



## JAKÁ JE SPRÁVNÁ PÉČE O PACIENTY S POMPEHO NEMOCÍ

*Péče o osoby s Pompeho nemocí vyžaduje odborný tým, ale vzhledem k tomu, že se jedná o vzácné onemocnění, je pravděpodobné, že zdravotnický personál z vašeho okolí nikdy neléčil někoho s nervosvalovým onemocněním. Je proto dobré zajímat se a informovat se ze všech dostupných zdrojů o způsobu léčby a péče a stát se tak odborníkem v tomto oboru. Ve spolupráci s lékařským personálem můžete dosáhnout co nejlepších výsledků. Jedině tak a v úzké spolupráci s lékařským týmem se vám dostane té nejlepší péče.*

*Následující informace vám v tomto směru budou nápomocné.*



**Otázka:** Víím, že je důležité se informovat o mé nemoci co nejvíce, ale nevím, kde mám začít.

**Odpověď:** Hodně informací je možné najít na internetu, ale většina z nich je dostupná v anglickém jazyce. Mnoho z nich pochází přímo od skupin založených přímo dospělými pacienty nebo rodiči dětí s Pompeho nemocí. Další informace jsou odborného rázu a poskytují je výzkumní pracovníci, jakož i zdravotnická zařízení po celém světě.

**Otázka:** Jak se Pompeho nemoc léčí?

**Odpověď:** V současnosti existuje účinná enzymová terapie Myozymem, který je komerčně dostupný v mnoha zemích po celém světě. Tato léčba má za cíl zastavit progresi onemocnění a / nebo zlepšit svalové funkce.

Myozyme je distribuován v USA ve formě infuzí Myozyme (160L) a Lumizyme (4000L), oba léky mají generické označení alglucosidáza alfa. Změna názvu z Myozyme na Lumizyme byla stanovena US Food and Drug Administration (FDA), a to na základě poznatku, že Myozyme ve větším balení (4000L) měl mírně odlišné biochemické vlastnosti než původní Myozyme v menším balení (160L), a proto musel být překlasifikován jako jiný lék s jiným názvem. V USA se původní Myozyme vyrábí a distribuuje dál a používá se hlavně v léčbě Pompeho nemoci u dětí. Ve všech zemích mimo USA se alfa alglucosidáza nazývá Myozyme. Všichni pacienti s Pompeho nemocí jsou léčeni Myozymem v balení 4000L. Následující informace se budou týkat jak

## JAKÁ JE SPRÁVNÁ PÉČE O PACIENTY S POMPEHO NEMOCÍ

Myozymu, tak i Lumizymu (mimo USA také Myozyme). Ve Spojených státech se Lumizyme nepoužívá pro léčbu dětí mladších 8 let.

Podpůrná terapie pomáhá lidem s Pompeho nemocí udržet si co nejdéle svalové funkce a předcházet zdravotním problémům způsobených svalovou slabostí. Každý pacient musí mít léčbu, která odpovídá jeho specifickým potřebám. Podpůrné dýchání řeší respirační poruchy, fyzioterapie pomáhá udržovat fyzickou kondici, snižuje ztuhlost, posiluje svaly a zmírňuje bolesti. Specifická dieta zajišťuje přísun nutných kalorií a zabraňuje hubnutí. Každý, kdo je postižen Pompeho nemocí, čelí stále novým výzvám v průběhu progresu základní diagnózy. Jenom v těsné spolupráci s odborným personálem, pečujících osob a neustálému získávání nových informací se daří stav stabilizovat a žít každý den naplno.

### Otázka: Kdo by měl patřit do mého odborného týmu?

**Odpověď:** Péče o lidi s Pompeho nemocí vyžaduje celou řadu odborníků. Jedná se o tzv. multidisciplinární péči. To znamená, že kromě praktického lékaře se na léčbě musí podílet i jiné lékařské odbornosti. Všichni, kteří se podílí na léčbě postiženého, by měli být informováni o všech změnách a nových příznacích nemoci i o tom, jaké kroky provedli ostatní lékaři z ošetřujícího týmu. Pokud máte dítě s Pompeho nemocí, měli byste pozorně sledovat všechny příznaky a reakce vašeho dítěte během léčby.

Obvodní lékař	nabízí první kontakt s osobou, která poprvé přichází k lékaři s obavami ohledně svého zdraví.
Pediatr	se specializuje na lékařskou péči o děti.
Genetik	se zabývá studiem chorob a poruch, které jsou alespoň částečně genetického původu.
Neurolog	speciálně vyškolený lékař, který diagnostikuje a léčí poruchy nervové soustavy. To zahrnuje onemocnění mozku, míchy, nervů a svalů.
Kardiolog	specialista na strukturu, funkce a poruchy srdce.
Pneumolog	se zabývá dysfunkcí dýchacího ústrojí. Léčí dýchací problémy způsobené svalovou slabostí.
Gastroenterolog	se specializuje na diagnostiku a léčbu poruch trávicího traktu. Zabývá se problémy spojenými s trávením a výživou.
Ortoped	odborník zaměřený na deformity kostí. Ortopedicky je možné léčit některé skoliózy (zakřivení páteře), kontraktury (svalové ztuhnutí) a jiné problémy týkající se kloubů nebo kostí následkem ochabování svalstva.

## JAKÁ JE SPRÁVNÁ PÉČE O PACIENTY S POMPEHO NEMOCÍ

Specialista na respirační potíže	spolupracuje s pneumologem v léčbě pacientů, kteří mají potíže s dýcháním. Obsluhují různá zařízení, jako jsou respirátory a ventilátory.
Dietolog	zabývá se nutričními aspekty, sestavuje různé diety podporující správnou výživu, doporučuje různé potravinové doplňky nebo vitamíny.
Genetický poradce	zkoumá jednotlivce i rodiny, u kterých se projevilo genetické onemocnění, nebo jsou těmito chorobami ohroženi. Genetické poradenství je určeno pro pacienty a jejich rodiny a poskytuje komplexní informace o jejich stavu, rizika pro budoucí těhotenství a léčby, pomáhá správně určit diagnózu.
Psycholog	se věnuje v první řadě psychoterapii a pomáhá postiženým osobám a jejich rodinám vyrovnat se se svým onemocněním a zapojit se do normálního života.
Sociální pracovník	poskytuje sociální poradenství a pomáhá např. při výběru vhodného vzdělávacího zařízení, integraci do pracovního procesu, výběru vhodné péče a asistenta tak, aby vše vyhovovalo potřebám klientů.
Fyzioterapeut	má velmi významnou roli v týmu odborníků pečujících o postiženého. Provádí a stanoví ve spolupráci s ošetřujícím lékařem vhodnou fyzioterapii a rehabilitaci, které obnovují ztracené funkce, zlepšují pohyblivost, mírní bolesti a zpomalují progresi. Udržováním fyzické kondice se zachovává soběstačnost co nejdéle, což vede ke zkvalitnění života.
Ergoterapeut	pomáhá při zvládnutí běžných činností každodenního života. Tím se udržuje soběstačnost v co největší možné míře a podporuje se aktivita.
Zdravotní sestra	má významnou roli při péči v nemocnici a pomáhá v období nemoci, aby postižená osoba dokázala zvládnout vše, co je potřeba, a aby se co nejdříve vrátila do normálního stavu.

**Otázka:** Jak mohu zjistit, kde existuje specializované centrum na Pompeho nemoc?

**Odpověď:** Existuje jen několik zdravotnických zařízení na celém světě, které se specializují výhradně na léčbu Pompeho nemoci. Kliniky a rehabilitační centra, která mají zkušenosti s léčbou nervosvalových nebo vzácných onemocnění, mohou také poskytnout odbornou péči osobám s Pompeho nemocí. Ve Spojených státech má celonárodní Asociace muskulárních dystrofií (MDA) více než 235 klinik s odborným

## JAKÁ JE SPRÁVNÁ PÉČE O PACIENTY S POMPEHO NEMOCÍ

zdravotnickým personálem, které se specializují na léčbu nervosvalových poruch. Lidé s Pompeho nemocí se zde mohou také léčit. MDA je nezisková organizace, jejímž cílem je bojovat proti nervosvalovým onemocněním prostřednictvím celonárodního výzkumu, programu lékařské specializované péče a rozšířeného vzdělávání pro odborníky, rodiny a postižené osoby. Pompeho nemoc je jednou z asi 40 nervosvalových onemocnění, kterými se MDA zabývá.

MDA vydala speciálně pro rodiny postižených publikaci s názvem "Učíme se žít s nervosvalovým onemocněním, informace pro rodiče." V této knize se dozvíte, jak čelit tomuto onemocnění, jak zvládat své pocity, jak důležité jsou rodinné vztahy a jaké jsou potřeby postiženého dítěte. Kniha je k dispozici na webových stránkách MDA.

Webová stránka MDA obsahuje i jiné užitečné informace (viz [www.mdaua.org](http://www.mdaua.org)) nebo můžete MDA kontaktovat na telefonním čísle (800) 572-1717 (USA) nebo (520) 529-2000 (mezinárodní).

V Evropě a ostatních světadílech existují také jiná specializovaná centra pro osoby s nervosvalovým onemocněním. Některé kontakty najdete na konci této kapitoly.

### **Otázka: Jaká je role rodiny postiženého?**

**Odpověď:** Role rodiny je velmi důležitá ve stanovení a vypracování individuálního plánu péče o postiženou osobu. Ve spolupráci s odborným lékařem a specializovaným centrem tvoří rodina jednotný tým, jehož cílem je co nejlépe uspokojit potřeby postiženého dítěte nebo dospělého jedince. Rodiny a pacienti by měli vytvořit partnerství s profesionálním týmem na všech úrovních, aby měl každý srovnatelné možnosti ve stanovení cílů kvalitní péče. Různé potřeby spojené s péčí mohou zahrnovat například delší odloučení od rodiny v důsledku hospitalizace a léčby, náklady na dopravu, náklady spojené s ubytováním mimo domov, ztráty vzniklé neplacenou dovolenou na pracovišti pečujících členů rodiny, nákup nebo pronájem ortopedických a kompenzačních pomůcek včetně speciálně upraveného vozidla, asistenční péče, pravidelné návštěvy lékaře, rekvalifikační a vzdělávací kurzy pro postižené osoby i pečující. Rodina i postižený by měli být stále informováni o všech krocích léčby i o všech novinkách týkajících se výzkumu, nových lécích či terapeutických metod, a to vše vhodným a citlivým způsobem, který by nepoškodil rodinné vztahy. V rámci individuální péče by každý, kdo trpí touto chorobou, měl dostat kontakt na neziskové organizace zabývající se touto problematikou, na specializovaná centra, na sociálního pracovníka, asistenty, pečovatelské služby a jiné organizace, které mu mohou pomoci v multidisciplinární péči. Rodina a všichni pečující by měli v pravidelných intervalech aktualizovat plán péče a zhodnotit pacientův pokrok. To zaručí komplexní koordinovanou péči, v jejímž středu se bude nacházet rodina, která se stane rovnocenným partnerem pro lékařský tým.

**Otázka: Kam se mohu obrátit o pomoc se všemi problémy, kterým budu muset čelit, kromě svého lékaře?**

## JAKÁ JE SPRÁVNÁ PÉČE O PACIENTY S POMPEHO NEMOCÍ

**Odpověď:** Ve Spojených státech je k dispozici rozsáhlá síť informačních zdrojů veřejných i soukromých, které mohou snížit zátěž z této nemoci a nabídnout pacientovi s Pompeho nemocí kvalitní život. Zde najdete informace o tom, jak můžete získat finanční pomoc od vládních i neziskových organizací, kde najít lékařskou a sociální pomoc, jaké jsou možnosti vzdělávání a zaměstnání, jak si zajistit domácí péči, jaká jsou vaše práva a mnoho dalších užitečných rad. Kontakty na informační zdroje v jiných zemích najdete na konci této kapitoly.

Velmi užitečné jsou též informace, které si mezi sebou vzájemně vyměňují pacienti nebo rodiny postižených. Dalším důležitým aspektem je též poskytnout podporu pro sourozence, prarodiče a ostatní členy rodiny postiženého.

### **Otázka: Mám pocit, že vím o Pompeho nemoci víc než lékaři a zdravotníci, kteří léčí mé dítě. Co s tím mohu dělat?**

**Odpověď:** Stává se dost často, že pečující i samotní pacienti postižení nějakou z vzácných chorob si uvědomují, že jedinou možností jak si zajistit přístup k adekvátní léčbě, je dozvědět se o své chorobě maximum informací. Znalosti z tohoto oboru mohou být velkou výhodou, když máte co do činění s více poskytovateli zdravotní péče. Měli byste mít přehled o tom, co každý dělá, a tak předcházet možným chybám a omylům z jejich strany. Mohou nastat situace, kdy budete muset poradit například dětskému lékaři, obvodnímu lékaři nebo personálu na pohotovosti, kteří nemají dostatek zkušeností s touto chorobou. Považujte své znalosti za obrovskou výhodu a neváhejte je sdílet v případě potřeby i s lékaři. Máte-li z něčeho obavy nebo pochybujete-li o nějakém kroku ze strany odborného personálu, neváhejte se na všechno zeptat a ujistit se, že to je ve váš prospěch. Pamatujte, že nikdo jiný nemá větší právo a zájem podílet se na vaší léčbě nebo péči o vaše dítě než vy samotní.

### **Kde se dozvím víc:**

- **The International Pompe Association (IPA) (Mezinárodní asociace pro Pompeho nemoc)** zde najdete informace o všech patientských organizacích sdružujících osoby s Pompeho nemocí po celém světě. Webové stránky obsahují také novinky z výzkumu a jiné odborné články: [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org).
- [Understanding Pompe Disease](http://www.pompe.com) - brožurka o Pompeho nemoci. K dispozici na [www.pompe.com](http://www.pompe.com).
- Průvodce pro lékaře zabývajících se Pompeho nemocí je možné objednat od Národní organizace pro vzácná onemocnění:
- [www.rarediseases.org/programs/pompe\\_brochure.html](http://www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html)
- Ve Spojených státech (MDA) na [www.mdausa.org/clinics](http://www.mdausa.org/clinics).
- Evropě (EAMDA) na [www.eamda.net](http://www.eamda.net)

## JAKÁ JE SPRÁVNÁ PÉČE O PACIENTY S POMPEHO NEMOCÍ

*Tato publikace je určena k poskytování obecných informací a je distribuována v rámci veřejné služby Mezinárodní Pompeho asociace s tím, že tato organizace není zapojena do poskytování lékařské nebo jiné odborné služby. Medicína je věda, která se neustále vyvíjí, proto není vyloučeno, že zde budou chyby nebo určité nepřesnosti, obzvláště, jedná-li se o takto složitý materiál. Proto doporučujeme porovnat zde uvedené informace s informacemi z jiných zdrojů a vše konzultovat s ošetřujícím lékařem.*

Český překlad byl proveden Dona Jandová Žalmanová z Asociace muskulárních dystofiků v. Er a text byl revidován lékař Alena Mrázová