



## LEREN LEVEN MET DE ZIEKTE VAN POMPE

*Ledereen met de ziekte van Pompe moet leren leven met een ernstige ziekte die na verloop van tijd steeds erger kan worden, vooral zonder behandeling. Of u nu de ouder bent van een kind dat fulltime zorg nodig heeft, een volwassene met milde spierzwakte en ademhalingsproblemen, of de partner van iemand met de ziekte van Pompe, u moet zich leren aanpassen aan veranderingen die kunnen ontstaan. Dit kan stressvol en soms zelfs overweldigend zijn. Maar het zetten van stappen die u voorbereiden op*



*veranderingen kan u helpen de uitdagingen het hoofd te bieden. Hier staan verschillende strategieën beschreven die u kunnen helpen om uit te vinden wat u kunt doen en nodig heeft om zo goed mogelijk te leven. Houd er rekening mee dat de ziekte van Pompe verschillende patiënten anders kan treffen, zoals wordt uitgelegd in de Pompe Connections-brochure "Kenmerken en Symptomen". Daarom is de onderstaande informatie alleen bedoeld als richtlijn en betekent dit niet dat alle patiënten dezelfde ervaringen zullen hebben.*

### **Omgaan met de ziekte van Pompe**

Zodra iemand een definitieve diagnose voor de ziekte van Pompe heeft gekregen, is het tijd om de behandelopties voor deze complexe aandoening met een arts te bespreken. Hoewel de ziekte op dit moment (in 2022) niet kan worden genezen, zijn er verschillende zorg- en behandelingsvormen die kunnen helpen om de ziekte te managen en het verloop ervan te vertragen. Tot 2006 was de patiëntenzorg volledig gericht op symptoombeheersing, door middel van verschillende ondersteunende behandelingen bedoeld om de effecten van de ziekte te verlichten en te compenseren. Tegenwoordig is er enzymvervangingstherapie (ERT) beschikbaar, die het enzym zure alfa-glucosidase (GAA) aanvult waar een tekort aan is. Andere mogelijke behandelingen bevinden zich nog in de klinische onderzoeks- en ontwikkelfase.

De spierzwakte die wordt veroorzaakt door de ziekte van Pompe treft veel verschillende delen van het lichaam. Het kan leiden tot problemen met lopen, bewegen, ademen, en zelfs met eten en het uitvoeren van normale dagelijkse taken.

### **V: Hoe kan de ziekte van Pompe mijn dagelijks leven beïnvloeden?**

**A:** De ziekte van Pompe treft verschillende patiënten op verschillende manieren. Maar hoe ernstiger uw symptomen zijn, hoe meer invloed de ziekte kan hebben op uw dagelijks leven en uw relaties met anderen. Naarmate uw spieren zwakker worden, kan het

## LEREN LEVEN MET DE ZIEKTE VAN POMPE

moeilijker worden om te staan, te lopen, te bukken, op te staan uit een stoel, trap te lopen, auto te rijden of u op een andere manier te verplaatsen. Het kan zijn dat u uw routine moet aanpassen of nieuwe manieren moet vinden om dingen te doen, thuis, op school of op het werk. Misschien hebt u ook speciale hulpmiddelen of hulp van andere mensen nodig om bepaalde taken uit te voeren. Voor de meeste mensen met de ziekte van Pompe en hun verzorgers, is de grootste uitdaging het vinden van de balans tussen enerzijds de steeds groter wordende behoefte aan hulp en anderzijds de wens om zo zelfstandig mogelijk te blijven. Een van de moeilijkste beslissingen die u waarschijnlijk zult moeten nemen, is bepalen op welk moment u een rollator of rolstoel moet gaan gebruiken. Als u al uw krachten nodig heeft om een paar stappen te kunnen lopen, blijft er weinig energie over voor uw sociale contacten en de activiteiten die u leuk vindt. Een rolstoel kan u dan helpen om zo actief mogelijk te blijven.

### **V: Wat is ondersteunende technologie?**

**A:** Ondersteunende technologie is elk apparaat dat een persoon met een handicap helpt bij het verbeteren of behouden van het vermogen om een handeling uit te voeren. Ondersteunende technologieën kunnen variëren van iets eenvoudigs als het ontwerp van een lepel tot high-tech computergestuurde apparaten. Deze apparaten bevorderen de onafhankelijkheid en kunnen mensen met de ziekte van Pompe helpen om comfortabeler te leven en actiever te blijven.

### **V: Welke hulpmiddelen kunnen het leven met de ziekte van Pompe gemakkelijker maken?**

**A:** Het kiezen van het juiste hulpmiddel voor uw specifieke behoeften kan uw leven gemakkelijker maken. Het kan u ook in staat stellen om meer dingen voor uzelf te doen. In de lijst hieronder staan verschillende basisactiviteiten uit het dagelijks leven en de hulpmiddelen die u of uw kind kunnen helpen om zo zelfstandig mogelijk te zijn. Fysiotherapeuten en ergotherapeuten kunnen vaak ook nuttig advies geven.

Baden, verzorging en toiletbezoek: Deze hulpmiddelen helpen mensen met spierzwakte om veilig de wastafel, het toilet, de douche en het bad te gebruiken. Het kan gebruikers ook privacy geven en de druk op hun verzorgers verlichten.

|   |
|---|
| Badzitje of douchestoel                               |
| Handdouchekop   |
| Tillift   |
| Verhoogde toiletbril of aangepast toilet              |
| Toiletkussen voor vrouwen                             |
| Omgevingsbesturing om een lamp in en uit te schakelen |
| Badhandgreep  |

## LEREN LEVEN MET DE ZIEKTE VAN POMPE

Zitten en staan: Deze hulpmiddelen verlichten de druk die wordt veroorzaakt door langdurig op een hard oppervlak of in een rolstoel te zitten. Ze kunnen ook hulp bieden aan mensen die moeite hebben om uit een stoel te komen.

|                    |
|--------------------|
| Zitkussens         |
| Zitschalen         |
| Sta-op-stoel       |
| Armsteunen         |
| Verstelbare tafels |
| Aangepaste stoelen |

### Slapen:

|  |
|--|
| <u>Ziekenhuisbed met een schuim- of hybride matras:</u> Elektrische bedieningselementen die het bed op en neer bewegen zodat het gemakkelijker is om er in en uit te stappen. Een schuim- of hybridematras ondersteunt het lichaam en voorkomt doorligplekken. |
| Voetspalken  |

Verplaatsen: Deze hulpmiddelen helpen mensen om zich te verplaatsen, doordat ze extra ondersteuning bieden bij het lopen en pijn veroorzaakt door zwakke spieren helpen verlichten. Elektrische rolstoelen, scootmobiel en wandelstokken helpen mensen onafhankelijker te zijn.

|                           |
|---------------------------|
| Wandelstokken             |
| Rolstoelen en scootmobiel |
| Rollator                  |
| Aangepaste auto           |

### Aanpassingen thuis / op het werk:

|   |
|---|
| Schansen of oprijplaten                             |
| Verbrede deuropeningen voor rolstoelen              |
| Rolstoeltoegankelijke keuken- en badkamerapparatuur |
| Trapliften en liften                                |

## LEREN LEVEN MET DE ZIEKTE VAN POMPE

Communiceren en onafhankelijk zijn: Er zijn veel apparaten en hulpmiddelen die de communicatie gemakkelijker maken voor mensen die spraakproblemen hebben of non-verbaal zijn.

Deze hulpmiddelen helpen mensen met de ziekte van Pompe en hun verzorgers om verbonden te blijven met de buitenwereld. Ze maken het bijvoorbeeld gemakkelijker om lampen en apparaten aan te zetten en om vanuit een andere kamer in het huis met iemand te praten die zich bij de voordeur bevindt.

|   |
|---|
| Een eenvoudig communicatiepaneel met symbolen en/of woorden waar de persoon naar verwijst |
| Teksttelefoons<br>Computers   |
| Een spraakweergaveapparaat<br>Trackballs  |
| Intercomsysteem   |
| Universele afstandsbediening  |

**V: Ik heb last van contracturen. Kan ik daar iets aan doen?**

**A: Ja, er zijn veel dingen die u kunt doen om contracturen te verbeteren en de pijn die ze veroorzaken te verlichten.**

De behandelprincipes voor contracturen (permanente verkortingen van spieren of gewricht) en vergroeiingen bij spierziekten zijn bekend en moeten ook worden gevolgd bij personen met de ziekte van Pompe. Contracturen en vergroeiingen moeten worden voorkomen door de vervormingskrachten tegen te werken met behulp van zachte kracht over langere perioden, waaronder dagelijks stretchen; houdingscorrectie; het gebruik van spalken en orthesen; het zorgen voor adequate ondersteuning in alle houdingen (met name bij het zitten en, waar nodig, bij het staan met ondersteuning); en voorlichting bieden aan patiënten en families.

Adaptieve hulpmiddelen en orthesen kunnen essentieel zijn bij het beheersen van contracturen en vergroeiingen. Ze kunnen het mogelijk maken om de houding te veranderen en druk weg te nemen, wat helpt om de huid intact te houden bij mensen die niet zelfstandig hun gewicht kunnen verplaatsen of van houding kunnen veranderen.

Vaak gaat het om het gebruik van de volgende orthesen:

|   |
|---|
| Enkel-voetorthesen (EVO's) om plantairflexie-contracturen te voorkomen (contracturen die de neerwaartse beweging van de voet betreffen).                        |
| Dijbeenspalken om contracturen van de iliotibiale band te voorkomen (de iliotibiale band is een dikke band bindweefsel die aan de buitenkant van de dij loopt). |

## LEREN LEVEN MET DE ZIEKTE VAN POMPE

|  |
|--|
| Kniespalen om flexiecontracturen van de knie te voorkomen (wanneer de knie niet volledig kan worden gestrekt).   |
| Rustspalken voor de pols, hand en vingers bestrijden lichte tot matige contracturen van handen en vingers.   |
| Zitsystemen in aangepaste kinderwagens of rolstoelen zijn van cruciaal belang om contracturen en vergroeiingen te helpen voorkomen of te minimaliseren, met name vergroeiing van de wervelkolom, en kunnen het volgende omvatten: <ul style="list-style-type: none"><li>• Een stevige zitting en rugleuning</li><li>• Heupgeleiders</li><li>• Laterale rompsteunen</li><li>• Knie-adductoren (kniesteun voor rolstoel)</li><li>• Hoofdsteun naar behoefte</li><li>• Op maat gemaakte zitschalen</li></ul>  |
| Staan met ondersteuning kan helpen om osteoporose (verlies van botmassa) te voorkomen of te minimaliseren en omvat mogelijk het gebruik van: <ul style="list-style-type: none"><li>• Rug-, buik-, verticale en hydraulische steunen</li><li>• Elektrische sta-op-mogelijkheden bij gemotoriseerde rolstoelen bijvoorbeeld, of andere elektrische sta-op-hulpmiddelen.</li><li>• Gemotoriseerde rolstoelen met elektrische kantel- en leunfunctie en in hoogte verstelbare beensteunen kunnen het mogelijk maken voor gebruikers om zelfstandig van houding te veranderen en het gewicht te verplaatsen, wat kan helpen om contracturen te minimaliseren en de huid intact te houden.</li></ul> |
| Orthopedische chirurgie (zoals scoliosebehandeling) moet soms worden overwogen wanneer de progressie te ernstig is om met conservatieve methoden te kunnen bestrijden, hoewel de resultaten van wervelkolomchirurgie niet altijd optimaal zijn. Bij orthopedische chirurgie moeten de normale voorzorgsmaatregelen voor anesthesie in acht worden genomen.   |

### **V: Mijn kind lijkt de interesse te verliezen in activiteiten die het vroeger wel deed. Hoe kan ik mijn kind helpen actief te blijven?**

**A:** Probeer er eerst achter te komen waarom uw kind interesse verliest. Als uw kind niet de kracht heeft om een bepaalde activiteit uit te voeren, kijk dan of deze kan worden aangepast aan zijn of haar behoeften. Als hij of zij bijvoorbeeld van fietsen houdt, zou u kunnen investeren in een fiets voor rolstoelgebruikers of voor mensen met een zwak onderlichaam. Of stel activiteiten voor die kinderen met beperkte spierkracht ook kunnen doen, zoals bordspellen, boekenclubs, computerspelletjes, koken, tuinieren of knutselen. Als uw kind eenzaam lijkt, probeer dan via een online support-netwerk om iemand met de ziekte van Pompe te vinden die als voorbeeld voor uw kind kan dienen. U kunt ook een jongere uit de buurt of een vriend vragen om uw kind eens per week ergens mee naartoe te nemen. Overweeg om advies in te winnen bij een professional in de geestelijke

## LEREN LEVEN MET DE ZIEKTE VAN POMPE

gezondheidszorg als deze adviezen niet helpen of als uw kind tekenen van depressie vertoont. Blijf proberen om uw kind te helpen zo onafhankelijk mogelijk te zijn.

### **V: Wat kan ik nog meer doen om me voor te bereiden op de toekomst?**

**A:** Uzelf voorbereiden op uw veranderende situatie kan u helpen om zo goed mogelijk te leven. Als u bijvoorbeeld zorgt voor een jong kind met de ziekte van Pompe, kunt u met de school van uw kind afspraken maken om uw kind de schooltijd zo goed mogelijk te laten doorlopen. En als u een volwassene met de ziekte van Pompe bent, kunt u uw werkgever vragen om uw werkzaamheden zo aan te passen dat u kunt blijven werken. Om meer te weten te komen over uw rechten en over eventuele financiële tegemoetkomingen kunt u bij overheidsinstellingen en maatschappelijke dienstverleningsorganisaties terecht. Als uw lichamelijke mogelijkheden veranderen, kan het zijn dat u hulp van andere mensen nodig heeft. Hulp accepteren, of erom vragen als u het nodig heeft, kan het leven een stuk gemakkelijker maken. Het kan ook helpen om andere mensen met de ziekte van Pompe om advies en steun te vragen. Misschien kunnen zij creatieve oplossingen aandragen om uitdagingen thuis, op school of op het werk aan te pakken. Bezig blijven met uw interesses en hobby's kan ook helpen om een positieve houding te behouden. Het is belangrijk om u te concentreren op alle dingen die u nog wel kunt doen, in plaats van op de dingen die u niet meer kunt of in de toekomst mogelijk niet meer zal kunnen.

Ga voor meer informatie over het aanpassen van uw omgeving naar de IPA-website [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org).

### **Om meer te weten te komen zie het gedeelte “Meer informatie”**

*Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken over het betreffende onderwerp. Het wordt gedistribueerd als een openbare dienst door de International Pompe Association, met dien verstande dat de International Pompe Association hiermee geen medische of andere professionele diensten verleent. Geneeskunde is een wetenschap die voortdurend in ontwikkeling is. Menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van dergelijke complexe materialen te garanderen. Bevestiging van deze informatie door andere bronnen, met name door de arts, wordt vereist.*