



## ADAPTAR-SE A VIVER COM A DOENÇA DE POMPE

*Todas as pessoas que padeçam da doença de Pompe terão de aprender a viver com uma doença grave, que pode piorar ao longo do tempo, especialmente sem tratamento. Quer seja o pai/mãe de uma criança que precisa de cuidados a tempo inteiro, um adulto com fraqueza muscular ligeira e problemas respiratórios ou o parceiro de alguém com doença de Pompe, terá de adaptar-se a alterações que possam ocorrer. Isto pode ser stressante e, por vezes, avassalador. No entanto, tomar medidas para preparar-se para a mudança pode ajudá-lo a lidar com os desafios que poderá enfrentar. As estratégias aqui sugeridas irão ajudá-lo a descobrir o que precisa de fazer, para viver o melhor que puder. Tenha em mente, por favor, que a doença de Pompe afeta os doentes de forma diferente, conforme é debatido na brochura Pompe Connections sobre “Sinais e Sintomas”. Por conseguinte, as informações abaixo destinam-se apenas a servir de orientação e não significam que todos os doentes tenham as mesmas experiências.*



### **Gerir a doença de Pompe**

Depois de alguém ter recebido um diagnóstico conclusivo de doença de Pompe, está na altura de conversar com um médico sobre as opções para gerir esta doença complexa. Embora em 2022 não haja ainda cura para a doença, vários tipos de cuidados e tratamento podem ajudar a abrandar e a gerir a doença. Até 2006, os cuidados prestados aos doentes centravam-se inteiramente na gestão dos sintomas, utilizando uma variedade de terapêuticas de apoio, para aliviar e compensar os efeitos da doença. Atualmente, está disponível a terapêutica de substituição enzimática (TSE), que se destina a substituir a enzima alfa-glucosidase ácida (GAA) em défice. Outros tratamentos potenciais estão na fase de desenvolvimento de ensaios clínicos e investigação.

A fraqueza muscular causada pela doença de Pompe afeta muitas partes do corpo. Pode resultar em dificuldades em caminhar e movimentar-se, respirar adequadamente, até mesmo comer e realizar tarefas básicas do dia-a-dia.

### **P: De que forma a doença de Pompe irá afetar a minha vida diária?**

**R:** A doença de Pompe afeta os doentes de forma diferente. No entanto, quanto mais graves forem os seus sintomas, mais a doença pode afetar a sua vida diária e as suas relações com outras pessoas. À medida que os músculos ficam mais fracos, pode ser mais difícil ficar de pé, andar, dobrar-se, levantar-se de uma cadeira, subir escadas,

## ADAPTAR-SE A VIVER COM A DOENÇA DE POMPE

conduzir um carro ou movimentar-se. Poderá ter de ajustar a sua rotina ou encontrar novas formas de fazer as coisas em casa, na escola ou no trabalho. Também pode precisar de equipamento especial, ou da ajuda de outras pessoas, para realizar determinadas tarefas. Para a maioria das pessoas diagnosticadas com a doença de Pompe e para as que ajudam a cuidar delas, o maior desafio é tentar equilibrar a crescente necessidade de apoio com o desejo de permanecer o mais independente possível. Uma das decisões mais difíceis que pode enfrentar é quando começar a usar um andarilho ou uma cadeira de rodas. Quando chega a um ponto em que é precisa toda a sua força para caminhar alguns passos, pode ter pouca energia para se manter a par dos contactos sociais e das atividades de que gosta. Uma cadeira de rodas pode ajudá-lo a manter-se tão ativo quanto quiser.

### **P: O que é a tecnologia de apoio?**

**R:** A tecnologia de apoio consiste em qualquer dispositivo que ajuda uma pessoa com deficiência a aumentar, melhorar ou manter a capacidade de desempenhar uma função. As tecnologias de apoio podem variar desde um simples auxiliar para usar uma colher até dispositivos informáticos de alta tecnologia. Estes dispositivos promovem a independência e podem ajudar as pessoas diagnosticadas com a doença de Pompe a viver de forma mais confortável e a manterem-se mais ativas na sua comunidade.

### **P: Que equipamento pode ajudar a facilitar a vida com a doença de Pompe?**

**R:** Escolher o equipamento certo para as suas necessidades específicas pode facilitar a sua vida. Também pode permitir-lhe fazer mais coisas por si próprio. As tabelas abaixo indicam algumas atividades básicas do quotidiano e os tipos de equipamento que podem ajudá-lo, a si ou ao seu filho, a ser mais independente. Fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais podem também dar conselhos úteis.

Banho, cuidados pessoais e higiene: Este equipamento ajuda as pessoas com fraqueza muscular a alcançar com segurança o lavatório, a sanita, o chuveiro e a banheira. Também pode proporcionar privacidade aos utilizadores e aliviar o esforço dos seus cuidadores.

Banco de banho ou cadeira de duche
Chuveiro com mangueira flexível
Elevador
Alteador de sanita ou sanita adaptada
Assento almofadado de sanita para mulheres
Uma unidade de controlo ambiental, para ligar e desligar uma lâmpada
Barra de apoio para banheira

## ADAPTAR-SE A VIVER COM A DOENÇA DE POMPE

Sentar-se e levantar-se: Este equipamento alivia a pressão causada por estar sentado, durante longos períodos, numa superfície dura ou numa cadeira de rodas. Também ajuda as pessoas que têm dificuldade em sair de uma cadeira.

Almofadas de assento
Peça única de assento e costas
Cadeira sentado/em pé
Apoios para os braços
Mesas ajustáveis
Assentos adaptados

### Dormir:

<u>Cama hospitalar com colchão de espuma ou híbrido:</u> Os controlos elétricos, que movem a cama para cima e para baixo, tornam mais fácil o deitar e o levantar. Um colchão de espuma ou híbrido amortece o corpo, para evitar escaras.
Talas para os pés

Movimentar-se: Este equipamento ajuda as pessoas a movimentarem-se, fornecendo apoio extra para caminhar e aliviando a dor dos músculos fracos. Cadeiras de rodas elétricas, scooters e bengalas permitem que os utilizadores sejam mais independentes.

Bengalas
Cadeiras de rodas e scooters de mobilidade
Andarilhos
Carro modificado

### Modificações em casa ou no trabalho:

Rampas
Portas mais largas, para permitir a passagem de cadeiras de rodas
Equipamentos de cozinha e casa de banho com acessibilidade para cadeiras de rodas
Elevadores de escadas e outros

Comunicar e ser independente: Existem muitos dispositivos e auxiliares que permitem competências de comunicação para pessoas com dificuldades de fala ou que são não-verbais.

Estes dispositivos ajudam as pessoas diagnosticadas com a doença de Pompe (e os seus cuidadores) a manterem-se ligadas ao mundo exterior. Por exemplo, facilitam ao ligar luzes e equipamento, bem como falar com alguém que esteja na porta de entrada, a partir de outra divisão da casa.

## ADAPTAR-SE A VIVER COM A DOENÇA DE POMPE

Um quadro de comunicação simples com símbolos e/ou palavras, para os quais a pessoa aponta
Telefones de texto Computadores
Um dispositivo de saída de voz <ul style="list-style-type: none"><li>• Rato com trackball</li></ul>
Sistema de intercomunicação
Controlo remoto universal

**P: Sofro de contracturas. Há alguma coisa que eu possa fazer?**

**R: Sim, existem muitas abordagens que pode adotar para melhorar as contracturas e diminuir a dor que provocam.**

Os princípios para o tratamento de contracturas (encurtamento permanente de um músculo ou articulação) e deformidade na doença neuromuscular estão bem estabelecidos e devem ser seguidos pelas pessoas com doença de Pompe. As contracturas e deformidades devem ser evitadas contrariando as forças de deformação, com a utilização de forças suaves ao longo do tempo, incluindo alongamento diário, correção do posicionamento, utilização de talas e intervenção ortopédica, fornecimento de apoio adequado em todas as posições, especialmente sentado e apoiado em pé, conforme apropriado, e educação de doentes e famílias.

Os equipamentos de adaptação e ortóteses podem ser essenciais no controlo de contracturas e deformidades, e podem proporcionar mudanças de posição e alívio de pressão, para manutenção da integridade da pele em indivíduos que não conseguem transferir o seu próprio peso ou mudar de posição de forma independente.

A intervenção ortopédica inclui frequentemente a utilização de:

Ortóteses do tornozelo/pé para prevenir as contracturas da flexão plantar (movimento descendente do pé).
Enfaixamento da coxa para prevenir contracturas da banda iliotibial (a banda iliotibial é uma banda espessa de tecido conjuntivo, que se estende ao longo do exterior da coxa).
Talas para o joelho para evitar contracturas de flexão do joelho (o joelho não se endireita totalmente).
As talas para pulso/mão/dedos em repouso combatem contracturas ligeiras a moderadas das mãos e dedos.

## ADAPTAR-SE A VIVER COM A DOENÇA DE POMPE

Os sistemas de assentos adaptados, em carrinhos ou cadeiras de rodas, são fundamentais para prevenir ou minimizar contracturas e deformações, especialmente deformações da coluna vertebral, e podem incluir:

- Um assento e costas sólidos
- Proteções para a anca
- Suportes laterais do tronco
- Adutores do joelho
- Suporte para a cabeça, conforme necessário
- Peça única de assento e costas, feita à medida

A posição em pé apoiada é considerada benéfica para prevenir ou minimizar a osteoporose (perda de massa óssea) e pode incluir a utilização de:

- Equipamento de apoio para posição de decúbito dorsal, decúbito ventral, com verticalização e hidráulico
- Capacidades de verticalização em cadeiras de rodas motorizadas ou outros dispositivos de verticalização motorizados.
- A movimentação elétrica de inclinação, reclinção e elevação dos apoios para as pernas, em cadeiras de rodas motorizadas, pode permitir a mudança de posição independente e a mudança de peso para ajudar a minimizar a contractura e a manter a integridade da pele.

Pode ser necessário considerar a cirurgia ortopédica nalguns casos (como, por exemplo, no controlo da escoliose) em que a progressão ocorre além da adequada a uma gestão conservadora, embora os resultados da cirurgia à coluna possam ficar aquém do esperado. Devem seguir-se as precauções de anestesia durante a cirurgia ortopédica.

### **P: O meu filho parece estar a perder o interesse em fazer muitas das atividades, que em tempos fazia. Como posso ajudá-lo a manter-se ativo?**

**R:** Em primeiro lugar, tente descobrir por que é que o seu filho está a perder o interesse. Se não tiver força para realizar uma determinada atividade, veja se esta pode ser adaptada às suas necessidades. Se adora andar de bicicleta, por exemplo, pode investir numa bicicleta feita para utilizadores de cadeiras de rodas ou pessoas com fraqueza na parte inferior do corpo. Ou sugira atividades de que qualquer criança com força muscular limitada possa desfrutar, como, por exemplo, jogos de tabuleiro, clubes de leitura, jogos de computador, cozinhar, jardinagem ou projetos de arte. Se o seu filho parecer sentir-se solitário, visite uma rede de apoio online, para ajudar a encontrar uma pessoa com doença de Pompe, que possa servir de exemplo para o seu filho. Também pode pedir a um jovem adulto vizinho ou a um amigo da família que o leve a passear, uma vez por semana. Considere aconselhar-se com um profissional de saúde mental, se estas sugestões não funcionarem ou se o seu filho mostrar sinais de estar deprimido. Continue a tentar ajudá-lo a ser o mais independente possível.

## ADAPTAR-SE A VIVER COM A DOENÇA DE POMPE

### **P: O que mais posso fazer para me preparar para o futuro?**

**R:** Planear as suas necessidades em mudança irá ajudá-lo a viver o melhor que puder. Por exemplo, se estiver a cuidar de uma criança pequena com a doença de Pompe, poderá ter de estabelecer um plano com a escola da criança, para ajudá-la a ser bem-sucedida. Se for um adulto com doença de Pompe, poderá ter de pedir à sua entidade patronal para fazer algumas alterações no seu trabalho, para poder continuar a trabalhar. Para conhecer os seus direitos e benefícios, contacte agências governamentais e de serviços sociais. À medida que as suas capacidades físicas mudam, poderá ter de confiar noutras pessoas para obter apoio. Aceitar ajuda — ou pedir ajuda quando precisa — pode tornar a vida muito mais fácil. Procurar aconselhamento e apoio de outras pessoas diagnosticadas com a doença de Pompe também pode ajudar. Essas pessoas podem ser capazes de sugerir formas criativas de lidar com problemas em casa, na escola ou no trabalho. Acompanhar os seus interesses e passatempos também pode ajudá-lo a manter uma atitude positiva. É importante concentrar-se no que é capaz de fazer, em vez de pensar nas capacidades que tenha perdido ou que possa perder no futuro.

Para mais informações sobre como adaptar o seu ambiente, visite o website da International Pompe Association (IPA) [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org).

### **Onde saber mais. Consulte, por favor, a secção “Mais informações”**

*Esta publicação foi concebida para fornecer informações gerais sobre o assunto em questão. É distribuído como serviço público pela International Pompe Association, com o entendimento de que a mesma não está envolvida na prestação de serviços médicos ou outros serviços profissionais. A medicina é uma ciência em constante mudança. O erro humano e as alterações na prática impossibilitam a certificação da precisão de tais materiais complexos. É necessária a confirmação destas informações noutras fontes, especialmente junto do médico.*