



CÓMO VIVIR CON LA ENFERMEDAD DE POMPE

Todas las personas que padecen la enfermedad de Pompe deberían aprender cómo vivir con una patología como ésta, grave y que puede empeorar con el paso del tiempo, sobre todo si no se trata. Si eres la madre o el padre de un niño que necesita cuidados continuos, un adulto con debilidad muscular leve y dificultades respiratorias, o la pareja de alguien que sufre la enfermedad, tendrás que adaptarte a los cambios que puedan ocurrir. Esto puede ser muy duro y, en ocasiones, hasta agobiante. Pero dar los pasos para prepararse para el cambio te puede ayudar a enfrentarte a los desafíos. Las estrategias propuestas en este documento te ayudarán a averiguar lo que necesitarás para vivir en las mejores condiciones posibles. Ten en cuenta que la enfermedad de Pompe afecta a los pacientes de diferente manera, como se explica en el folleto sobre signos y síntomas de Pompe Connections. Por lo tanto, la información que se expone a continuación debe utilizarse únicamente como guía y no significa que todos los pacientes tengan las mismas experiencias.



Tratamiento de la enfermedad de Pompe

En el momento en que una persona recibe un diagnóstico concluyente de enfermedad de Pompe, un médico debe hablar con ella para explicarle las opciones de tratamiento de esta compleja afección. A pesar de que a fecha de 2022 no hay cura para esta enfermedad, sí existen varios tipos de cuidados y tratamientos que pueden ayudar a ralentizar y manejar la enfermedad. Hasta 2006, la atención del paciente se centraba por completo en el control de los síntomas, para lo que se usaban varios tipos de tratamientos de apoyo para aliviar y minimizar los efectos de la enfermedad. Actualmente, está disponible la terapia de sustitución enzimática (TSE), cuyo objetivo es sustituir la enzima alfa-glucosidasa ácida (GAA, por sus siglas en inglés) deficiente. Otros posibles tratamientos se están evaluando en ensayos clínicos y están en fase de desarrollo de la investigación.

La debilidad muscular causada por la enfermedad de Pompe afecta a numerosas localizaciones del cuerpo. Puede provocar dificultades en la deambulación y el desplazamiento, la correcta respiración e incluso la alimentación y la realización de las tareas cotidianas básicas.

CÓMO VIVIR CON LA ENFERMEDAD DE POMPE

P: ¿Cómo afectará la enfermedad de Pompe a mi vida cotidiana?

R: Esta enfermedad afecta a los pacientes de distintas maneras. No obstante, cuanto más intensos sean los síntomas, mayor será igualmente la repercusión de la enfermedad sobre tu vida cotidiana y sobre tus relaciones con los demás. Conforme se van debilitando los músculos, puede resultar más difícil permanecer de pie, caminar, inclinarse, levantarse de una silla, subir escaleras, conducir o simplemente moverse. Quizá debas adaptar tus rutinas o encontrar nuevas formas de hacer las cosas en casa, el colegio o el trabajo. Puedes incluso necesitar un equipo especial o ayuda de otras personas para realizar ciertas tareas. Para la mayoría de personas a las que se les diagnostica esta enfermedad y para aquellas que participan en sus cuidados, el mayor desafío es encontrar el equilibrio entre la creciente necesidad de ayuda, por un lado, y el deseo de permanecer lo más independiente posible, por otro. Una de las decisiones más difíciles a las que puedes tener que enfrentarte es la de cuándo usar un andador o una silla de ruedas. Cuando llegue un momento en el que dar unos pasos suponga para ti un gran esfuerzo, apenas te quedará energía para disfrutar de las actividades sociales y de las actividades que te gustan. Una silla de ruedas puede ayudarte a permanecer tan activo como desees.

P: ¿Qué son las tecnologías de asistencia?

R: Es cualquier dispositivo que ayuda a una persona con discapacidades a aumentar, mejorar o mantener la capacidad para llevar a cabo una función. Las tecnologías de asistencia pueden ir desde una simple cuchara reforzada hasta dispositivos informáticos de alta tecnología. Estos dispositivos contribuyen a la independencia del paciente y pueden ayudar a las personas a las que se les haya diagnosticado la enfermedad de Pompe a vivir de una manera más cómoda y a estar más activas en la comunidad.

Q: ¿Qué equipo puede ayudar a las personas que sufren la enfermedad de Pompe a llevar una vida más fácil?

R: Elegir el equipo más adecuado para tus necesidades específicas puede hacer más fácil tu vida. También puede permitirte hacer más cosas por ti mismo. Los cuadros de abajo recogen algunas actividades básicas de la vida cotidiana y los tipos de equipamiento que tú o tu hijo podéis necesitar para ser más independientes. Fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales pueden ofrecer a menudo consejos útiles en estos asuntos.

Para bañarse, acicalarse y asearse: este equipamiento resulta útil para que las personas con debilidad muscular puedan acceder de forma más segura al lavabo, al inodoro, a la ducha o a la bañera. Además, puede proporcionar mayor privacidad a los usuarios y aliviar de tensión a sus asistentes.

Asientos para la bañera y para la ducha
Cabezal adaptable para la ducha
Elevador

CÓMO VIVIR CON LA ENFERMEDAD DE POMPE

Asientos elevados o adaptados para el inodoro
Cojines para el aseo femenino
Un dispositivo de control ambiental para encender o apagar una lámpara
Barra de agarre para la bañera

Para sentarse y permanecer de pie: este equipamiento alivia la presión causada por el hecho de estar sentados durante largos períodos de tiempo en una superficie dura o en una silla de ruedas. También ayuda a las personas que tienen problemas para levantarse de las sillas.

Cojines para asientos
Estructuras especiales de asientos
Sistemas de ayuda para levantarse de la silla
Reposabrazos
Mesas adaptables
Asientos adaptables

Para dormir:

<u>Camas de hospital con colchón de espuma o híbrido:</u> los controles electrónicos que mueven la cama hacia arriba y hacia abajo hacen más fácil subirse y bajarse de la cama. Y un colchón de espuma o híbrido amortigua el cuerpo y previene la aparición de úlceras y escaras.
Férulas

Para moverse: este equipamiento ayuda a las personas afectadas a moverse gracias a la ayuda extra para pasear y para atenuar el dolor derivado de la debilidad muscular. Las sillas de ruedas eléctricas, los patinetes y los bastones permiten a los usuarios ser más independientes.

Bastones
Sillas de ruedas o patinetes
Andadores
Coche adaptado

Modificaciones en casa o en el trabajo:

Rampas
Ampliar el espacio de las puertas para que quepan las sillas de ruedas
Aparatos accesibles desde la silla de ruedas en el baño y la cocina
Ascensores y elevadores de escaleras

CÓMO VIVIR CON LA ENFERMEDAD DE POMPE

Para comunicarse y ser independiente: hay muchos dispositivos y elementos de ayuda que permiten comunicarse a las personas que tienen dificultades para hablar o no pueden hablar.

Estos aparatos ofrecen a las personas con la enfermedad de Pompe (y también a sus asistentes) la posibilidad de estar en contacto con el exterior. Por ejemplo, facilitan el encendido de luces o de ciertos aparatos así como hablar con personas que estén en la puerta principal desde otra zona de la casa.

Un sencillo tablero con símbolos y/o palabras para que la persona las señale
Teléfonos de texto
Ordenadores
Un dispositivo generador de voz <ul style="list-style-type: none"> • Bolas de desplazamiento
Sistema de intercomunicación
Control remoto universal

P: Tengo contracturas. ¿Se puede hacer algo?

R: Sí, hay muchas maneras de mejorar las contracturas y aliviar el dolor que causan.

Los principios para el tratamiento de las contracturas (acortamiento permanente de un músculo o articulación) y las deformidades en personas con trastornos neuromusculares están bien definidos y se deben seguir en personas con enfermedad de Pompe. Las contracturas y las deformidades se deben evitar contrarrestando las fuerzas deformadoras mediante el uso de fuerzas suaves a lo largo del tiempo, como, por ejemplo, a través de estiramientos diarios, corrección de la postura, uso de férulas e intervenciones ortésicas, colocación de apoyos adecuados en todas las posturas, sobre todo, cuando estás sentado y de pie con apoyo, además de que tanto los pacientes como sus familiares reciban formación.

El uso de un equipo adaptativo y la ortesis puede ser fundamental para el control de las contracturas y las deformidades, además de que puede dar lugar a cambios en la posición y aliviar la presión con el objetivo de mantener la integridad de la piel en personas que no pueden cambiar la carga del peso ni cambiar de posición de forma independiente.

Las intervenciones ortésicas pueden incluir:

Ortesis de tobillo y pie (OTP) para prevenir las contracturas por flexión plantar (movimiento descendente del pie).
Fajas para los muslos para evitar las contracturas de la banda iliotibial (una banda gruesa de tejidos conjuntivos que se extiende por la parte externa del muslo).
Férulas para las rodillas para evitar las contracturas derivadas de la flexión de la

CÓMO VIVIR CON LA ENFERMEDAD DE POMPE

rodilla (la rodilla no se estirará del todo).
Férulas de descanso para las muñecas, las manos y los dedos, que sirven para las contracturas de leves a moderadas de las manos y los dedos.
<p>Los sistemas para sentarse en carritos o sillas de ruedas adaptados son esenciales para evitar o minimizar las contracturas y las deformidades, sobre todo de la columna, y pueden estar formados por:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Un asiento y respaldo resistentes • Guías para la cadera • Soportes laterales para el tronco • Dispositivos para la aducción de la rodilla • Soporte para la cabeza, según sea necesario • Asiento hecho a medida
<p>Utilizar apoyos para mantenerse de pie se considera beneficioso para prevenir o minimizar la osteoporosis (pérdida de masa ósea). Algunos de ellos pueden ser:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Bipedestadores para posiciones en decúbito supino, en decúbito prono, en vertical e hidráulicos • Uso de dispositivos eléctricos para ponerse de pie en sillas de ruedas motorizadas u otros dispositivos motorizados para estar de pie. • Gracias a los reposapiés eléctricos con inclinación, reclinación y elevación de las sillas de ruedas eléctricas, los pacientes pueden cambiar de posición y de carga del peso de forma independiente, lo que puede minimizar las contracturas y mantener la integridad de la piel.
<p>Es necesario valorar la aplicación de cirugía ortopédica (por ejemplo, para tratar la escoliosis) en ciertos casos en los que la progresión va más allá de lo que se puede abordar con tratamiento conservador, a pesar de que los resultados de la cirugía de columna pueden no ser óptimos. Durante este tipo de intervenciones quirúrgicas, es muy importante tener precaución al usar anestesia.</p>

P: Mi hijo parece estar perdiendo interés por practicar muchas actividades que ha practicado antes. ¿Cómo puedo ayudarlo a permanecer activo?

R: En primer lugar, sería conveniente que indagaras en el motivo por el cual tu hijo está perdiendo interés. Si lo que sucede es que tu hijo carece de la fuerza necesaria para realizar una determinada actividad, piensa si existe alguna manera de adaptar esa actividad a sus necesidades. Si le gusta montar en bici, por ejemplo, podrías comprar una bicicleta hecha para usuarios de silla de ruedas o personas con debilidad en la parte inferior del cuerpo. También puedes sugerir actividades que cualquier chico con fuerza muscular limitada pueda hacer, tales como juegos de mesa, clubes de lectura, juegos de ordenador, cocina, tareas de cuidado del jardín o actividades relacionadas con el arte. Si tu hijo parece sentirse solo, podría visitar alguna de las redes de apoyo que existen en Internet que le podría ayudar a localizar alguna persona que padezca la enfermedad de Pompe y que podría actuar como modelo o referente para él. También puedes pedir a un vecino joven o a una familia amiga que salga de paseo con él una vez a la semana. Considera la posibilidad de pedir consejo a un especialista en salud

CÓMO VIVIR CON LA ENFERMEDAD DE POMPE

mental si estas sugerencias no funcionan o si muestra síntomas que indiquen que está cayendo en una depresión. Finalmente, intenta ayudarle a mantenerse lo más independiente posible.

P: ¿Qué más puedo hacer para prepararme para el futuro?

R: Prepararte para los cambios que experimentarás te ayudará a vivir en las mejores condiciones posibles. Si, por ejemplo, tienes a tu cargo el cuidado de un niño con enfermedad de Pompe, puede ser necesario establecer una planificación conjunta con la escuela para que su paso por ella resulte exitoso. Si eres un adulto que padece la enfermedad, puedes necesitar pedir a la empresa para la que trabajas que realice algunos cambios en el perfil de tu empleo para que puedas seguir trabajando. Para saber cuáles son tus derechos y los beneficios que puedes tener en este sentido, contacta con servicios sociales o con agentes de la administración. Cuando tus condiciones físicas cambien, es posible que necesites contar con el apoyo de otras personas. Aceptar esa ayuda o pedirla cuando sea necesario puede hacerte la vida mucho más sencilla. También puede resultar muy útil buscar el consejo y el asesoramiento de otras personas a las que se les haya diagnosticado la misma patología. Posiblemente, te sugerirán formas muy creativas de manejar asuntos diversos relacionados con la casa, la escuela o el trabajo. En última instancia, sería conveniente que mantuvieses el interés por tus aficiones y por las labores que más te gusten, ya que te servirá, además, para seguir teniendo una actitud positiva. Es importante que te centres en lo que eres capaz de hacer, en lugar de en las habilidades que has perdido o que podrías perder en el futuro.

Para obtener más información sobre cómo adaptar tu entorno, ve al sitio web de la IPA www.worldpompe.org.

Dónde encontrar más información: consulta la sección “Más información”

Esta información está diseñada para proporcionar información general sobre los temas tratados. Se distribuye como un servicio público de la Asociación Internacional de la Enfermedad de Pompe (International Pompe Association, IPA), con el conocimiento de que la IPA no está dedicada a prestar servicios médicos u otro tipo de servicios profesionales. La medicina es una ciencia en continua evolución. El error humano y los cambios en la práctica impiden certificar la precisión absoluta de un material tan complejo. Se hace necesario, pues, la confirmación de esta información mediante la consulta de otras fuentes, especialmente del médico.