



## El impacto emocional de la enfermedad de Pompe

*Incluso en aquellas ocasiones en las que tú ya sientes que algo no va bien, nada puede prepararte realmente para recibir el diagnóstico 'enfermedad de Pompe'. Es un auténtico choque emocional saber que tú o alguien muy próximo a ti tiene una enfermedad muscular rara hereditaria, que, además, empeora con el paso del tiempo. Tal vez éste es el motivo por el cual quienes escuchan la noticia quedan paralizados. Transcurrido un tiempo, el choque y el entumecimiento iniciales pueden pasar a una auténtica tormenta de emociones. Hallar una manera de enfrentarte a tus sentimientos te ayudará a abordar los desafíos que tanto a ti como a tu familia os esperan. Este folleto describe los cambios emocionales que deberás superar y explica cómo podrás ayudarte a ti mismo a aceptar el diagnóstico y a adaptarte a convivir con la enfermedad.*



**P** Acabo de ser diagnosticado con la enfermedad de Pompe y me siento muy enfadado por el hecho de que esto me haya pasado a mí ¿Es normal esta reacción?

**R** Enfadarse en esta situación es una reacción normal ante una noticia tan dolorosa y perturbadora. Pero puede no ser la única emoción fuerte que aparezca cuando recibas el diagnóstico; es normal también que sientas miedo, ansiedad y una gran preocupación al no poder controlar lo que te está pasando. Cuando aparecen los síntomas de debilidad muscular puede que tengas que luchar contra una sensación de

depresión. Deberás intentar salir de esta situación pactando contigo mismo o, si eres creyente, con Dios. Todas estas reacciones, en todo caso, forman parte de lo normal cuando se está afligido por las cosas que pierdes o que tienes que cambiar en tu vida; además, los familiares y los compañeros y compañeras a menudo deben enfrentarse a sentimientos similares. Para muchos llega pronto el momento en el que se sienten preparados para aceptar el diagnóstico y aprender a convivir con la enfermedad. Para algunos otros esta aceptación se hace mucho más difícil cuando la enfermedad progresa y la movilidad se hace más complicada



[www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org)

Patrocinado por  
una donación sin  
restricciones de

genzyme

### Otros nombres para la enfermedad de Pompe

Deficiencia de alfa-glucosidasa ácida, deficiencia de maltasa ácida, glucogenosis tipo II, deficiencia lisosomal de alfa glucosidasa.

también. Si te sientes sobrepasado por los sentimientos de angustia, pánico, miedo o desesperanza, es muy importante que busques ayuda. El consejo de un profesional o de un asesor espiritual puede ayudarte a superar tus sentimientos y a recuperar la esperanza.

### **P** ¿Cómo puedo ayudarme a mí mismo a afrontar adecuadamente el diagnóstico?

**R** Cada persona se enfrenta a sus desafíos de una manera diferente; es importante que averigües qué estrategias funcionan en tu caso concreto. Tal vez te puedan ayudar las utilizadas por otras personas que ya viven con la enfermedad de Pompe. Cuando notes que el miedo, la frustración, la angustia y el estrés aumentan, tal vez estos consejos te ayuden a mantenerte con el mejor ánimo posible:

- **Céntrate en las cosas que sí puedes controlar.** Tal vez no puedes controlar el curso de la enfermedad o el grado de severidad de tus síntomas, pero puedes hacer muchas cosas para vivir mejor y de manera más confortable. Comienza por aprender todo lo que puedas sobre la enfermedad de Pompe. Contacta con los grupos incluidos en la sección 'Dónde aprender más' en la página 4, lee los otros folletos de esta misma colección, busca información fiable en Internet y, en caso necesario, analiza la cobertura que te ofrece el plan de seguros del que dispones. Responsabilízate de tu estado de salud, mediante la observación cuidadosa de los síntomas y también a través de la elección de un equipo de expertos que sean conocedores de tus verdaderas necesidades.
- **Diseña una fuerte red de apoyo.** Permite a la familia, a los amigos y a los vecinos que asuman una parte del peso que debes soportar realizando mandados, desarrollando las tareas domésticas o el cuidado de los niños, etc. Puedes también emplear a un estudiante o licenciado universitario para que te ayude con tareas relacionadas con tu salud o para que te proporcione compañía. Conecta, ya sea mediante el teléfono o el correo electrónico, con otros pacientes y con otras familias que estén conviviendo con la enfermedad de Pompe, o con grupos de ayuda en línea (*online*) a través de los cuales conseguirás consejos e información procedentes de personas que verdaderamente comprenden por lo que estás pasando. También puedes valorar la posibilidad de acudir a alguna reunión nacional o internacional sobre la enfermedad de Pompe; allí podrás conocer a otros pacientes y a otros padres de personas enfermas, además de escuchar las novedades sobre las últimas investigaciones por boca de los propios expertos en la materia.
- **Tómate tiempo para ti mismo o para ti misma.** Afrontar todos los desafíos derivados de esta enfermedad puede llevarte cada minuto de cada día, al menos que pongas unos límites. Aprende a decir no a tareas que pueden hacer otros. Y si cuidas a otros a tiempo completo, busca ayuda para poder así encontrar tiempo libre para realizar diariamente (o tan a menudo como puedas) ejercicio, para seguir desarrollando tus aficiones y tus intereses, o para

## El impacto emocional de la enfermedad de Pompe (continuación)

---

visitar a amigos. Mantenerte activo y buscar tiempo para hacer las cosas que te gustan, serán de gran ayuda si se desea tener una vida lo más normal posible.

### **P** ¿Qué debería decir a mi familia y a mis amigos sobre la enfermedad de Pompe?

**R** Compartir la noticia puede resultar difícil, tanto para ti como para las personas que te rodean. Algunas personas, de hecho, pueden no saber qué decir o pueden tener problemas para aceptar el diagnóstico. En algunos casos, pueden llegar a alejarse aunque tú contabas con ellas para superar el problema. Puesto que la mayoría de personas no habrá oído nunca nada sobre la enfermedad, lo más normal es que tengan muchas preguntas que hacer. Cuanto más sepas tú del diagnóstico y de lo que ese diagnóstico significa, más fácil será también poder hablar con los demás sobre el tema. Puede ser útil compartir algunos de los folletos incluidos en esta colección con algunos amigos o familiares.

### **P** Mi hijo (o mi hija) acaba de ser diagnosticado con la enfermedad de Pompe. ¿Cuál es la mejor manera de hablar con él (o con ella) sobre este tema?

**R** Es importante ser sincero y receptivo, proporcionándole la información de manera que pueda entenderla adecuadamente. Esto dependerá de la edad y de la madurez de tu hijo o de tu hija. Los más pequeños normalmente necesitan escuchar que la enfermedad de Pompe no es culpa suya. Los mayores pueden estar preocupados por qué decir a sus amigos y compañeros de clase.

Siempre puedes pedir consejo a tu cuidador sanitario, a tu enfermera o al trabajador social que te asesora. En ocasiones, algunas familias prefieren que sea el médico o el cuidador el que informe a los chicos. Vigila en todo caso la reacción que tenga y preguntale cómo se siente. Responde, hasta donde puedas, a todas las preguntas que te haga y dile que siempre que tenga alguna cuestión que trasladarte o alguna preocupación, debe hacerlo sin reparo.

### **P** ¿Cuáles son algunos de los desafíos que una persona con la enfermedad de Pompe puede tener que superar cuando observa que los músculos empeoran cada vez más?

**R** La debilidad muscular que limita el movimiento o que conduce a serios problemas respiratorios puede hacer que tú o tu hijo con la enfermedad de Pompe seáis cada vez más dependientes de otros para vuestro cuidado. Incluso sabiendo que una *scooter* o una silla de ruedas podrá mantenerte más activo e independiente, siempre lamentarás la pérdida de movilidad. Muchas personas podrán aconsejarte que simplemente ‘vivas al día’ antes que hacer hincapié en lo que has perdido. Otros te dirán que planifiques tu futuro para los cambios que puedan llegar. Lo difícil es encontrar un punto de equilibrio entre las dos posiciones. Vivir el presente te ayudará a apreciar los momentos agradables de la vida. Planificar por adelantado tu futuro –por ejemplo, adaptando tu vivienda a las necesidades propias de un usuario de silla de ruedas o cambiando a otra vivienda más accesible– te permitirá mantener una vida lo más normal posible.

## El impacto emocional de la enfermedad de Pompe (continuación)

Si bien la vida con la enfermedad de Pompe implica la aparición continua de desafíos, la búsqueda de tratamiento médico temprano y la consecución de terapia de apoyo para ayudar a la respiración y para preservar la función muscular, te ayudarán a mejorar tu actitud

y calidad de vida, dado que te sentirás más fuerte y más cómodo. Y, aunque conviene siempre ser muy realista, los avances que se están produciendo en el tratamiento pueden ofrecerte una esperanza para el futuro.

### Dónde aprender más

**Estos grupos pueden ayudarte a encontrar el apoyo y la información que necesitas para afrontar el impacto emocional derivado de la enfermedad de Pompe:**

- La **International Pompe Association (IPA)** es una federación mundial de grupos de pacientes con la enfermedad de Pompe. La IPA ayuda a pacientes, a familiares y a profesionales de la salud de todo el mundo a compartir sus experiencias y sus conocimientos. Para localizar el contacto más indicado en tu país, visita la página web de la IPA: [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org).
- Puedes también conectar con pacientes y familias que conviven con la enfermedad de Pompe a través de comunidades de apoyo online, como por ejemplo GSDnet. Esta lista de correo electrónico es accesible a través de la **Association for Glycogen Storage Disease (AGSD)** en los Estados Unidos, o mediante la **Association for Glycogen Storage Disease (AGSD)** del Reino Unido. La suscripción se puede realizar visitando la página [www.agsdus.org](http://www.agsdus.org), o bien la página [www.pompe.org.uk/agsdnet.html](http://www.pompe.org.uk/agsdnet.html).
- **Children Living with Inherited Metabolic Diseases (CLIMB)** trabaja directamente con familias en el Reino Unido pero también envía información a personas de otros países. CLIMB, además de otros servicios, promueve el contacto entre los pacientes, padres y profesionales a través de grupos de apoyo, el consejo telefónico, el servicio de correspondencia entre amigos que facilita el contacto entre chicos y chicas con intereses similares, un congreso nacional. [En la página web de CLIMB se hace referencia a la enfermedad de Pompe con la denominación Glycogen Storage Disease Type II]. Para más información, visita la dirección [www.climb.org.uk](http://www.climb.org.uk).

Esta información está diseñada para proporcionar una información general en relación a los temas tratados. Se distribuye como un servicio público por parte de la International Pompe Association, con el conocimiento de que la IPA no está dedicada a prestar servicios médicos u otro tipo de servicios profesionales. La medicina es una ciencia en continua evolución. El error humano y los cambios en la práctica impiden certificar la precisión absoluta de unos materiales tan complejos. Se hace necesario, pues, la confirmación de esta información mediante la consulta de otras fuentes, especialmente del médico