



ABITUARSI A VIVERE CON LA MALATTIA DI POMPE

Chiunque sia affetto da Malattia di Pompe deve imparare a convivere con una malattia seria che può peggiorare nel tempo, specialmente se non trattata. Che tu sia genitore di un bambino che ha bisogno di cure a tempo pieno, un adulto con debolezza muscolare leggera e problemi di respirazione, o il partner di qualcuno affetto da Malattia di Pompe, dovrai adattarti ai cambiamenti che saranno necessari. Questo potrebbe essere stressante e, al tempo stesso, pesante. Prepararsi passo dopo passo ai

cambiamenti può aiutarti ad affrontare le sfide che si presenteranno. Le strategie di seguito suggerite potranno aiutarti a comprendere meglio ciò di cui necessiti di volta in volta per vivere nel miglior modo possibile. Ricordati che la Malattia di Pompe influisce sui pazienti in maniera diversa, così come discusso nell'opuscolo "Pompe Connections: manifestazioni e sintomi della Malattia di Pompe". Le informazioni che seguono devono essere quindi intese solo come una guida, poiché non significa che tutti i pazienti vivranno le stesse esperienze.



Affrontare la malattia di Pompe

Una volta ottenuta la diagnosi conclusiva di Malattia di Pompe, bisogna discutere con uno specialista le opzioni per affrontare questa complessa malattia. Sebbene, nel 2022, non esista alcuna cura per questa malattia, vari tipi di assistenza e trattamento possono aiutare a rallentarla e gestirla. Fino al 2006, la cura del paziente era interamente focalizzata sulla gestione dei sintomi, utilizzando diverse terapie di supporto che servivano ad alleviare e compensare gli effetti della malattia. Oggi è disponibile la Terapia enzimatica sostitutiva (Enzyme Replacement Therapy, ERT), intesa a compensare la carenza dell'enzima alfa-glucosidase acida (acid alpha-glucosidase, GAA). Altri potenziali trattamenti sono in fase di sperimentazione clinica e ricerca.

La debolezza muscolare causata dalla Malattia di Pompe colpisce molte parti del corpo e può rendere difficile camminare e muoversi, respirare adeguatamente, perfino mangiare e fare le più semplici attività quotidiane.

D: Come può la Malattia di Pompe condizionare la mia vita quotidiana?

R: La Malattia di Pompe influisce sui pazienti in maniera diversa. Tuttavia, più gravi sono i sintomi, più la malattia può condizionare la tua vita quotidiana e i tuoi

ABITUARSI A VIVERE CON LA MALATTIA DI POMPE

rapporti con gli altri. Quando i muscoli si indeboliscono, può diventare più difficile alzarsi, camminare, piegarsi, alzarsi da una sedia, salire le scale, guidare un'auto o muoversi in generale. Dovrai aver bisogno di adeguare la tua routine o trovare altri modi per fare le cose a casa, a scuola o al lavoro. Dovrai aver bisogno di speciali supporti o dell'aiuto di qualcuno per riuscire a fare determinate cose. Per la maggior parte delle persone alle quali è stata diagnosticata la Malattia di Pompe e per quelle persone che le aiutano, l'impegno più grande è quello di cercare di bilanciare l'aumento dei bisogni con il desiderio di rimanere indipendenti il più possibile. Una delle difficoltà maggiori che dovrai affrontare è quando sarai costretto a utilizzare un deambulatore o una sedia a rotelle. Quando raggiungerai il livello in cui solo per fare pochi passi avrai bisogno di tutta la tua forza, dovrai trovare un po' di energie per continuare a coltivare i tuoi contatti sociali e a svolgere le attività che ti piace fare. Una sedia a rotelle può aiutarti a rimanere attivo quanto desideri.

D: Che cos'è l'Assistenza tecnologica?

R: L'Assistenza tecnologica consiste nell'utilizzare qualunque dispositivo che consenta a una persona con disabilità di aumentare, migliorare o mantenere la capacità di svolgere una funzione. L'Assistenza tecnologica può andare da un semplice cucchiaino a dispositivi computerizzati ad alta tecnologia. Questi dispositivi rendono indipendenti e possono aiutare le persone affette da Malattia di Pompe a vivere meglio e in maniera più attiva all'interno della comunità.

D: Quale attrezzatura può aiutare a rendere la vita più facile alle persone affette da Malattia di Pompe?

R: La scelta di un'attrezzatura idonea alle tue specifiche esigenze può aiutarti a rendere la tua vita più semplice. Ti può permettere di fare più cose da solo. Lo schema che segue elenca alcune attività base della vita quotidiana e i tipi di attrezzatura che possono aiutare te o tuo figlio ad essere più indipendente. Anche i fisioterapisti e i terapisti occupazionali spesso possono fornire dei consigli utili.

Bagno, igiene personale e cura del proprio aspetto: queste attrezzature aiutano le persone con debolezza muscolare a raggiungere in modo sicuro il lavandino, il water, la doccia e la vasca da bagno, consentendo loro di mantenere la propria privacy e di alleggerire il lavoro di chi li assiste.

Seggiolina per vasca o doccia
Doccia portatile
Sollevatore
WC rialzato o adattato

ABITUARSI A VIVERE CON LA MALATTIA DI POMPE

WC con cuscino per donne
Unità di controllo ambientale per accendere e spegnere una lampada
Vasca da bagno con maniglia

Sedersi e alzarsi: queste attrezzature riducono la pressione causata dallo stare seduti per lunghi periodi su una superficie dura o su una sedia a rotelle. Aiutano inoltre le persone che hanno problemi a scendere da una sedia.

Cuscini per sedersi
Conchiglie per sedersi
Sedie che aiutano ad alzarsi
Braccioli
Tavoli adattati
Sedie adattate

Dormire:

Letti ospedalieri con materasso ibrido o di schiuma: i meccanismi elettrici alzano e abbassano il letto, rendendo più facile salire e scendere. Il materasso ibrido o di schiuma ammortizza il corpo, aiutandolo a prevenire le piaghe da decubito.
Stecche per i piedi

Muoversi: queste attrezzature aiutano le persone a muoversi fornendo un supporto extra per camminare, alleviando il dolore derivante dalla debolezza muscolare. Sedie a rotelle elettriche, scooter e bastoni permettono di essere più indipendenti.

Bastoni
Sedie a rotelle e scooter
Deambulatori
Auto modificata

ABITUARSI A VIVERE CON LA MALATTIA DI POMPE

Modifiche casa/ufficio:

Rampe
Ampi vani delle porte per l'accesso delle sedie a rotelle
Apparecchi da cucina e da bagno accessibili alle sedie a rotelle
Montascale e ascensori

Comunicazione e indipendenza: esistono molti dispositivi e ausili che consentono di comunicare alle persone con difficoltà di linguaggio o non verbali.

Questi dispositivi aiutano le persone con diagnosi di Malattia di Pompe (e i loro assistenti) a rimanere in contatto con il mondo esterno. Ad esempio, facilitano l'accensione delle luci e delle apparecchiature, così come il parlare con una persona che si trova davanti alla porta d'ingresso da un'altra stanza della casa.

Una semplice lavagna per comunicare, dotata di simboli e/o parole che le persone devono indicare
Telefoni testuali
Computer
Dispositivo per parlare <ul style="list-style-type: none">• Trackball
Interfono
Controllo universale remoto

D: Soffro di contratture. C'è qualcosa che posso fare?

R: Sì, ci sono tanti tipi di approcci che possono aiutarti a migliorare le contratture e ad alleviare il dolore che possono provocare.

I principi su cui si basa il trattamento delle contratture (accorciamento permanente di un muscolo o di un'articolazione) o delle malformazioni nelle malattie neuromuscolari sono ben noti e dovrebbero essere seguiti dalle persone affette da Malattia di Pompe. Contratture e malformazioni dovrebbero essere prevenute contrastando le forze deformanti con l'uso di forze delicate come stretching giornaliero, correzione della postura, uso di tutori e utilizzo di ortesi, fornitura di supporti adeguati per tutte le posizioni, soprattutto per sedersi o per mantenersi in piedi, e un'adeguata formazione per i pazienti e i familiari.

Un'attrezzatura adattativa o l'utilizzo di ortesi possono rivelarsi essenziali per il

ABITUARSI A VIVERE CON LA MALATTIA DI POMPE

controllo delle contratture e delle deformità e possono fornire un aiuto per cambiare posizione e alleviare la pressione per il mantenimento dell'integrità cutanea a quelle persone che non possono farlo autonomamente.

L'utilizzo di ortesi spesso comprende:

Ortesi caviglia piede (Ankle foot orthoses, AFO's) per prevenire le contratture da flessione plantare (movimenti verso il basso del piede)
Cinture a livello della coscia per prevenire contratture a livello della banda ileotibiale (la banda ileotibiale è una banda spessa di tessuto connettivo all'esterno della coscia)
Steccature a livello delle ginocchia per prevenire le contratture legate alla flessione del ginocchio (il ginocchio non si estende completamente).
Steccature per rilassare polso/mano/dita e combattere le contratture lievi moderate della mano e delle dita.
Sistemi di seduta in passeggini e sedie a rotelle, importanti per prevenire o minimizzare le contratture e le malformazioni, soprattutto a livello della spina dorsale; queste dovrebbero includere: <ul style="list-style-type: none">○ Sedia e schienale solidi○ Guide per l'anca○ Supporti laterali per il tronco○ Adduttori del ginocchio○ Supporti per la testa, se necessari○ Sedute create su misura
I supporti alla posizione eretta sono considerati utili e possono includere: <ul style="list-style-type: none">● Stander per posizione prona e supina; stander verticali e idraulici● Funzionalità che permette la posizione in piedi su sedie a rotelle o altri tipi di dispositivi motorizzati.● L'inclinazione, la reclinazione e l'elevazione dei poggiatesta sulle sedie a rotelle motorizzate possono consentire di cambiare posizione e spostare il peso in modo indipendente per ridurre al minimo le contratture e mantenere l'integrità della pelle.
In alcuni casi può essere presa in considerazione la chirurgia ortopedica (ad es. la gestione della scoliosi), ovvero quando si verifica una progressione superiore a quella che è possibile ottenere con la gestione conservativa, anche se i risultati della chirurgia spinale possono essere subottimali. Durante la chirurgia ortopedica è necessario seguire le precauzioni anestesologiche.

ABITUARSI A VIVERE CON LA MALATTIA DI POMPE

D: Mio figlio sembra che stia perdendo interesse nei confronti di tutte quelle attività che faceva una volta. Cosa posso fare per aiutarlo a rimanere attivo?

R: Innanzitutto cerca di capire per quale motivo tuo figlio sta perdendo interesse. Se gli manca la forza per svolgere certe attività, cerca di capire se è possibile adattarle ai suoi bisogni. Se ad esempio ama andare in bicicletta, potresti fare un investimento e comprare una bicicletta per persone in sedia a rotelle o con poca forza nelle gambe. Oppure suggeriscigli attività che tutti i bambini con debolezza muscolare possono svolgere, come giochi da tavolo, club del libro, giochi con il computer, cucinare, fare giardinaggio o lavori artistici. Se tuo figlio ti sembra isolato, visita un network online di supporto che ti può aiutare a trovare una persona con Malattia di Pompe che possa servire da modello per tuo figlio. Potresti chiedere a un compagno o a un amico di famiglia di portarlo a fare qualche escursione una volta a settimana. Prendi anche in considerazione l'eventualità di rivolgerti a un professionista della salute mentale se questi suggerimenti non dovessero funzionare e mostrasse segni di depressione incipiente. Cerca inoltre di renderlo più indipendente possibile.

D: Cos'altro posso fare per prepararmi al futuro?

R: Pianificare le tue necessità ti aiuterà a vivere al meglio. Ad esempio, se ti stai prendendo cura di un bambino con Malattia di Pompe, potresti aver bisogno di organizzarti con la scuola per cercare di far sì che abbia successo in questo ambito. Se sei un adulto con Malattia di Pompe, potresti aver bisogno di chiedere al tuo datore di lavoro di apportare alcuni cambiamenti nel tuo lavoro per permetterti di continuare a svolgerlo al meglio. Per saperne di più relativamente ai tuoi diritti e doveri, consulta le agenzie di servizio sociale e governativo. Quando le tue capacità fisiche cambieranno, potrai aver bisogno di chiedere supporto ad altre persone. Accettare un aiuto – o chiederlo quando ne avrai bisogno – renderà la tua vita più semplice. Anche cercare il supporto di altre persone a cui è stata diagnosticata la Malattia di Pompe può esserti d'aiuto. Queste potrebbero infatti essere in grado di darti suggerimenti creativi per occuparti di faccende a casa, al lavoro o a scuola. Continuare a coltivare i tuoi interessi e i tuoi hobby può inoltre aiutarti a mantenere un atteggiamento positivo. È importante focalizzarsi su ciò che si è in grado di fare, invece che sulle capacità perse o che si potrebbero perdere in futuro.

ABITUARSI A VIVERE CON LA MALATTIA DI POMPE

Per maggiori informazioni su come adattare il tuo ambiente consulta il sito Web dell'IPA www.worldpompe.org.

Dove trovare maggiori informazioni: vedere la sezione “Per saperne di più”

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall'IPA - International Pompe Association, fermo restando che l'IPA non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione. L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare da quella medica.