



ABITUARSI A VIVERE CON LA MALATTIA DI POMPE

Tutti coloro che hanno la malattia di Pompe devono imparare a convivere con una malattia seria che peggiora col tempo. Sia 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. Preparandosi 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.



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. Fino a poco tempo fa, la cura del paziente era interamente focalizzata sui sintomi, utilizzando diverse terapie di supporto che servivano ad alleviare e compensare gli effetti della malattia. Attualmente, la terapia enzimatica sostitutiva (ERT) mira a compensare la deficienza dell'enzima alfa-glucosidase (GAA). Si stanno sperimentando e sviluppando altri potenziali trattamenti.

La debolezza muscolare causata dalla malattia di Pompe colpisce molte parti del corpo e può rendere difficile camminare e muoversi, respirare, a volte mangiare o fare le più semplici cose quotidiane.

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

R: Più severa è la malattia, più la malattia può condizionare la tua vita quotidiana e i tuoi 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 ad utilizzare la 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: Mio figlio sembra che stia perdendo interesse nei confronti di tutte quelle attività che era solito fare. 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 fare certe attività, cerca di vedere se è possibile adattare ai suoi bisogni. Se ad esempio ama andare in bicicletta, potresti fare un investimento e comprare una bicicletta per persone in sedia a rotelle. Oppure, suggeriscigli attività che tutti i bambini con debolezza muscolare possono svolgere, come nuoto, giochi con il computer, cucinare, fare giardinaggio o lavori artistici. Se tuo figlio ti sembra isolato, visita un network online di supporto (vedi "*Per Saperne di Più*" all'ultima pagina) che ti può aiutare a trovare una persona con malattia di Pompe che possa servire da modello per tuo figlio. Potresti chiedere ad un compagno o ad un amico di famiglia di portarlo a fare qualche escursione una volta a settimana. Prendi anche in considerazione l'eventualità di rivolgerti ad uno psicologo se questi suggerimenti non dovessero funzionare e continuasse a dare segni di depressione. Cerca inoltre di renderlo più indipendente possibile.

D: Che cos'è l'Assistenza Tecnologica?

R: L'Assistenza Tecnologia consiste nell'utilizzare qualunque dispositivo per consentire a una persona con disabilità, di 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 e sentirsi meglio all'interno della comunità.

D: Quale attrezzatura può aiutare a rendere la vita più facile alle persone con la malattia di Pompe?

R: La scelta di un'attrezzatura idonea alle tue specifiche esigenze può aiutarti a migliorare la tua vita. 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 aiutarti o aiutare tuo figlio ad essere maggiormente indipendenti. Fisioterapisti e terapisti di professione possono talvolta esserti d'aiuto. Per saperne di più, (vedi "*Per Saperne di Più*" all'ultima pagina).

D: C'è niente che possa rendere la mia vita più facile?

R: Sì, esiste dell'attrezzatura che può rendere la tua vita più facile:

Farsi il bagno e curare il proprio aspetto:

- Seggiolina per la vasca e per la doccia
- Doccia portatile

ABITUARSI A VIVERE CON LA MALATTIA DI POMPE (CONTINUA)

- Sollevatore
- Wc rialzato o adattato
- Wc con cuscino per donne
- Unità di controllo ambientale per accendere e spegnere una lampada
- Vasca da bagno con maniglia

Questa attrezzatura aiuta le persone con debolezza muscolare a raggiungere in sicurezza doccia, vasca da bagno e wc. Può inoltre dare privacy alle persone che ne usufruiscono e limitare gli sforzi alle persone che danno assistenza.

Sedersi e alzarsi: questa attrezzatura riduce 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
- Sedie adattate
- Braccioli
- Tavoli adattati

Dormire:

- Letti ospedalieri con materasso di schiuma con meccanismi elettrici che alzano e abbassano il letto e rendono più facile scendere e salire. Il materasso di schiuma aiuta a prevenire le piaghe da decubito.
- Stecche per i piedi

Muoversi:

- Bastone
- Deambulatore
- Sedia a rotelle
- Scooter
- Auto modificata

Questa attrezzatura aiuta le persone a muoversi fornendo un supporto extra per camminare e diminuendo il dolore derivante dalla debolezza muscolare. Sedie a rotelle elettriche, scooter e auto permettono di essere più indipendenti.

Modifiche casa/ufficio:

- Rampe
- Accessi per sedie a rotelle
- Cucine e bagni accessibili con sedia a rotelle
- Ascensori per scale

Comunicazione e indipendenza: esistono molti dispositivi che aiutano persone con difficoltà nel parlare e comunicare.

- Una semplice lavagna con simboli e/o parole collegata a fax-telefono-computer
- Un dispositivo per parlare Trackballs

ABITUARSI A VIVERE CON LA MALATTIA DI POMPE (CONTINUA)

- Interfono
- Controllo universale remoto

I principi su cui si basa il trattamento delle contratture (accorciamento permanente di un muscolo o di un'articolazione) o 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 (ausili) possono rivelarsi essenziali per il controllo delle contratture o delle deformità e possono fornire un aiuto per cambiare posizione a quelle persone che non possono farlo autonomamente.

L'utilizzo di ortesi spesso comprende:

- Ortesi caviglia piede (AFO's) per prevenire slogature (movimenti verso il basso del piede)
- Bendature per la coscia per prevenire contratture della fascia iliotibiale (la fascia iliotibiale è una fascia stretta di tessuto connettivo che corre lungo la parte esterna della coscia)
- Tutori per il ginocchio per prevenire contratture da flessione del ginocchio (il ginocchio non verrà completamente raddrizzato)
- Sistemi per sedersi in passeggini adattati o sedie a rotelle sono fondamentali per prevenire o minimizzare contratture o malformazioni, soprattutto alla spina dorsale, e dovrebbero includere:
 - un seggiolino solido con schienale
 - guide per le anche
 - supporti laterali per il busto
 - adduttori per le ginocchia
 - supporti per la testa
 - cuscini fatti su misura
- L'aiuto per alzarsi è considerato benefico per prevenire o ridurre al minimo l'osteoporosi (perdita di massa nelle ossa) e può includere l'utilizzo di:
 - strumenti per alzarsi proni, supini, verticali e idraulici
 - sedie a rotelle elettriche o altri dispositivi motorizzati
 - dispositivi sulle sedie a rotelle motorizzate che permettono di reclinare le gambe o di alzarsi permettendo di cambiare posizione indipendentemente, minimizzando le contratture e mantenendo la pelle integra.
- La chirurgia ortopedica potrebbe essere considerata necessaria in casi ad es. di scoliosi, anche se il risultato potrebbe essere sub-ottimale. Durante l'anestesia andrebbero prese precauzioni particolari.

ABITUARSI A VIVERE CON LA MALATTIA DI POMPE (CONTINUA)

Questi dispositivi aiutano le persone alle quali è stata diagnosticata la malattia di Pompe (e a chi le assiste) a rimanere connessi con il mondo esterno. Ad esempio, facilita accendere la luce e parlare con qualcuno che si trova sulla porta di casa da un'altra stanza.

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 affette da 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.

Per maggiori informazioni su come adattare il tuo ambiente consulta il sito web dell'IPA www.worldpompe.org e clicca sulla sezione Patients Helping Patients.

Per Saperne di Più:

Questi gruppi possono offrirti informazioni e supporto per aiutarti a prepararti ai cambiamenti di cui avrai bisogno:

- International Pompe Association (IPA): è una federazione che raggruppa associazioni pazienti Pompe di tutto il mondo. L'IPA aiuta i pazienti, i familiari e gli assistenti sanitari di tutto il mondo a condividere le loro esperienze e conoscenze attraverso i continenti e le varie culture. Per trovare i contatti nel tuo paese, visita il sito dell'IPA www.worldpompe.org
- Informazioni sui dispositivi di Assistenza: <http://www.pnwbores.org/specialed/tam/adaptive.htm>
- Linee Guida dell'American College di Genetica Medica (ACMG): Pompe Disease Diagnosis and Management Guidelines 2006. Vol. 8. No. 5. Queste linee guida sono nate come supporto per specialisti e medici.
- Physical Therapy Management of Pompe Disease: Maggio 2006. Vol. 8. No. 5
Laura E. Case, PT, DPT and Priya Kishnani, MD
- Sito web della Comunità Pompe: www.pompe.com è il sito della comunità Pompe di Genzyme che offre informazioni molto comprensibili sulla malattia e sulle risorse e il supporto di cui si potrebbe aver bisogno per affrontare gli impegni che si presenteranno.

ABITUARSI A VIVERE CON LA MALATTIA DI POMPE (CONTINUA)

- Muscular Dystrophy Association: MDA Publication – 101 suggerimenti per “Aiutare con Facilità” i pazienti con malattie neuromuscolari.
<http://www.mda.org/publications/101hints/>
- Abledata (www.abledata.com): è un’eccellente fonte d’informazione sui dispositivi di assistenza di tutto il mondo.

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.

Tradotto da **AIG** - Associazione Italiana Glicogenosi www.aig-aig.it