CÓMO CONSEGUIR EL CUIDADO MÁS APROPIADO PARA LOS ENFERMOS DE POMPE

Se necesita un equipo médico multidisciplinar para abordar todas las necesidades que puedan surgir conforme la enfermedad vaya progresando. Cada componente del equipo médico debe tener los conocimientos específicos de su área para tratar la enfermedad. Un médico del equipo podría ser el líder y coordinar todos los servicios prestados por el resto del equipo. Como la enfermedad de Pompe es tan poco frecuente, es posible que te encuentres con médicos que nunca hayan tratado a nadie con esta enfermedad neurodegenerativa. Trabajar en conjunto y directamente con el equipo médico puede ayudar a conseguir el tratamiento y los servicios apropiados que tú o tu hijo necesitáis. Aprender todo lo que puedas sobre la enfermedad de Pompe puede ayudarte también a cuidarte a ti mismo. Este folleto te ayudará a dar los primeros pasos.

P: Sé que es muy importante aprender sobre la enfermedad de Pompe, pero ¿por dónde debo comenzar?

R: Puedes encontrar buenas fuentes de información en Internet. Muchas de ellas proceden de grupos que pusieron en marcha pacientes o padres de niños con la enfermedad de Pompe. También puedes aprender bastante de la labor realizada por otros grupos que apoyan investigaciones para otros tipos de enfermedades neuromusculares, así como de las agencias gubernamentales y de los principales centros médicos internacionales. (La lista de recursos colocada en el epígrafe “Dónde Aprender Más” , en la última página, puede orientarte en este comienzo.

P: ¿Cómo se trata la enfermedad de Pompe?

R: Existe una terapia de sustitución enzimática que es efectiva y se llama Myozyme. Myozyme se comercializa en muchos países del mundo. Este tratamiento tiene el objetivo de detener la progresión de la enfermedad y/o mejorar las funciones del paciente.

Myozyme se vende en Estados Unidos (EEUU) bajo el nombre de Myozyme (160L) y Lumizyme(4000L) pero ambos tienen el nombre genérico de alfa glucosidasa. El nombre de Myozyme pasó a ser Lumizyme por una decisión tomada por la Agencia Norteamericána del Medicamento (FDA). El Myozyme que se produce a mayor escala (4000 L) tiene unas pequeñas diferencias en sus características bioquímicas con respecto al Myozyme original que se producía a

Supported by an Unrestricted grant from genzyme
August 2005 **Code 002**
Rev May 2011

pequeña escala (160 L). Por este motivo debe clasificarse como un medicamento diferente con un nombre diferente. En EEUU, Myozyme continúa produciéndose para tratar la forma infantil de la enfermedad de Pompe. En el resto de los países, fuera de EEUU, el alfaglucosidasa se llama Myozyme. Todos los pacientes de estos países reciben el Myozyme que se fabrica a mayor escala (4000L). En los folletos se habla de Myozyme y Lumizyme como Myozyme. En EEUU Lumizyme no se administra a los niños diagnosticados con la forma infantil de la enfermedad de Pompe con independencia de la edad que tengan ni tampoco se administra a ningún niño menor de 8 años.

Las terapias de apoyo ayudan a las personas con Pompe a conservar su fuerza y a prevenir los problemas causados por la debilidad muscular. Las medidas terapéuticas se ajustan a las necesidades específicas de cada paciente. La terapia respiratoria puede proporcionar la ayuda necesaria para respirar. La fisioterapia puede ayudar a mejorar el movimiento, reducir la rigidez muscular y aliviar el dolor. Las medidas terapéuticas relacionadas con la dieta y la alimentación permiten equilibrar las calorías y prevenir la pérdida de peso. Todas las personas con la enfermedad de Pompe se enfrentan a nuevos desafíos a medida que la enfermedad progresa. Conseguir que un equipo médico bien informado ofrezca la terapia adecuada y que, al mismo tiempo, quienes te rodean te proporcionen apoyo y cuidado, es la mejor manera de vivir plenamente el día a día.

P: ¿Quiénes son las personas clave en el equipo médico que se ocupa de mí?

R: Se necesita un extenso conjunto de conocimientos para abarcar las necesidades de los pacientes de Pompe. Además de tu médico de familia o de quien te proporcione los cuidados básicos, el listado que aparece abajo ofrece ejemplos de los posibles perfiles profesionales de los miembros del equipo médico. Ese equipo necesitará que le mantengas informado de cualquier cambio en tu salud o de la aparición de nuevos síntomas. Asegúrate de que cada uno de los miembros del equipo médico esté bien informado de lo que estás haciendo con los demás. Si tienes un niño o una niña con la enfermedad, tienes que estar atento a cualquier síntoma o reacción al tratamiento e intervenir, si fuese necesario, con las pertinentes medidas terapéuticas de apoyo.

Médico de Familia: Médico que establece el primer contacto con la persona que tiene un problema de salud todavía sin diagnosticar y además puede proporcionar una atención contínua de la salud del paciente en diferentes aspectos médicos, de forma global, sin estar limitado por la causa de la enfermedad, el órgano afectado o el diagnóstico.

Pediatra: Médico especializado en tratar y diagnosticar a los niños.

Genetista: Se encarga del estudio de las enfermedades y desordenes que tienen un origen genético.

Neurólogo: Médico especialista en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades del sistema nervioso. Incluye enfermedades del cerebro, médula espinal, nervios y músculos.

Cardiólogo: Médico especialista que se ocupa del diagnóstico y tratamiento de las enfermedades del corazón.

Supported by an Unrestricted grant from genzyme
August 2005 **Code 002**
Rev May 2011

Neumólogo o médico especialista del aparato respiratorio: Médico especialista que se encarga del estudio y tratamiento médico de las enfermedades que aquejan el sistema respiratorio. Trata los problemas respiratorios derivados de la debilidad muscular.

Gastroenterólogo: Médico especialista que trata las disfunciones relacionadas con la digestión o con la alimentación en general.

Ortopedista: Es el especialista que se dedica al diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y prevención de lesiones y enfermedades del sistema musculoesquelético. Trata la escoliosis (desviación de la columna), las contracturas (rigidez muscular) y otros problemas óseos o articulares relacionados con la debilidad muscular.

Terapeuta respiratorio: Especialista que trabaja con el neumólogo para tratar a los pacientes que tienen problemas respiratorios. Manejan aparatos como los ventiladores.

Dietista: Especialista que trata de proporcionar buena salud a través de una alimentación correcta, utilizando la dieta como medio terapéutico en el tratamiento de las enfermedades.

Asesor genético: Informa, educa y da soporte a individuos y familias que tienen una enfermedad genética o el riesgo de tenerla. Aconseja a los pacientes y sus familias sobre su situación, riesgos en futuros embarazos y tratamientos existentes. El consejo genético brinda a los pacientes información acerca de su enfermedad y les ayuda a tomar decisiones informadas.

Psicólogo: Es un especialista entrenado y educado para realizar terapias psicológicas, hacer exámenes diagnósticos e investigar. Ayuda a las personas a enfrentarse a sus miedos, preocupaciones y plantean soluciones prácticas.

Trabajador Social: Trabaja en el campo de las ciencias sociales y del comportamiento para saber cuáles son las necesidades de las personas incluyendo el aspecto financiero, familiar y los recursos disponibles.

Fisioterapeuta: Ayuda a las personas afectadas por discapacidades físicas a realizar ejercicios para restablecer la funcionalidad, mejorar la movilidad, aliviar el dolor y prevenir o limitar la evolución de sus discapacidades físicas . Recuperan, mantienen y mejoran las condiciones físicas de los pacientes.

Terapeuta Ocupacional: Permite que una persona con limitaciones físicas pueda tener una vida independiente y participe en sus actividades cotidianas, El terapeuta ocupacional asiste al individuo para que alcance una actitud activa respecto a sus capacidades y pueda modificar sus habilidades disminuidas, incluyendo la modificación del entorno para facilitar la participación del paciente.

Enfermera: Asiste a las personas, enfermas o sanas, en la ejecución de actividades que contribuyen a mejorar su salud o a recuperarse. A los pacientes que tienen fuerza suficiente para realizar actividades les enseña la forma correcta de llevarlas a cabo para que consigan su

autonomía lo antes posible.

P: ¿Cómo puedo encontrar un centro médico con experiencia en la enfermedad de Pompe?

R: Hay pocos centros médicos en el mundo que estén especializados en el tratamiento del la enfermedad de Pompe. En algunos centros clínicos y de rehabilitación que tratan enfermedades neuromusculares o enfermedades genéticas poco frecuentes pueden ofrecer cuidado especializado para personas afectadas por Pompe. En Estados Unidos, la Asociación de Distrofia Muscular (MDA) cuenta con más de 235 hospitales afiliados con enfermeras, médicos y terapeutas especializados en enfermedades neuromusculares. Los pacientes de Pompe pueden recurrir a estos servicios. La MDA es una organización sin ánimo de lucro cuyo objetivo es luchar contra las enfermedades neuromusculares a través de un esfuerzo común del país en la investigación, ofrecer un programa de servicios médicos a los pacientes y expandir el conocimiento de estas enfermedades entre los profesionales y las familias. La enfermedad de Pompe es una de las 40 enfermedades neuromusculares incluidas dentro del programa de la MDA.

Las familias que padecen la enfermedad de Pompe pueden encontrar apoyo en un libro publicado por la MDA titulado: *"Aprender a Vivir con una Enfermedad Neuromuscular- un mensaje para los padres."*El libro aborda tópicos como: prepararse para el cambio; afrontar tus sentimientos, la importancia de sensibilizar a los demás; la fortaleza en las relaciones familiares; y qué necesidades tiene tu hijo. El libro se encuentra disponible en la página web de la MDA.

La página web de la MDA ofrece información útil. Puedes consultar la página web www.mdausa.org o contactar con la MDA a través de los siguientes números de teléfono: (800) 572-1717 en (EEUU) o el (520) 529-2000 (Internacional).

En Europa y otros continentes, también hay algunos centros especializados para personas con enfermedades neuromusculares. Para localizar los centros médicos en otros países, véase " Dónde Aprender Más" en la página siguiente.

P: ¿Cómo puede involucrarse la familia?

R: Considerando que la "familia" es una constante en la vida del paciente, una planificación de los cuidados debería ser elaborada por la familia y el médico principal. Dicha planificación debería tomar como punto de partida las necesidades identificadas por la familia y el equipo médico. La familia, el paciente y el equipo de profesionales deben trabajar de forma conjunta para abordar a todos los niveles los cuidados necesarios del paciente, identificando y estableciendo cuáles son los más importantes. Para cubrir todas las necesidades podría establecerse una división de las tareas en el núcleo familiar. Entre las necesidades esenciales encontramos la hospitalización o terapias, el transporte, los costes de alojamiento y la pérdida de días de trabajo. Otro aspecto a tener en cuenta sería el contar con un equipo material y humano especializado que incluya un vehículo adaptado, asistencia domiciliaria, trámites médicos habituales,y un programa de educación profesional o educativo. La información sobre las terapias, tratamientos y recursos existentes deben compartirse constantemente entre la familia y/o el paciente de una forma adecuada para que se mantenga una buena relación familiar. La puesta en contacto a tiempo con las agencias comunitarias apropiadas, incluyendo trabajadores sociales y de otro tipo, y, la reclamación de los servicios comunitarios necesarios son un apoyo esencial que puede demandarse a la persona que

coordina los cuidados del paciente. La familia y todos los profesionales deberían ponerse al día cada cierto tiempo respecto a los planes de los cuidados del paciente y de los progresos del paciente. Esto aseguraría unos cuidados totales y coordinados centrados en la familia y creando colaboraciones entre las diferentes unidades.

P: A parte de los consejos médicos ¿a dónde más puedo dirigirme para encontrar ayuda para abordar todos los cambios a los que enfrentaré?

R: Hay una gran cantidad de información y de recursos en la red, públicos y privados, que puede aliviar la carga de esta enfermedad y aumentar enormemente la calidad de vida de los pacientes. Estos recursos de la red pueden ayudarte a revisar tus asuntos económicos, gestionar las ofertas de ayuda pública, localizar los servicios médicos o sociales adecuados, realizar una planificación educativa para tu hijo, disponer de los cuidados necesarios en el hogar, conocer tus derechos, así como gestionar tus asuntos laborales y los problemas derivados de los seguros que tengas suscritos. Para encontrar más recursos o apoyos en tu comunidad, en tu país o en Internet, puedes consultar el apartado" Dónde Aprender Más" en la página siguiente.

La ayuda de padres a padres y de paciente a paciente se considera uno de los recursos más valiosos que se pueden encontrar. Puedes considerar también el buscar ayuda en los hermanos, abuelos y otros miembros de la familia.

P: Siento que conozco mejor la enfermedad que algunos de los médicos o de los profesionales que tratan a mi hijo. ¿Cómo debo reaccionar en estos casos?

R: Algunos cuidadores y pacientes con enfermedades poco frecuentes como la enfermedad de Pompe, sienten que la única forma de recibir el tratamiento y los cuidados adecuados es aprendiendo todo lo posible sobre la enfermedad. El conocimiento puede ser una verdadera ventaja cuando tienes que tratar con mucho personal sanitario. Deberías estar atento a lo que cada uno de ellos está haciendo con el fin de evitar posibles errores. En ocasiones, será necesario asesorar al pediatra, al médico de familia o a un doctor de urgencias que apenas tiene experiencia en la enfermedad de Pompe. Piensa que tu conocimiento en este tema es una herramienta muy útil que debes compartir con el equipo médico. Y cuando tengas alguna inquietud, no dudes en dar tu opinión o en preguntar el motivo por el cual se está haciendo algo. Recuerda que nadie tiene más responsabilidad que tú en tu cuidado o en el de tus hijos.

Dónde Aprender Más:

Parte de la información de este folleto se ha obtenido de las siguientes fuentes:

- American College of Medical Genetics- Colegio Americano de Genética Médica- (ACMG) Guía Práctica: Diagnóstico y Manejo de la Enfermedad de Pompe guía 2006. Vol 8. No 5. Las *Guías de la (ACMG) están escritas como fuente de consulta para los médicos y profesionales de la salud.*

- La página web de genzyme Corporation's Pompe Community ofrece a la comunidad de Pompe información completa sobre la enfermedad, recursos y apoyo con el fin de ayudar a afrontar mejor los posibles retos que surgen con la enfermedad. www.pompe.com

Supported by an Unrestricted grant from genzyme
August 2005 **Code 002**
Rev May 2011

- Centro de Enfermedades Lisosomales y Metabólicas. Erasmus MC University Medical Center – Centro Médico Universitario Erasmus- www.erasmusmc.nl

Información, Consejos y Apoyo

- Asociación Internacional de Pompe (IPA) Es una federación global de los grupos existentes de pacientes de Pompe. La IPA ayuda a los pacientes, a las familias ya a los profesionales de la salud de todo el mundo a compartir sus experiencias y su conocimiento entre todos los continentes y las diferentes culturas. Para encontrar el contacto de tu país, mira en la página Web de la IPA www.worldpompe.org

- Understanding Pompe Disease. (Comprender la Enfermedad de Pompe). Es un folleto gratuito que ofrece una introducción muy buena a la enfermedad de Pompe. Está disponible en la página Web de Genzyme's Pompe Community www.pompe.com

- The Physicians Guide to Pompe Disease. – (Guía Médica de la Enfermedad de Pompe). Puede solicitarse a través de la National Organization for Rare Disorders (NORD)- Organización Nacional para Enfermedades Poco Frecuentes- en la página web www.rarediseases.org/programs/pompe brochure.html.

- GSDNet: Únete a la lista de abonados de GSDNet para intercambiar correos electrónicos con personas de todo el mundo que viven con la enfermedad de Pompe. Para subscribirse a GSDNet mediante el correo electrónico sigue los siguientes pasos:
  Apartado "To": Teclea listserv@listserv.icors.org

  Apartado "CC": Deja el apartado CC en blanco.

  Apartado "Subject": Deja el apartado Subject en blanco-

  Email Message: Escribe el siguiente mensaje en el cuerpo del correo: Subscribe GSDNet (añade tu nombre)

Centros Médicos Especializados en Enfermedades Neuromusculares:

Para localizar los centros médicos especializados en el tratamiento de enfermedades neuromusculares, contacta con la Asociación de Enfermedades Neuromusculares (NMD) de tu país.

- En Estados Unidos contacta con la Asocicación de Distrofia Muscular (MDA) a través de la página web www.mdausa.org/clinics
- En Europa, contacta con la (EMDA) en la página web: www.eamda.net
- En otros continentes, visita la página web de World Alliance of Neuromuscular Disorder Associations – Alianza Mundial de Asociaciones de Enfermedades Neuromusculares- (WANDA) www.wandaweb.org y pulsa en tu país.

Esta publicación está diseñada para proporcionar una información general sobre los temas tratados. Se distribuye como un servicio público de la Asociación Internacional de Pompe – International Pompe Association (IPA)-, con el conocimiento de que la IPA no está dedicada a

Supported by an Unrestricted grant from genzyme
August 2005 **Code 002**
Rev May 2011

prestar servicios médicos u otro tipo de servicios profesionales. La medicina es una ciencia en contínua evolución. El error humano y los cambios en la práctica impiden certificar la precisión absoluta de un material tan complejo. Se hace necesario, pues, la confirmación de esta información mediante la consulta de otras fuentes, especialmente del médico.

Supported by an Unrestricted grant from genzyme
August 2005 **Code 002**
Rev May 2011