨씬 편안하게 해줄 수 있습니다. 다른 품페병 환자의 조언이나 도움을 구하는 것 또한 힘이 될 수 있습니다. 그들이 집, 학교 혹은 일터에서 발생하는 문제를 해결할 새로운 방법을 제시해줄 수 있을지도 모릅니다. 당신의 관심사나 취미 생활을 유지하는 것 역시 당신이 긍정적인 자세를 갖는 데 도움을 줄 것입니다. 당신이 잃게 된 능력이나 향후에 잃게 될지도 모르는 능력보다는 당신이 할 수 있는 일에 집중하는 것이 중요합니다.

당신이 환경에 적응하는 방법에 대한 더 많은 정보를 알고 싶다면 IPA 웹사이트([www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org))를 방문하십시오.

더 많은 정보를 알고 싶다면 자세한 정보 섹션을 참조하십시오.

*본 간행물은 본문에 나온 관련 주제에 대한 전반적인 정보를 제공하기 위해 만들어졌습니다. 본 간행물은 국제품페병협회의 공공 서비스 목적으로 배포되었으며, 국제품페병협회는 의료 혹은 기타 전문적인 서비스를 제공하는 곳과 관련되어 있지 않습니다. 의학은 계속적으로 변화하는 과학입니다. 인위적 오류와 실제 업무에서의 변동으로 인해 이러한 복합적인 내용에 대한 정확성을 보장하기는 어렵습니다. 다른 자료를 통한, 특히 의사를 통한, 본 정보에 대한 확인이 필요합니다.*