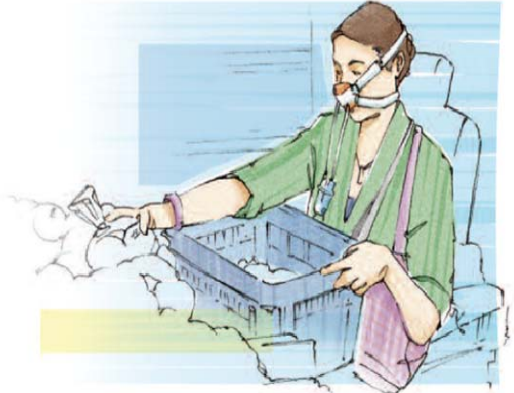




Адаптация к жизни с болезнью Помпе

Каждый пациент с болезнью Помпе должен научиться, как жить с таким серьезным недугом, который все время прогрессирует. И совершенно без разницы кто вы, родитель ли вы ребенка, который нуждается в постоянной опеке или взрослый с мягкой формой миопатии и дыхательной недостаточностью, или же вы близкий того кто страдает болезнью Помпе, в любом случае вам нужно адаптироваться к изменениям, которые будут происходить. Эти изменения будут сопровождаться стрессом и будут очень большими. Но предприняв определенные шаги для подготовки к этим изменениям, вы справитесь со всеми вызовами жизни, встающими перед вами. Стратегия поведения, представленная здесь, поможет жить в соответствии с вашими потребностями.



Управление болезнью Помпе

Когда кто-либо получает известие, что у него (нее) поставлен диагноз болезнь Помпе, это как раз то самое время, когда нужно обсудить весь комплекс расстройств, связанных с заболеванием, с вашим врачом. Несмотря на то, что эта болезнь неизлечима, существует множество методик и технологий по терапии этого заболевания. До последнего времени пациенты в основном занимались терапией симптомов болезни, используя различные методики, которые позволяли в некоторой степени нивелировать проявления болезни Помпе. Сегодня Ферментная Заместительная Терапия (ФЗТ) доступна и ее основной целью является замещение дефицита альфа-глюкозидазы (GAA). Другие потенциальные методы терапии проходят исследования.

Мышечная слабость поражает многие части тела. Результатом являются трудности при ходьбе, поворачивании вокруг оси, развивается дыхательная недостаточность, сложность вызывает ежедневная рутинная активность и даже прием пищи становится ощутимой проблемой.

Адаптация к жизни с болезнью Помпе

Вопрос: Как болезнь Помпе влияет на повседневную жизнь?

Ответ: Чем серьезнее симптомы, тем больше болезнь влияет на вашу повседневную жизнь и ваши взаимоотношения с окружающими. По мере того, как мышцы слабеют, становится сложно стоять, ходить, наклоняться, вставать с кресла, подниматься по лестнице, водить автомобиль и вообще, сложно вести активный образ жизни. Вам, возможно, потребуется специальное оборудование или помощь других людей для осуществления повседневных нужд. Возможно, что Вам придется сделать коррекцию своего ежедневного рациона или найти новые пути обыденных действий дома, в школе или на работе. Для большинства людей с болезнью Помпе и их близких (тех, кто им помогает), наибольшую сложность вызывает баланс между возрастающей необходимостью внешней поддержки и желанием сохранить независимый образ жизни. Одним из наиболее тяжелых решений является начало использования инвалидного кресла-каталки. Когда вы приблизитесь к тому состоянию, когда все силы нужно будет потратить на осуществление нескольких шагов, у вас останется мало энергии для поддержания социального образа жизни и другой активности, которая вам так нравилась. Инвалидное кресло-каталка поможет вам оставаться активными.

Вопрос: Мой ребенок утрачивает интерес к активному образу жизни. Как я могу помочь сохранить ему активность?

Ответ: Для начала попытайтесь понять причину падения интереса вашего ребенка к активному образу жизни. Если он утратил силы для какого-либо определенного действия, попытайтесь найти замену и адаптировать ребенка к этому изменению. Если он любит кататься на велосипеде, вы можете купить велосипед, который подготовлен для людей, находящихся на инвалидном кресле или велосипед для людей с ограниченными физическими возможностями. Можно посоветовать выбрать активность, которая подходит для детей с пониженным мышечным тонусом: это плавание, компьютерные игры, приготовление пищи, садовые работы или занятие искусством.

Если ваш ребенок выглядит одиноким, зайдите в раздел поддержки - ГДЕ УЗНАТЬ БОЛЬШЕ и это поможет найти другого ребенка, который послужит примером для вашего малыша. Вы можете также попросить соседского малыша или ребенка из семьи друзей прогуляться с вашим ребенком и поиграть с ним. Обсудите эти советы с вашим специалистом психологом в случае, если эти советы не работают или если у ребенка начали появляться признаки депрессии. И старайтесь предоставить ребенку максимальную независимость.

Вопрос: Что такое вспомогательная технология?

Ответ: Под вспомогательными технологиями понимаются любые устройства, которые помогают человеку, когда уровень его беспомощности начинает

Адаптация к жизни с болезнью Помпе

нарастать, с целью облегчения выполнения функций, которые в результате болезни оказалось выполнять затруднительно. Вспомогательные технологии могут

быть очень разными, начиная от чайной ложечки и заканчивая высокотехнологичными компьютерами. Эти устройства позволяют человеку быть независимым и жить в обществе.

Вопрос: Какое оборудование может облегчить жизнь пациента с болезнью Помпе?

Ответ: Правильно выбранное оборудование для ваших персональных нужд может значительно облегчить жизнь. Это позволит вам делать много вещей самому. В таблице ниже представлен список основных видов ежедневной деятельности и оборудование, которое поможет вам или вашему ребенку быть более независимым. Физиотерапевты часто также могут дать полезные советы. За дополнительной информацией, обращайтесь к разделу - **ГДЕ УЗНАТЬ БОЛЬШЕ**

Вопрос: Есть ли что-либо определенное, что может облегчить мне жизнь?

Ответ: Да, существует оборудование, которое сделает Вашу жизнь легче:

Для ванной, макияжа и туалета

- Скамейка или стульчик для ванной
- Держатель для душевого шланга
- Поднимающееся сидение для туалета или специальный – адаптированный туалет
- Женская мягкая подушка

Это оборудование помогает людям с мышечной слабостью безопасно принимать душ, ванную, ходить в туалет и осуществлять элементы макияжа. Это также поможет пациентам быть более независимыми и позволит снять нагрузку с окружающих помощников

Вставание и возможность сидеть

- Подушки
- Подпорки у стула
- Кресло, позволяющее вставать
- Ходунки
- Костыли
- Специально оборудованный для вставания столик

Адаптация к жизни с болезнью Помпе

Это оборудование снижает давление, вызываемое длительным сидением в одной неизменной позиции. Оно также поможет людям, которые с трудом поднимаются с кресла.

Сон

- Лечебная кровать с матрасом из пузырьков (пены)
- Шины, фиксирующие ноги

Электрический привод у кровати для поднятия и опускания.

Ежедневная активность

- Амортизирующий, сгибающийся костыль (ходунок)
- фиксирующие шины для ног
- Кресло каталка
- Моторизованное кресло-каталка
- Специально приспособленное кресло

Это оборудование помогает людям вести свою обыденную жизнь, уменьшив боль в мышцах и получив дополнительную поддержку для ходьбы и передвижения

Связь и возможность сохранения самостоятельности

- Компьютер
- Система интеркомп
- Универсальный дистанционный пульт управления

Эти устройства помогут людям с болезнью Помпе (и их помощникам) оставаться на связи с окружающим миром. С помощью этого оборудования пациенты смогут включать и выключать свет, разговаривать с другими людьми, которые находятся от них на значительном расстоянии.

Принципы лечения контрактур (укорочения и обездвиживание мышцы или сустава) и деформаций при нервно-мышечных расстройствах хорошо развиты и применимы у пациентов с болезнью Помпе. Контрактуры и деформации нужно предотвращать, противодействуя деформирующей силе, с помощью мягких ежедневных упражнений для растягивания мышц, коррекции позы, использования корректирующих фиксирующих шин, поддержки действий движения, особенно в положении стоя и сидя, обучая пациентов и их семьи.

Адаптивное ортопедическое оборудование является основным для контроля за контрактурами и деформациями и может предотвратить изменения позы и ослабить действие давления у пациентов, которые не могут самостоятельно ходить, что дает им возможность к самостоятельному перемещению и быть самостоятельными. Ортопедическое вмешательство включает в себя:

Адаптация к жизни с болезнью Помпе

- Ортопедическое вмешательство в области лодыжки (AFO's) для предотвращения стопных разгибательных (не позволяющих стопе согнуться в правильном направлении) контрактур.
- Тугое бинтование, для предотвращения контрактур тазобедренной области (связки тазобедренной области, это тонкие связки, соединяющие ткани и тянущиеся вдоль и снаружи бедра)
- Облегчение нагрузки на лучезапястный сустав, суставы пальцев путем наложения фиксирующих шин
- Система для правильного сидения или кресло-каталка – очень важны для предотвращения или минимизации контрактур и деформаций (особенно деформаций спины). Эта система должна включать в себя:
 - Твердое сиденье и спинку
 - Опору для бедер
 - Боковые фиксаторы туловища
 - Коленный сгибатель
 - Фиксатор головы (если требуется)
 - Индивидуально изготовленные поручни
- Система, которая позволит сохранять положение стоя является предпочтительной потому, что предотвращает потерю костной массы и минимизирует проявления остеопороза. Такая система должна включать в себя:
 - Горизонтальные, наклонные вертикальные и гидравлические устройства, помогающие вставать
 - Моторизованное кресло каталка или другое механическое устройство, позволяющее вставать и перемещаться
 - Механическая силовая опора, моторизованное кресло или любое другое механическое устройство, которое помогает изменять положение тела, осуществлять наклоны, снижать общий вес пациента.
- В некоторых случаях может быть решен вопрос о проведении ортопедического хирургического вмешательства (например, коррекция сколиоза), это становится необходимым, когда консервативные методы лечения уже не дают результата (при этом нужно отметить, что результаты, которые получены в результате операций на спине, не являются панацеей).

Адаптация к жизни с болезнью Помпе

Для подобных операций требуется специальная анестезиологическая подготовка.

Все эти устройства помогают пациентам и людям, которые им помогают быть полноценными членами общества. Устройства, например, могут оказать помощь в обычном включении и выключении света и другой техники, поговорить с человеком, который находится в другой комнате.

Вопрос: Что еще я могу сделать, чтобы подготовиться к будущему?

Ответ: Планомерно готовясь к изменениям, которые вас ждут, вы сможете облегчить себе жизнь. Если вы, например, заботитесь о своем ребенке с болезнью Помпе, возможно, что вам потребуется план его похода в школу (или план успешного времяпрепровождения вашего ребенка в школе). Если вы взрослый с болезнью Помпе, возможно, что Вам придется попросить вашего работодателя внести некоторые изменения в вашу работу, для того чтобы вы могли сохранить свое рабочее место. Для изучения своих прав и возможностей, обратитесь в правительственные и социальные службы. По мере изменения ваших физических возможностей, вы можете обратиться за поддержкой к другим людям. Получая помощь, или запрашивая требующуюся вам помощь, вы значительно облегчите себе жизнь. Поиск совета и поддержки у других людей, также может принести пользу. Они могут показать вам очень плодотворные пути решения ваших вопросов дома, в школе или на работе. Сохранение интереса к вашему хобби и интересным вопросам жизни также помогут сохранить хорошие отношения

Где Узнать Больше

- Международная Ассоциация Помпе (IPA) – всемирная федерация групп пациентов страдающих болезнью Помпе. IPA помогает пациентам, их семьям, врачам специалистам по всему миру произвести обмен опытом и знаниями между разными континентами и культурами. Чтобы найти контакт в вашей стране, зайдите на интернет сайт IPA www.worldpompe.org
- Информация о поддерживающих устройствах для приспособления к жизни в условиях болезни Помпе
<http://www.pnwbooces.org/specialed/tam/adaptive.htm>
- 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
- Физиотерапия – руководство для болезни Помпе: 2006 Май Vol 8. No.5
Laura E. Case, PT, DPT and Priya Kishnani, MD

Адаптация к жизни с болезнью Помпе

- Сайт компании Джензайм для пациентского сообщества www.pompe.com: предлагает сообществу пациентов с Болезнью Помпе информацию о болезни и источники, которые рассказывают о помощи
- Ассоциация Мышечных Дистрофий: публикации для пациентов с нейромышечными заболеваниями <http://www.mda.org/publications/101hints/>
- Abledata (www.abledata.com) отличный источник информации о поддерживающем оборудовании и устройствах по всему миру.

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.