



## JAK ŽÍT S POMPEHO NEMOCÍ

*Každý člověk trpící Pompeho nemocí se musí naučit, jak žít se závažným onemocněním, které se může časem zhoršovat – zejména bez léčby. Ať už jste rodič dítěte, které potřebuje nepřetržitou péči, dospělý s mírnou svalovou slabostí a dýchacími problémy nebo partner někoho s Pompeho nemocí, budete se muset přizpůsobit změnám, které mohou nastat. To může být stresující a někdy i zdrcující. Nicméně, pokud se postupně začnete připravovat na změnu, může Vám to pomoci vypořádat se s výzvami, kterým můžete čelit. Zde popsané strategie Vám pomohou zjistit, co musíte udělat, abyste žili co nejlépe. Nezapomínejte na to, že Pompeho nemoc postihuje každého pacienta jinak, jak je uvedeno v brožuře „Pompe Connections – Znamky a příznaky“. Proto jsou níže uvedené informace zamýšleny pouze jako vodítko a neznámá to, že všichni pacienti budou mít stejné zkušenosti.*



### Zvládání Pompeho nemoci

Po potvrzení diagnózy Pompeho nemoci je čas prodiskutovat s lékařem možnosti, jak tuto komplexní poruchu zvládnout. I když v roce 2022 neexistuje na toto onemocnění žádný lék, několik typů péče a léčby může pomoci nemoc zpomalit a zvládat. Do roku 2006 se péče o pacienty zaměřovala výhradně na zvládání příznaků, a to pomocí různých podpůrných terapií ke zmírnění a kompenzaci dopadů onemocnění. V současné době je k dispozici enzymová substituční terapie (ERT), která má nahradit chybějící enzym alfa-glukosidázy (GAA). Další potenciální léčby jsou ve fázi klinických hodnocení a výzkumu.

Svalová slabost způsobená Pompeho nemocí postihuje řadu částí těla. Může způsobit potíže s chůzí a pohybem, správným dýcháním, dokonce i s konzumací jídla a vykonáváním základních každodenních činností.

### Otázka: Jak Pompeho nemoc ovlivní můj každodenní život?

**Odpověď:** Pompeho nemoc ovlivňuje každého pacienta jinak. Čím závažnější jsou však Vaše příznaky, tím více může onemocnění ovlivnit Váš každodenní život a Vaše vztahy s ostatními. Jak svaly slábnou, může být stále obtížnější stát, chodit, ohýbat se, vstávat ze židle, chodit do schodů, řídit auto nebo se pohybovat. Možná budete muset změnit své návyky nebo najít nové způsoby, jak dělat věci doma, ve škole nebo v práci. K provádění určitých úkolů můžete také potřebovat zvláštní vybavení nebo pomoc jiných lidí. Pro většinu lidí s diagnózou Pompeho nemoci a pro lidi, kteří jim pomáhají pečovat o sebe, je

## JAK ŽÍT S POMPEHO NEMOCÍ

největší výzvou snaha o vyvážení rostoucí potřeby podpory s touhou zůstat co nejsamostatnější. Jedním z nejtěžších rozhodnutí, kterým můžete čelit, je otázka, kdy začít používat chodítko nebo invalidní vozík. Když se dostanete do situace, kdy ujít několik kroků vyžaduje veškerou Vaši sílu, můžete mít málo energie, abyste zvládali společenské kontakty a aktivity, které Vás baví. Invalidní vozík Vám může pomoci zůstat aktivní podle Vašich představ.

### Otázka: Co je to asistenční technologie?

**Odpověď:** Asistenční technologie je jakékoli zařízení, které pomáhá osobě se zdravotním postižením zvýšit, zlepšit nebo udržet schopnost vykonávat určitou funkci. Asistenční technologie zahrnují vše od jednoduchých nástavců na lžičce až po špičková počítačová zařízení. Tato zařízení podporují nezávislost a mohou pomoci lidem s diagnózou Pompeho nemoci žít pohodlněji a zůstat aktivnější v jejich komunitě.

### Otázka: Jaké vybavení může usnadnit život s Pompeho nemocí?

**Odpověď:** Výběr správného vybavení odpovídající Vaším konkrétním potřebám Vám může usnadnit život. Může Vám také umožnit dělat více věcí pro sebe. V tabulkách níže jsou uvedeny některé základní činnosti každodenního života a různé vybavení, které může pomoci Vám nebo Vašemu dítěti být nezávislejší. Fyzioterapeuti a profesní terapeuti mohou také často poskytovat užitečné rady.

Koupání, péče o vzhled a vykonávání potřeby: Toto vybavení pomáhá lidem se svalovou slabostí bezpečně dosáhnout do dřezu a používat toaletu, sprchu a vanu. Může také uživatelům poskytnout soukromí a zmírnit námahu jejich pečovateli.

Lavice do vany nebo židle do sprchy
Ruční sprchová hlavice
Zvedací zařízení
Zvýšené WC sedátko nebo přizpůsobené WC
Polštářek na toaletu pro ženy
Řídicí jednotka pro zapínání a vypínání lampy
Madlo do koupelny

## JAK ŽÍT S POMPEHO NEMOCÍ

Sezení a stání: Toto vybavení zmenšuje tlak způsobený dlouhodobým sezením na tvrdém povrchu nebo na invalidním vozíku. Pomáhá také lidem, kteří mají potíže vstát ze židle.

Podsedačky
Sedací skořepiny
Vzpřimovací vozík
Opěrky paží
Nastavitelné stoly
Přizpůsobené sedáky

Spánek:

<u>Nemocniční lůžko s pěnovou nebo hybridní matrací:</u> Elektrické ovládací prvky, které pohybují lůžkem nahoru a dolů, usnadňují leháni a vstávání z lůžka. Pěnová nebo hybridní matrace poskytuje měkkou podložku pro tělo, která zabraňuje vzniku proleženin.
Kotníkové ortézy

Pohyb: Toto vybavení pomáhá lidem pohybovat se tím, že poskytuje dodatečnou podporu pro chůzi a úlevu od bolesti způsobené slabými svaly. Elektrické invalidní vozíky, koloběžky a hole umožňují uživatelům být nezávislejší.

Hole
Invalidní vozíky a skútry
Chodítka
Upravený vůz

Úpravy v domácnosti nebo na pracovišti:

Rampy
Rozšíření dveří pro invalidní vozíky
Kuchyňské a koupelnové spotřebiče přístupné z invalidního vozíku
Schodolezy a výtahy

## JAK ŽÍT S POMPEHO NEMOCÍ

**Komunikace a nezávislost:** Existuje řada zařízení a pomůcek, které umožňují komunikaci osobám, které mají problémy s řečí nebo nemohou mluvit.

Tato zařízení pomáhají lidem s diagnózou Pompeho nemoci (a jejich pečovatelům) zůstat ve spojení s vnějším světem. Usnadňují například zapínání světel a zařízení a komunikaci s někým, kdo je u vchodových dveří, z jiné místnosti v domě.

Jednoduchý komunikační panel se symboly a/nebo textovým popisem, na které člověk ukazuje
Textové telefony Počítače
Zařízení pro hlasový výstup <ul style="list-style-type: none"> <li>• Trackbally</li> </ul>
Interkomový systém
Univerzální dálkové ovládání

### Otázka: Trpím kontrakturami. Mohu s tím něco dělat?

**Odpověď:** Ano, existuje řada přístupů, které můžete použít ke zlepšení kontraktur a zmírnění bolesti, kterou způsobují.

Principy léčby kontraktur (trvalé zkrácení svalu nebo kloubu) a deformity u neuromuskulární poruchy jsou dobře zavedené a měly by být uplatňovány u jedinců s Pompeho nemocí. Kontrakturám a deformitám je třeba zabránit jemným působením proti deformačním silám v průběhu času, včetně každodenního protahování, korekce polohy, použití ortéz a ortotické intervence, poskytnutí adekvátní podpory ve všech polohách, zejména v sedě a při stání s oporou, podle potřeby, a vzdělávání pacientů a rodin.

Adaptivní vybavení a ortotika mohou být nezbytné pro zvládnutí kontraktur a deformit a mohou zajistit změny polohy a úlevu od tlaku pro udržení integrity pokožky u jedinců, kteří se nemohou samostatně posunovat nebo měnit polohu.

Ortotická intervence často zahrnuje použití:

Kotníkové ortézy na chodidlo zabraňují kontrakturám s plantární flexí (pohyb chodidla směrem dolů).
Obinadla na stehna zabraňují kontrakturám iliotibiálního traktu (jedná se o silný pás pojivové tkáně podél vnější strany stehna).
Kolenní dlahy zabraňující kontrakturám s flexí kolene (koleno se plně nenarovná).
Podpurné dlahy na zápěstí/ruce/prsty pomáhají zabránit mírným až středně závažným kontrakturám rukou a prstů.

## JAK ŽÍT S POMPEHO NEMOCÍ

Systémy sezení v přizpůsobených kočárcích nebo invalidních vozících jsou zásadní pro prevenci nebo minimalizaci kontraktur a deformit, zejména deformit páteře, a mohou zahrnovat:

- pevné sedadlo a zádovou opěrku,
- podpěry kyčlí,
- boční podpěry trupu,
- adduktory kolenního kloubu,
- podpora hlavy podle potřeby,
- skořepiny sedadel na míru.

Stání s oporou je považováno za přínosné pro prevenci nebo minimalizaci osteoporózy (ztráta kostní hmoty) a může zahrnovat použití:

- vertikalizačních stojanů (z polohy na zádech nebo na břiše), svislých a hydraulických vertikalizačních stojanů,
- elektrické funkce stání na motorizovaných invalidních vozících nebo jiných motorizovaných zařízeních pro stání,
- elektrického naklápění; sklápěcí a zvedací opěrky nohou na motorizovaných invalidních vozících mohou umožnit nezávislou změnu polohy a posunování a pomoci tak minimalizovat kontraktury a udržovat integritu pokožky.

V některých případech, kdy dojde k progresi nad rámec zvladatelný konzervativní léčbou, může být nutné zvážit ortopedickou operaci (jako při léčbě skoliózy), i když výsledky operace páteře nemusí být optimální. Během ortopedické operace je třeba dodržovat bezpečnostní opatření při anestezii.

**Otázka:** Zdá se, že mé dítě ztrácí zájem o mnoho činností, kterým se kdysi věnovalo. Jak mu mohu pomoci zůstat aktivní?

**Odpověď:** Nejprve se pokuste zjistit, proč Vaše dítě ztrácí zájem. Pokud mu chybí síla k určité činnosti, podívejte se, zda tuto činnost lze přizpůsobit jeho potřebám. Pokud například rádo jezdí na kole, můžete investovat do kola určeného pro uživatele invalidních vozíků nebo osoby se slabostí spodní poloviny těla. Nebo navrhněte aktivity, které by si mohlo užít i dítě s omezenou svalovou silou, jako jsou deskové hry, knižní kluby, počítačové hry, vaření, zahradničení nebo umělecké projekty. Pokud se Vaše dítě zdá být osamělé, navštivte podpůrnou online síť, která Vám pomůže najít osobu s Pompeho nemocí, která může být vzorem pro Vaše dítě. Můžete také požádat mladého dospělého souseda nebo rodinného přítele, aby ho jednou týdně vzali na výlet. Zvažte sezení s odborníkem na duševní zdraví, pokud navrhovaný postup není dostačující nebo pokud Vaše dítě vykazuje známky deprese. Snažte se mu pomoci zachovat si co největší samostatnost.

## JAK ŽÍT S POMPEHO NEMOCÍ

### Otázka: Co dalšího mohu udělat, abychom se připravili na budoucnost?

**Odpověď:** Plánování s ohledem na Vaše měnící se potřeby Vám pomůže žít nejlepším možným způsobem. Pokud se například staráte o malé dítě s Pompeho nemocí, možná budete muset se školou dítěte vytvořit plán, který mu pomůže úspěšně zvládat školní docházku. Pokud jste dospělý s Pompeho nemocí, možná budete muset požádat svého zaměstnavatele, aby provedl určité změny na Vašem pracovišti, abyste mohli pokračovat v práci. Chcete-li se dozvědět více o svých právech a dostupné podpoře, obraťte se na státní orgány a sociální služby. S měnícími se fyzickými schopnostmi možná budete muset využít podporu jiných lidí. Přijetí pomoci, nebo požádání o pomoc, když ji potřebujete, může usnadnit život. Pomoci může i vyhledání rady a podpory jiných lidí s diagnózou Pompeho nemoci. Mohou navrhnout kreativní způsoby řešení problémů doma, ve škole nebo v práci. Pokud se budete schopni nadále věnovat svým zájmům a koníčkům, může Vám to také pomoci udržet si pozitivní přístup. Je důležité soustředit se na to, co jste schopni dělat, namísto schopností, které jste ztratili nebo které můžete v budoucnu ztratit.

Další informace o tom, jak přizpůsobit své prostředí, naleznete na webových stránkách IPA na adrese [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org).

### Podívejte se do části Další informace, kde se můžete dozvědět více.

*Tato publikace je určena k poskytnutí obecných informací k danému tématu. Je distribuována jako veřejná služba Mezinárodní asociace pro Pompeho nemoc s tím, že se tato asociace nezapojuje do poskytování lékařských nebo jiných odborných služeb. Medicína je věda, která se neustále mění. Vzhledem k lidským chybám a změnám v praxi nelze zaručit, že takto složitě materiály budou zcela přesné. Proto je nutné ověřit si tyto informace z dalších zdrojů, a to zejména u Vašeho lékaře.*