



POMPE HASTALIĞIYLA YAŞAMAYA ALIŞMAK

Pompe hastalığına sahip herkes, özellikle tedavi edilmediğinde zaman içerisinde daha da kötüye giden ciddi bir hastalık ile yaşamayı öğrenmek zorundadır. İster tam zamanlı bir bakıma ihtiyacı olan bir çocuğun ebeveyni, ister kas zayıflığı ve solunum problemleri olan bir yetişkin veya Pompe hastalığına sahip birinin eşi olun, ortaya çıkabilecek değişimlere adapte olmak zorunda kalacaksınız. Bu durum, stresli ve zaman zaman da psikolojik açıdan yorucu olabilir. Ancak sizi değişime



hazırlayabilecek adımlar atmak, karşılaşılabileceğiniz zorluklarla baş etmenize yardımcı olabilir. Burada tavsiye edilen stratejiler, mümkün olduğunca iyi bir şekilde yaşayabilmek için neler yapmanız gerekeceğini belirlemenize yardımcı olacaktır. Pompe Connections İşaretler ve Semptomlar Broşüründe açıklandığı gibi Pompe hastalığının hastaları farklı şekilde etkilediğini lütfen unutmayın. Bu nedenle aşağıdaki bilgiler yalnızca rehber niteliğindedir ve tüm hastaların aynı deneyimleri yaşayacağı anlamına gelmez.

Pompe Hastalığını Yönetmek

Birisine kesin olarak Pompe hastalığı tanısı konduğunda, bu karmaşık rahatsızlığın tedavisine yönelik seçenekleri bir hekimle görüşmenin zamanı geldi demektir. 2022 yılı itibarıyla hastalığın tedavisi bulunmamakla birlikte, çeşitli bakım ve tedavi türleri hastalığın yavaşlatılmasına ve yönetilmesine yardımcı olabilmektedir. 2006 yılına kadar hasta bakımı, hastalığın etkilerini hafifletmek ve telafi etmek için çeşitli destekleyici tedavilerin kullanıldığı tamamen semptom yönetimine odaklanmıştı. Günümüzdeyse, eksik asit alfa-glukosidaz (GAA) enzimini yerine koymayı amaçlanan enzim replasman tedavisi (ERT) mevcuttur. Diğer potansiyel tedaviler klinik çalışmalarda incelenmekte ve geliştirme aşamasındadır.

Pompe hastalığının neden olduğu kas zayıflığı vücudun birçok bölümünü etkiler. Yürüme ve hareket etmede, düzgün nefes almada, hatta yemek yeme ve temel günlük görevleri yerine getirmede zorluklarla sonuçlanabilir.

S: Pompe hastalığı günlük hayatımı nasıl etkiler?

C: Pompe her hastayı farklı etkiler. Ancak semptomlarınız ne kadar şiddetli olursa, hastalık da sizin günlük hayatınızı ve diğer insanlar ile ilişkinizi o kadar çok etkiler. Kaslar zayıfladıkça, ayakta durmak, yürümek, eğilmek sandalyeden kalkmak, merdiven çıkmak, araba kullanmak veya etrafta dolaşmak da güçleşir. Rutin olarak yaptığınız şeyleri buna

POMPE HASTALIĞIYLA YAŞAMAYA ALIŞMAK

göre değiştirmek zorunda kalabilir ya da evde, okulda veya işyerindeki aktiviteleri yapmanın yeni yollarını bulmanız gerekebilir. Ayrıca, belirli şeyleri yapabilmek için özel ekipmanlara veya diğer insanların yardımına ihtiyacınız olabilir. Pompe hastalığı tanısı konmuş pek çok kişi ve onlara bakım amacıyla yardımcı olan kişiler için en büyük zorluk, artan biçimde yardıma ihtiyaç duymak ile mümkün olduğunca özgür kalmayı istemek arasında bir denge kurmaktır. Karşılaşabileceğiniz en zor kararlardan bir tanesi, yürüteç veya tekerlekli sandalye kullanmaya ne zaman başlayacağınıza karar vermektir. Birkaç adım atmak için bütün enerjinizi harcamanız gerektiği zamana kadar, sosyal ilişkilerinize ve sevdiğiniz aktivitelerinizi sürdürmek için çok az enerjiniz olabilir. Bir tekerlekli sandalye, mümkün olduğunca aktif kalmanızı sağlayabilir.

S: Destekleyici Teknoloji nedir?

C: Destekleyici Teknoloji, engelli bir kişinin bir işlevi yerine getirme yeteneğini artırmasına, iyileştirmesine veya sürdürmesine yardımcı olan herhangi bir cihazdır. Destekleyici teknoloji basit bir kaşık yapımından ileri teknoloji bilgisayar cihazlarına kadar değişkenlik gösterebilir. Bu cihazlar bağımsızlığı teşvik eder ve Pompe hastalığı tanısı konmuş kişilerin daha rahat yaşamalarına ve toplum içinde daha aktif olmalarına yardımcı olabilir.

S: Hangi ekipman Pompe hastalığıyla yaşamı kolaylaştırmaya yardımcı olabilir?

C: Özel ihtiyaçlarınıza göre doğru ekipmanı seçmek hayatınızı kolaylaştırabilir. Ayrıca kendiniz için daha fazla şey yapmanıza da izin verebilir. Aşağıdaki tablolarda günlük yaşamın bazı temel aktivitelerini yerine getirmenize ve sizin veya çocuğunuzun daha bağımsız olmasına yardımcı olabilecek ekipman türleri listelenmektedir. Fizyoterapistler ve İş ve Uğraş Terapistleri de sıklıkla yararlı tavsiyeler verebilirler.

Banyo, Bakım ve Tuvalet: Bu ekipman, kas zayıflığı olan kişilerin lavaboya, tuvalete, duş kabinine ve küvete güvenli şekilde erişmelerine yardımcı olur. Ayrıca kullanıcılara mahremiyet sağlayabilir ve bakıcıların üzerindeki yükü hafifletebilir.

Küvet oturağı veya duş sandalyesi
El tipi duş başlığı
Küvet içi yükseltici
Yükseltilmiş klozet oturağı veya uyarlanmış tuvalet
Kadın tuvalet minderi
Lamba açıp kapatmak için çevresel kontrol ünitesi
Küvet tutamağı

POMPE HASTALIĞIYLA YAŞAMAYA ALIŞMAK

Oturma ve Ayakta Durma: Bu ekipman, uzun süre sert zeminde veya tekerlekli sandalyede oturma'nın neden olduğu baskıyı hafifletir. Ayrıca sandalyeden kalkmakta zorluk çeken insanlara da yardımcı olur.

Minderler
Oturma destekleri
Ayakta durma sandalyesi
Kolçaklar
Ayarlanabilir masalar
Ayarlanabilir oturma sistemi

Uyuma:

<u>Köpük veya Hibrit Döşekli Hastane Yatağı:</u> Yatağı yukarı aşağı hareket ettirerek yatağa girip çıkmayı kolaylaştıran elektrikli kumanda sistemi. Köpük veya Hibrit döşek, yatak yaralarını önlemek için vücudu destekler.
Ayak atelleri

Dolaşma: Bu ekipman, yürüme için ekstra destek sağlayarak ve zayıf kaslardaki ağrıyı hafifleterek insanların dolaşmasına yardımcı olur. Elektrikli tekerlekli sandalyeler, scooter'lar ve bastonlar kullanıcıların daha bağımsız olmalarını sağlar.

Bastonlar
Tekerlekli Sandalyeler ve Scooter'lar
Yürüteçler
Modifiye edilmiş araç

Evde/İş Yerinde Düzenlemeler:

Rampalar
Tekerlekli sandalyelere uygun olarak kapı girişlerinin genişletilmesi
Tekerlekli sandalye erişimine uygun mutfak ve banyo aletleri
Merdiven Asansörleri ve Asansörler

POMPE HASTALIĞIYLA YAŞAMAYA ALIŞMAK

İletişim Kurma ve Bağımsız Olma: Konuşma gücünü çeken veya konuşarak iletişime geçemeyen kişilere iletişim becerisi kazandıran birçok cihaz ve destek bulunmaktadır. Bu cihazlar, Pompe hastalığı tanısı konan kişilerin (ve onların bakıcılarının) dış dünyayla bağlantılarının kopmamasına yardımcı olur. Örneğin, ışıkları ve ekipmanları açmayı ve evin başka bir odasından giriş kapısındaki biriyle konuşmayı kolaylaştırırlar.

Kişinin işaret ederek iletişime geçtiği semboller ve/veya kelimelerin yer aldığı basit bir iletişim panosu
Yazılı telefonlar Bilgisayarlar
Konuşma cihazı • Trackball'lar
İnterkom sistemi
Evrensel uzaktan kumanda

S: Kontraktürlerim var. Yapabileceğim bir şey var mı?

C: Evet, kontraktürleri iyileştirmek ve neden oldukları ağrıyı azaltmak için uygulayabileceğiniz birçok yöntem vardır.

Nöromüsküler bozukluklarda kontraktürlerin (bir kas veya eklem kalıcı kısılması) ve deformitenin tedavisine yönelik prensipler iyi bilinmekte olup, bunlar Pompe hastalığı olan kişilerde uygulanmalıdır. Kontraktürler ve deformite, günlük esneme, duruş düzeltme, atel ve ortez kullanımı, özellikle uygun şekilde oturma ve destekli ayakta durma dahil olmak üzere tüm pozisyonlarda yeterli desteğin sağlanması dahil zamanla hafif kuvvetler kullanılarak deforme edici kuvvetlere karşı koyarak ve hastaların ve ailelerin eğitilmesi suretiyle önlenmelidir.

Uyarlanabilir ekipman ve ortez, kontraktür ve deformitenin kontrolünde önemli rol oynayabilir ve ağırlığını bir tarafa veremeyen veya pozisyonlarını bağımsız olarak değiştiremeyen bireylerde pozisyon değiştirmeyi ve cilt bütünlüğünün korunması için basıncın hafifletilmesini sağlayabilir.

Ortotik müdahale çoğunlukla şunların kullanımını içerir:

Plantar fleksiyon (ayağın aşağı hareketi) kontraktürlerini önlemek için ayak bileği ortezleri (ABO'lar).
İliotibial bant kontraktürlerini önlemek için uyluk bağlayıcılar (iliotibial bant, uyluğun dış kısmı boyunca uzanan kalın bir bağ dokusu bandıdır).
Diz fleksiyon kontraktürlerini (dizin tam olarak düzelmemesi) önlemek için diz atelleri.
Hafif ila orta dereceli el ve parmak kontraktürleriyle mücadele etmek üzere istirahat bilek/el/parmak atelleri.

POMPE HASTALIĞIYLA YAŞAMAYA ALIŞMAK

Uyarlanmış bebek arabalarındaki veya tekerlekli sandalyelerdeki oturma sistemleri, kontraktürleri ve deformiteyi, özellikle de omurga deformitesini önlemek veya en aza indirmek için kritik öneme sahiptir ve şunları içerebilir:

- Sert oturak ve sırtlık
- Tekerlekli sandalye kalça destekleri
- Yan gövde destekleri
- Diz addüktörleri
- Gerekirse kafa desteği
- Kişiye özel oturak destekleri

Destekli ayakta durmanın osteoporozu (kemik erimesini) önlemek veya en aza indirmek için faydalı olduğu düşünülmektedir ve aşağıdakilerin kullanımını içerebilir:

- Sırtüstü, yüzüstü, dikey ve hidrolik ayakta durma destekleri
- Motorlu tekerlekli sandalyeler veya diğer motorlu ayakta durma cihazları ile ayakta durma destekleri.
- Motorlu tekerlekli sandalyelerdeki elektronik eğme, yaslanma ve bacak dayanaklarını yükseltme, kontraktürün en aza indirilmesine ve cilt bütünlüğünün korunmasına yardımcı olmak için bağımsız konum değişikliğine ve ağırlık aktarımına izin verebilir.

Ortopedi ameliyatının, konservatif (cerrahi içermeyen) tedaviye uygun olanın ötesinde ilerleme meydana geldiğinde bazı vakalarda (skolyoz tedavisi gibi) değerlendirilmesi gerekebilir, ancak omurga ameliyatının sonuçları istendiği kadar iyi olmayabilir. Ortopedi ameliyatı sırasında anestezi önlemlerine uyulmalıdır.

S: Çocuğumun, eskiden yaptığı pek çok aktiviteyi yapmaya yönelik ilgisinin azaldığını görüyorum. Onun aktif kalmasına nasıl yardımcı olabilirim?

C: İlk önce, çocuğunuzun ilgisinin neden azaldığını bulmaya çalışın. Eğer herhangi bir aktiviteyi gerçekleştirmek için gücü yok ise, bu durumun onun ihtiyaçlarına göre adapte edilip edilemeyeceğini anlamaya çalışın. Örneğin, bisiklete binmeyi seviyorsa, tekerlekli sandalye kullanıcıları veya belden aşağısında zayıflık olan kişiler için tasarlanmış olan bir bisiklet satın alabilirsiniz. Ya da kendisine, masa oyunları, kitap kulüpleri, bilgisayar oyunu oynamak, yemek yapmak, bahçeyle uğraşmak ya da sanat projelerine katılmak gibi, kısıtlı kas gücü olan her çocuğun yapmayı sevebileceği aktiviteler önerebilirsiniz. Eğer çocuğunuz yalnızlık çekiyor gibi görünüyorsa, çevrimiçi bir destek ağını ziyaret edip, çocuğunuz için rol modeli olabilecek ve Pompe hastalığına sahip olan bir kişi bulmaya çalışabilirsiniz. Bunun yanı sıra, genç yetişkin bir komşunuzdan ya da aile dostunuzdan, haftada bir kez onunla dışarıda dolaşmasını isteyebilirsiniz. Bu tavsiyeler işe yaramaz veya çocuğunuz depresyon işaretleri sergilemeye başlarsa, bir zihinsel sağlık uzmanına danışın. Ona mümkün olduğunca bağımsız kalmasında yardım etmeye devam edin.

POMPE HASTALIĞIYLA YAŞAMAYA ALIŞMAK

S: Geleceğe hazırlanmak için başka yapabilirim?

C: Değişen ihtiyaçlar için planlama yapmak, mümkün olduğunca iyi yaşamanıza yardımcı olacaktır. Örneğin, Pompe hastalığına sahip ufak bir çocuğa bakıyorsanız, okulunda başarılı olması için çocuğun okulu ile bir planlama yapabilirsiniz. Pompe hastalığına sahip bir yetişkinseniz, işinize devam edebilmeniz için iş vereninizden sizin işinizde bazı değişiklikler yapmasını isteyebilirsiniz. Haklarınızı ve alabileceğiniz yardımları öğrenmek için, devlet kurumlarına ve sosyal hizmet kurumlarına ulaşın. Fiziksel yetenekleriniz değiştikçe, destek için diğer insanlara bağımlı olmaya başlayabilirsiniz. Yardım almayı kabul etmek- ya da yardıma ihtiyacınız olduğu zaman yardım istemek - yaşamı çok daha kolaylaştırabilir. Pompe hastalığı tanısı konmuş başkalarının desteğini ve önerilerini almak da size yardımcı olabilir. Bu kişiler size ev, okul ve işyeriyle ilgili bazı sorunları nasıl halledebileceğiniz konusunda da yaratıcı tavsiyelerde bulunabilirler. İlgilerinize ve hobilerinize devam etmek de pozitif bir tavır muhafaza etmenize yardımcı olacaktır. Kaybettiğiniz veya gelecekte kaybedebileceğiniz yetenekler yerine, yapabildiklerinize odaklanmak önemlidir.

Yaşadığınız ortamını nasıl uyarlayacağınız konusunda daha fazla bilgi için, IPA'nın web sitesine gidin: www.worldpompe.org

Nereden Daha Fazla Bilgi Alabilirim?: “Diğer Bilgiler” bölümüne bakınız.

Bu yayın, söz konusu hastalık ile ilgili genel bilgi vermek amacı ile tasarlanmıştır. Uluslararası Pompe Birliği tarafından kamu hizmeti olarak dağıtılmaktadır ve Uluslararası Pompe Birliği, medikal veya diğer hizmetler vermek amacıyla olmadığını bilincindedir. Tıp sürekli değişmekte olan bir bilimdir. İnsan hatası ve uygulamadaki değişiklikler, böylesi karmaşık materyallerin tam doğruluğunu kesinleştirmeyi imkansız kılmaktadır. Bu bilgilerin başka bilgi kaynakları ile, özellikle de hastanın kendi hekimi ile teyit edilmesi gerekmektedir.