



POMPE Connections

Pompe hastalığı için doğru tedaviyi almak

Pompe hastalığı ilerledikçe, ortaya çıkabilecek bütün ihtiyaçları karşılamak için bir sağlık uzmanı ekibine ihtiyaç duyarsınız. Sağlık ekibinizin her üyesi, size sunabileceği kendine özgü yetilere sahip olacaktır. Bir hekim, takım lideri görevini görüp, bütün hekimler tarafından verilen tedaviyi koordine edebilir. Ancak, Pompe hastalığı çok ender görüldüğünden, daha önce bu nöromasküler hastalığa sahip hiç kimseyi tedavi etmemiş hekimler ile karşılaşabilirsiniz. Medikal ekip ile yakın biçimde çalışmak, sizin ya da çocuğunuzun ihtiyacı olan hizmetleri almanıza yardımcı olacaktır. Pompe hastalığı hakkında öğrenebileceğiniz her şeyi öğrenmek, kendi tedavinizi kontrol edebilmenizi sağlar. Bu broşür sizin başlama noktanız olacaktır.



S Pompe hastalığı hakkında bilgi sahibi olmanın önemli olduğunu biliyorum, ancak nereden başlayabilirim?

C İnternette çok iyi bilgi kaynaklarına rastlayabilirsiniz. Bu bilgilerin büyük kısmı, hastalar ya da hastalığa sahip çocukların ebeveynleri tarafından başlatılan gruplardan gelmektedir. Bunun yanı sıra, diğer nöromasküler hastalıklar ile ilgili araştırmaları destekleyen gruplardan, devlet kurumlarından ve tüm dünyadaki önde gelen tıp merkezlerinden bilgi alabilirsiniz (Son sayfada bulunan 'Nereden daha fazla bilgi alabilirim' kısmındaki kaynak listesi başlamanıza yardımcı olabilir).

S Pompe hastalığı nasıl tedavi edilir?

C Araştırmacılar Pompe hastalığını tedavi etmek ya da semptomlarının ilerleyişini yavaşlatmak için etkili yöntemler bulma yolunda hızla ilerliyorlar. Ancak, şu an itibari ile, tedavi, semptomları yönetmeyi sağlayacak ve hastalık ile yaşamayı kolaylaştıracak destekleyici terapiler üzerine odaklanmaktadır. Destekleyici terapilerin hedefi, Pompe hastalığına sahip kişilerin güçlerini muhafaza etmelerini ve kas güçsüzlüğünden kaynaklanan sağlık problemlerini hedeflemektedir. Terapiler,



www.worldpompe.org

genzyme'nin parasal desteği ile

Pompe hastalığının diğer isimleri

Asit alfa-glukozidaz yetersizliği, asit maltaz yetersizliği (AMD), II.tür glikojen depolama bozukluğu (GSD), ve lizozomal alfa-glukozidaz yetersizliği. Dünyanın farklı yerlerinde, Pompe hastalığı 'pom-pey', 'pom-pu', ya da 'pom-pii' şeklinde telaffuz edilebilmektedir.

Pompe hastalığı için doğru tedaviyi almak (devamı)

hastanın spesifik ihtiyaçlarına göre belirlenmektedir. Solunum terapisi, nefes almak için gerekli desteği sağlayabilir. Fizik tedavi, hareketliliği artırır, kasılmaları ve ağrıları azaltır. Diyet terapisi, kalorileri muhafaza etmeye ve kilo kaybını önlemeye yarar. Hastalık yavaşça ilerledikçe, Pompe hastalığına sahip her kişi, yeni zorluklar ile karşılaşır. Bilgi sahibi bir medikal ekipten doğru tedaviyi almak ve bununla beraber, çevrenizdekilerin yardımını, her gününüzü dolu dolu yaşamınıza yardımcı olur.

S Tedavi ekibimdeki kilit insanlar kimlerdir?

C Pompe hastalığına sahip bir kişinin ihtiyaçlarını karşılamak pek çok yeteneği gerektirir. Ayrıca, aile doktorunuz ya da esas hekiminize ek olarak, aşağıda bulunan liste, medikal ekibinizin diğer olası üyelerini de listelemektedir. Bu ekibe, sağlık durumunuzda değişimler oldukça ya da yeni semptomlar ortaya çıktıkça bilgi vermeniz gerekmektedir. Her takım üyesinin, diğer takım üyelerinden aldığınız tedavi bilmelerini sağlayın. Eğer Pompe hastalığına sahip bir çocuğunuz var ise, çocuklarınızın semptomlarını ve ilaca verdiği reaksiyonları not almanız ve takip etmeniz ve de destekleyici terapilerde yardımcı olmanız gerekecektir.

Pompe Hastalığında Tedavi : Medikal Ekibin Olası Üyeleri

Üye	Rolü
Pediyatrist	Metabolik hastalıklar da dahil olmak üzere, her türlü hastalığa sahip çocukları ve Bebekleri tedavi eder. Çocuğunuzun esas hekimi olabilir.
Nörolog ya da Pediyatrik nörolog	Nöromasküler hastalıkları teşhis ve tedavi eder.
Kardiyolog	Pompe hastalığı ile beraber ortaya çıkabilecek kalp problemlerini tedavi eder.
Pulmonolog ya da Solunum uzmanı	Kas güçsüzlüğünden kaynaklanan solunum problemlerini tedavi eder.
Gastroenterolog	Sindirim ve beslenme zorlukları ile ilgili problemleri tedavi eder.
Ortopedi uzmanı	Sikoliyosizi (omurgada eğrilik), kontraktürleri (kas sıkılığını), ve kas güçsüzlüğü ile bağlantılı olan diğer eklem ve kemik problemlerini tedavi eder
Solunum Terapisti	Hastalara, nefes almak için kullandıkları kaslarını güçlendirmeye yönelik egzersizler öğretir.
Diyet Uzmanı	Kilo kaybını ve yutma problemlerini yönetmeye yardımcı olacak yemek planları yaratır.
Genetik danışman	Aile riski ve aile planlaması ile ilgili konuları tartışır, ve doğum öncesi teşhis Gerçekleştirir
Sosyal görevli ve Psikolog	Hastaların, korkuları ve endişeleri ile mücadele etmelerine yardımcı olur ve pratikteki konular ile ilgilenir
Mesleki Terapist ve fizik terapisti	Hastaların zayıf kaslarını güçlendirmeleri için egzersiz yapmalarına ve günlük işlerini yapmalarına yarayacak yeni yöntemler öğrenmelerine yardımcı olur.

Pompe hastalığı için doğru tedaviyi almak (devamı)

S Pompe hastalığı ile ilgili tecrübe sahibi bir tıp merkezi nasıl bulabilirim?

C Tüm dünyada, Pompe hastalığını tedavi konusunda uzmanlaşmış sadece birkaç tıp merkezi vardır. Ancak, benzer nöromasküler hastalıkları ya da ender görülen genetik bozuklukları tedavi etmekte olan klinik ve rehabilitasyon merkezleri de, Pompe hastalığına sahip kişiler için tedavi sunabilirler. Amerika Birleşik Devletleri'nde, Masküler Distrofi Birliği (MDA), nöromasküler hastalıklara sahip çocuklara ve yetişkinlere kapsamlı tedavi sunan 200 adet hastane-bağlantılı kliniğe sahiptir. Masküler Distrofi Birliği (MDA) kliniklerinin tam listesine www.mdaua.org/adresinden ulaşabilirsiniz. Avrupa ve diğer kıtalarda da, nöromasküler hastalığa sahip kişiler için pek çok uzmanlaşmış merkez vardır. Diğer ülkelerdeki medikal merkezlerin tam yerlerini öğrenmek için, bir sonraki sayfada bulunan '*Nereden daha fazla bilgi alabilirim?*' kısmına bakınız.

S Medikal önerilerin ötesinde, pratikte karşılaşıcağım tüm zorluklar için nereden yardım alabilirim?

C İhtiyacınız olan desteği almanızda size yardımcı olacak pek çok kurum, kişi, ve hasta grubu mevcuttur. Size, tedaviye yönelik finansal kaynaklarınızı değerlendirmenizde, devlet yardımlarına başvurmanızda, medikal ve sosyal hizmetler bulmanızda, çocuğunuz için bir eğitim planı oluşturmanızda, evde bakım ayarlamanızda, hukuki haklarınızı öğrenmenizde, çalışma konularında ve

sigorta ile ilgili problemlerde yardımcı olabilirler. Kendi toplumunuzda, ülkenizde, ya da internette mevcut olan destek kaynaklarına ulaşmak için bir sonraki sayfada bulunan '*Nereden daha fazla bilgi alabilirim?*' kısmına bakınız.

S Pompe hastalığı hakkında çocuğumu tedavi eden sağlık uzmanlarının bazılarında daha fazla bilgi sahibi olduğumu düşünüyorum. Bununla ilgili ne yapabilirim?

C Pompe hastalığı gibi ender görülen hastalıklara sahip pek çok kişi ve onların bakım uzmanları, doğru tedaviyi almanın tek yolunun hastalık hakkında her şeyi bilmek olduğunu düşünürler. Pek çok sağlık uzmanı ile muhabat olmanız gerektiği zaman bilgi sahibi olmak gerçekten bir avantaj olabilir. Herkesin ne yaptığını takip etmelisiniz. Bu hataların meydana gelmesini önleyecektir. Kimi zaman, Pompe hastalığı konusunda fazla tecrübesi olmayan bir pediatri uzmanını, ya da aile hekimini, veya bir acil doktoruna bilgi vermek ve onu eğitmek gerekli olabilir. Sahip olduğunuz bilgiyi, sağlık ekibiniz ile paylaşmanız gereken bir yetenek olarak görün. Ve ne zaman endişeleriniz olursa, fikrinizi söylemekten ya da bir şeyin neden yapıldığını sormaktan çekinmeyin. Unutmayın, sizin ya da çocuğunuzun sağlığında sizden fazla kimsenin çıkarı olamaz.

Nereden daha fazla bilgi alabilirim?

Bilgi, destek ve öneriler için:

- **Uluslar arası Pompe Birliği (IPA)**, tüm dünyadaki Pompe hastalığı hasta gruplarına yönlendirebilir. Kendi ülkeniz için bir kontak bulmak için, www.worldpompe.org adresinde bulunan Uluslar arası Pompe Birliği (IPA) web sitesini ziyaret ediniz.
- **Asit Maltaz Yetersizliği Birliği (AMDA)**, özel ihtiyaç güvence fonları hakkında bilgi sunmaktadır. www.amda-pompe.org adresine gidin ve AMDS's Pompe Disease Communication Program seçeneğini tıklayın.
- Genzyme'in sponsor olduğu, **Pompe Toplumu** web sitesi (www.pompe.com), Pompe hastalığına sahip kişilere yönelik olarak, kapsamlı bir hasta grupları listesine ve diğer servislere sahiptir.

Nöromasküler hastalıklar üzerine uzmanlaşmış tıp merkezleri

Nöromasküler hastalıkları tedavi üzerine uzmanlaşmış olan tıp merkezlerinin yerlerini belirlemek için, kendi ülkenizde bulunan nöromasküler hastalıklar (ND) birliği ile temasa geçiniz.

- ABD'de, www.mdausa.org/clinics adresinde bulunan Masküler Distrofi Birliği ile temasa geçiniz.
- Avrupa'da, Nöromasküler Hastalıklar Birliği Avrupa Temsilciliği (EAMDA) web sitesi www.emda.net ile temas kurunuz.

Bu yayın, söz konusu hastalık ile ilgili genel bilgi vermek amacı ile tasarlanmıştır. Uluslar arası Pompe Birliği tarafından kamu hizmeti olarak dağıtılmaktadır ve Uluslar arası Pompe Birliği, meidkal 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 diğer bilgi kaynakları ile, özellikle hastanın kendi hekimi ile, konfirme edilmesi gerekmektedir.