



## Правильное оказание помощи пациентам с болезнью Помпе

По мере прогрессирования болезни Помпе может потребоваться целая команда специалистов медиков. Каждый член команды медиков обладает уникальными навыками и знаниями. Один из врачей может стать неформальным руководителем и координировать действия коллег при лечении пациента с болезнью Помпе. Это очень важно по причине того, что многие врачи, являясь специалистами в своей области, никогда не видели и не лечили пациентов с болезнью Помпе. Такое сотрудничество в наибольшей степени поможет Вам или Вашему ребенку. Изучайте максимально все, что можно изучить о болезни Помпе, и это поможет максимально помочь в терапии болезни Помпе. Это руководство поможет Вам начать процесс.



### **Вопрос: Я знаю о необходимости знаний о болезни Помпе, но с чего нужно начать?**

**Ответ:** Интернет может явиться очень хорошим источником информации. Большинство сайтов создано группами пациентов с болезнью Помпе или их родителями. Много знаний Вы можете почерпнуть у других пациентских сообществ с нейромышечными заболеваниями, а также из государственных медицинских источников и крупных медицинских центров по всему миру (список источников можно найти в разделе брошюры ГДЕ НАЙТИ БОЛЬШЕ).

### **Вопрос: Как лечится болезнь Помпе?**

**Ответ:** Существует эффективная терапия путем замещения фермента под названием Миозим, которое можно купить уже во многих странах. Целью этого лечения является остановка прогрессии заболевания и/или улучшение самочувствия пациентов.

Миозим распространяется в США под двумя названиями: Миозим (160 л) и Люмизим (4000 л), но оба этих продукта имеют одно общее составляющее вещество – алглюкозидаза-альфа. Название было изменено с Миозима на Люмизим по просьбе разрешительно-регистрационной системы США (FDA) потому, что Миозим, выпускающийся в первичном виде (160 л) несколько отличается от производящегося Люмизима (4000 л) по биохимическим характеристикам и поэтому должен носить другое название и определяться как другое лекарственное средство. В США Миозим продолжает выпускаться для лечения инфантильной и детской форм болезни Помпе. Во всех

## Правильное оказание помощи пациентам с болезнью Помпе

других странах алглюкозидаза-альфа называется - Миозим. Все пациенты в этих странах получают Миозим из 4000 л. В данной брошюре оба препарата - (Миозим и Люмизим) идут под одним названием – Миозим. В США Люмизим не показан детям, у кого поставлен диагноз инфантильной формы болезни Помпе и кто не достиг возраста 8 лет.

Поддерживающая терапия помогает пациентам с болезнью Помпе сохранять силы и предотвращать осложнения со здоровьем, которые обуславливаются слабостью мышц. Поддерживающая терапия отвечает текущим нуждам пациента. Респираторная поддержка нужна для адекватного дыхания. Физиотерапия помогает увеличить амплитуду движений, облегчить боль, усилить мускулатуру и уменьшить тугоподвижность. Диетотерапия помогает поддерживать потребление необходимого количества калорий и избегать потерю веса. Все пациенты с болезнью Помпе рано или поздно сталкиваются с проблемой изменения механики своего тела. Правильная терапия от профессиональных медиков в сочетании с поддержкой и заботой окружающих позволит Вам жить полноценно.

### **Вопрос: Кто является ключевой фигурой в команде врачей специалистов?**

**Ответ:** Требуется самые разнообразные медицинские навыки для того, чтобы отвечать нуждам пациентов с болезнью Помпе. Помимо вашего лечащего врача и специалиста первой медицинской помощи, список ниже представляет всех необходимых специалистов. Вся команда специалистов должна быть информирована о состоянии здоровья, его изменениях и любых новых признаках заболевания. Все члены команды медиков должны быть своевременно уведомлены о действиях, которые проводит любой из членов медицинской команды по отношению к пациенту с болезнью Помпе. Если у вашего ребенка поставлен диагноз Помпе, то правильным будет постоянное мониторинговое наблюдение ребенка, и запись основных параметров состояния здоровья, с отметкой о проводимом лечении и указанием поддерживающей терапии.

- 1) Специалист первой помощи: Врач, который обеспечивает первый контакт с пациентом еще до поставленного диагноза. Производит дальнейшее наблюдение пациента, мониторинг общего состояния, мониторинг и лечение общего симптомокомплекса заболевания по всем системам и органам.
- 2) Педиатр и медицинский генетик: Врач, который специализируется в медицинской помощи детям. Изучает болезни и расстройства, которые изначально имеют наследственную природу.
- 3) Невролог: Специально обученный врач, который специализируется в диагностике и лечении расстройств нервной системы. В его компетенцию входит головной и спинной мозг, нервы и мышцы.
- 4) Кардиолог: Врач, специалист в области функции, расстройств и лечения сердца и сосудов.

## Правильное оказание помощи пациентам с болезнью Помпе

- 5) Пульмонолог или специалист по респираторным вопросам: Это направление медицины, которое фокусируется на дисфункции дыхательной системы. Учитывает коррекцию респираторных проблем, которые развились в результате мышечной слабости.
- 6) Гастроэнтеролог: Врач, который специализируется на диагностике и лечении расстройств желудочно-кишечной системы. Участвует в решении вопросов, которые связаны с пищеварением и осложненным глотанием.
- 7) Ортопед: Врач, который лечит и корригирует деформации опорно-двигательной системы (скелета). Ортопед лечит сколиоз (неправильный изгиб позвоночника), контрактуры (мышечная ригидность), а также другие проблемы, которые связаны с мышечной слабостью.
- 8) Диетолог: Обеспечивает хорошее состояние здоровья путем назначения сбалансированной правильной диеты с терапевтическим уклоном, что позволяет лечить заболевание.
- 9) Генетик консультант: Взаимодействует с пациентами и семьями с генетическими заболеваниями и теми, у кого риск развития таких заболеваний высок. Генетический консультант обеспечивает пациентов и их семьи информацией об их состоянии, рисках при наступлении беременности, лечении и помогает в дальнейшем в принятии правильных решений.
- 10) Психолог: Врач, который обучает и изучает приемы психотерапии, психологические тесты, ведет исследования в этой области.
- 11) Социальный работник: Специалист в области поведения и социологии. Помогает пациентам, включая вопросы финансов, семьи и других аспектов жизнедеятельности
- 12) Физиотерапевт: Оказывает индивидуальную помощь в соответствии с пораженными жизненными функциями пациента. Помогает восстанавливать функции движения, уменьшения боли, предотвращает или блокирует временные физические ограничения пациента. Такие специалисты восстанавливают, поддерживают и продвигают общее физическое состояние здоровья пациента.
- 13) Врач-специалист на производстве: Помогает организовать повседневную жизнедеятельность пациента. Такие специалисты разрабатывают методики, которые позволяют адаптировать окружающую среду к возможностям пациента.
- 14) Медицинская сестра: Оказывает помощь пациентам в их нормальном состоянии и при сопутствующих недугах. Оказывает поддержку здоровью и в процессе выздоровления.

## Правильное оказание помощи пациентам с болезнью Помпе

Помогает пациенту обрести независимость (учитывая статус болезни Помпе) как можно быстрее

**Вопрос: Как мне найти центр, который будет наиболее подготовлен для решения вопросов пациентов с болезнью Помпе?**

**Ответ:** Существует всего лишь несколько центров, которые специализируются на лечении болезни Помпе. Но существует множество клиник и центров, которые специализируются на лечении сходных нейромышечных расстройств и которые также могут обладать специалистами для оказания помощи пациентам с болезнью Помпе. В США Ассоциация Нейро-Мышечных Дистрофий (MDA) взаимодействует с 235 клиниками в которых есть медицинские сестры, врачи и специалисты в области нейро-мышечных расстройств. Пациенты с болезнью Помпе могут обращаться во все эти центры. MDA это некоммерческая организация, основной целью которой является решение вопросов пациентов с нейро-мышечными заболеваниями путем национальных исследований, медицинских программ медицинской помощи пациентам и углубленное обучение профессионалов врачей и семей пациентов. Болезнь Помпе это одна из 40 нейромышечных заболеваний, которые находятся под патронажем MDA.

Семьи пациентов с болезнью Помпе найдут много полезной информации в книге, опубликованной MDA под названием “Учитесь жить с нейромышечными заболеваниями – заметки для пациентов”. В этой книге есть разделы, которые посвящены: борьбе с новым вызовом жизни; осознание новых ощущений; важность нахождения выхода из ситуации; что нужно вашему ребенку. Эту книгу можно найти в электронном виде на веб-сайте MDA.

На сайте MDA есть много полезной информации. Зайдите посылку на сайт [www.mdausa.org](http://www.mdausa.org) или вы можете позвонить по телефону (800)572-1717 или (520) 529-2000

В Европе и других континентах также много специализированных центров для людей с нейромышечными заболеваниями. Чтобы отыскать нужный вам центр – перейдите на страничку **Как Узнать Больше.**

**Вопрос: Как можно привлечь семью?**

**Ответ:** Определение “семья” является самым главным в жизни пациентов. План лечения обсуждается с семьей, а также взаимодействие с врачом и специалистом в центре должно быть согласовано с семьей как с единой командой. Семьи и пациенты должны построить партнерские отношения с профессионалами на всех уровнях поддержки, стараясь максимально участвовать в процессе достижения наилучшего результата терапии. Различные нужды, могут потребовать отделения от основной семьи: такие как госпитализация или проведение стационарной терапии. Это и вынужденные прогулы на работе, специальное оборудование, включающее коляски для передвижения, домашние работы, регулярные медицинские процедуры и образовательные программы. Информация о терапии, лечении и информационных источниках должна постоянно обновляться между врачом и членами семьи пациента в доступной и поддерживающей форме.

## Правильное оказание помощи пациентам с болезнью Помпе

Время от времени могут происходить обращения к сообществам, социальным службам, которые могут скоординировать индивидуальную поддержку пациента. Семья и все сочувствующие должны на регулярной основе обновлять план терапии. Это позволит максимально правильно скоординировать поддержку, поставив семью во главе процесса терапии.

**Вопрос: Существует ли какая-нибудь служба (кроме медицинской) куда я могу обратиться в случае возникновения непредвиденных осложнений?**

**Ответ:** Есть множество источников информации (общественных и частных) которые позволят значительно облегчить бремя заболевания и значительно повысить качество жизни пациентов с болезнью Помпе. Эти источники информации помогут вам решить финансовые вопросы, обучат обращениям в правительственные структуры за финансовой и социальной помощью, составить план образования вашего ребенка, обустроить систему домашней помощи, изучит ваши гражданские права, помогут решить вопросы страховки и трудоустройства. Чтобы найти ресурсы поддержки в вашей стране, зайдите на страничку в Интернет **Как Узнать Больше**.

**Вопрос: Мне кажется, что я знаю больше о болезни Помпе, чем некоторые из специалистов здравоохранения, которые лечат моего ребенка. Как мне поступить?**

**Ответ:** Многие специалисты врачи и пациенты с редкими заболеваниями (такими как болезнь Помпе) чувствуют, что единственным правильным путем проводить правильное лечение, является всестороннее изучение болезни. Знания действительно весьма полезны когда вы контактируете с многими специалистами здравоохранения. Вам нужно все время внимательно следовать за всеми предписаниями специалистов. Это поможет избежать досадных ошибок и проводить терапию правильно. Иногда будут такие моменты, когда придется обучать педиатра, семейного врача, врача реаниматолога, который не владеет достаточными знаниями о болезни Помпе. Думайте о своих знаниях, как о навыке, которым вы должны поделиться со специалистами здравоохранения. Если у вас есть сомнения, никогда не стесняйтесь высказывать свою точку зрения. Помните, что ни у кого нет больше ответственности за вас или вашего ребенка, чем у вас самих.

### Как Узнать Больше

Этот раздел даст вам поддержку и информацию для того, чтобы справиться с эмоциональными проявлениями болезни Помпе:

- **Американский Колледж Медицинской Генетики (ACMG) Практическое руководство:** Диагноз болезни Помпе и практические советы 2006 том 8 номер 5. Руководство ACMG было создано как учебник для врачей и других специалистов здравоохранения
- **Сайт компании Джензайм для пациентского сообщества [www.pompe.com](http://www.pompe.com):** предлагает сообществу пациентов с Болезнью Помпе информацию о болезни и источники, которые рассказывают о помощи

## Правильное оказание помощи пациентам с болезнью Помпе

- Центр Лизосомальных и Метаболических Болезней Эразмского Медицинского Университета [www.erasmusmc.nl](http://www.erasmusmc.nl)

### Информация, Советы и Поддержка

Для дополнительной информации о диете для пациентов с болезнью Помпе следующие источники могут быть полезными:

- **Международная Организация Пациентов с Болезнью Помпе (IPA):** это объединение пациентов с болезнью Помпе по всему миру. Чтобы найти контакт в Вашей стране, посетите интернет сайт [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org)
- Понимание болезни Помпе – бесплатный буклет, который дает общую информацию о болезни Помпе. Он доступен на сайте Сообщества Помпе на сайте [www.pompe.com](http://www.pompe.com)
- Справочник для врачей по болезни Помпе можно заказать в Национальной Ассоциации Редких Заболеваний (NORD) на сайте [www.rarediseases.org/programs/pompe\\_brochure.html](http://www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html)
- **GSDNet ([listserv@listserv.icors.org](mailto:listserv@listserv.icors.org)):** Присоединяйтесь к GSDNet Listserv для обмена электронными сообщениями с людьми с Болезнью Помпе по всему миру. Для того, чтобы подписаться на рассылку GSDNet по e-mail:

“Кому” напечатать в этой строке [listserv@listserv.icors.org](mailto:listserv@listserv.icors.org)

В строке “Тема” напечатать: **Subscribe GSDNet (добавьте свое имя)**

- Медицинские Центры, специализирующиеся на нейромышечных расстройствах. Для этого свяжитесь с ассоциацией Нейромышечных Расстройств в вашей стране (NMD).
- В США можете связаться с Ассоциацией Мышечных Дистрофий (MDA) на [www.mdausa.org/clinics](http://www.mdausa.org/clinics)
- В Европе можно связаться с Европейской Ассоциацией Мышечных Дистрофий [www.eamda.net](http://www.eamda.net)
- На других континентах посетите Мировой Альянс Ассоциаций нейромышечных расстройств (WANDA) на интернет-сайте [www.wandaweb.org](http://www.wandaweb.org) и выберите вашу страну.

Эта брошюра разработана с целью предоставления общей информации касающейся болезни Помпе и всей сопутствующей тематики. Она распространяется как общедоступное бесплатное издание Международной Ассоциацией Помпе, с пониманием того, что Международная Ассоциация Помпе не ставит перед собой цель подменять медицинские и другие профессиональные службы. Медицина постоянно изменяется благодаря прогрессу науки. Человеческие ошибки и изменения в практике делают невозможным максимально правильное изложение данных. Требуется подтверждение представленной здесь информации из других источников, предпочтительно от врачей.