



Ricevere la giusta assistenza per la Malattia di Pompe

È necessaria un'equipe di sanitari per far fronte a tutte le esigenze che possono presentarsi durante la progressione della malattia. Ogni membro della tua equipe sanitaria avrà certamente eccezionali competenze da offrirti. È necessario che un medico funga da responsabile dell'equipe e coordini le cure fornite da tutti. Tuttavia, dato che la Malattia di Pompe è molto rara, è possibile trovarsi ad interagire con medici che non hanno mai curato pazienti con questo tipo di malattia neuromuscolare. Sarà utile collaborare strettamente con l'equipe medica per ricevere l'assistenza e i servizi di cui tu o il tuo bambino avete realmente bisogno. Documentarsi il più possibile sulla Malattia di Pompe può aiutarti ad assumere una maggiore responsabilità nelle tue cure mediche.



Domanda (D): So che è importante imparare a conoscere la Malattia di Pompe, ma da dove posso iniziare?

Risposta (R): Puoi trovare buone fonti d'informazione su Internet. Molte di queste fonti provengono da gruppi creati da pazienti o genitori di bambini affetti dalla Malattia di Pompe. Puoi apprendere molte informazioni anche da gruppi che supportano la ricerca sulle malattie neuromuscolari, nonché da enti governativi e importanti centri medici di tutto il mondo.

D: Come viene trattata la Malattia di Pompe?

R: Esiste una terapia specifica, chiamata Myozyme, farmaco commercializzato in diversi Paesi del Mondo. Questo trattamento è in grado di fermare la progressione della malattia e/o migliorare la funzione.

Terapie di supporto aiutano i pazienti affetti da Malattia di Pompe a mantenere la loro forza ed a prevenire i problemi legati alla debolezza muscolare. Le terapie di supporto devono essere disegnate *ad hoc* per ciascun paziente. La terapia respiratoria può fornire il supporto necessario alla respirazione. La fisioterapia può facilitare nel movimento, diminuire la rigidità delle articolazioni, rinforzare i muscoli e lenire il dolore. Una terapia dietetica appropriata aiuta a mantenere l'apporto calorico giornaliero necessario, prevenendo la perdita di peso.

Le persone con Malattia di Pompe si trovano di fronte a sfide nuove con il progredire della malattia. Ottenere una terapia appropriata da un'equipe di sanitari esperto ad avere il supporto quotidiano da chi vive con il paziente può aiutare a vivere ogni giorno al meglio.

D: Chi sono le persone chiave della mia equipe sanitaria?

R: Occorre un ampio spettro di competenze per fare fronte alle necessità dei pazienti affetti dalla Malattia di Pompe. Oltre al medico curante, l'equipe medica può includere gli specialisti elencati nella tabella seguente. L'equipe ti chiederà di tenerla informata su eventuali cambiamenti di salute o nuovi sintomi. Accertati che ogni membro dell'equipe conosca il tipo di cure che ti hanno prescritto gli altri medici. Se il tuo bambino ha la Malattia di Pompe, dovrai tenere traccia dei sintomi e delle reazioni del bambino al trattamento e assisterlo con terapie di supporto.

Medico di Medicina Generale:	Medico che costituisce il primo contatto per ogni cittadino con un problema di salute non diagnosticato e che continua a seguire un paziente per ogni tipo di problematica, indipendentemente dalla causa, dagli organi coinvolti e dalla diagnosi.
Pediatra:	Medico specializzato nella diagnosi e nel trattamento dei bambini
Genetista medico:	Medico che si occupa di malattie e disordini almeno in parte di origine genetica.
Neurologo:	Medico specializzato nella diagnosi e nel trattamento di problemi del sistema nervoso. Include malattie del cervello, della spina dorsale, dei nervi e dei muscoli.
Cardiologo:	Medico specializzato nella struttura, funzione e nelle patologie cardiache.
Pneumologo:	Cura problemi respiratori causati dall'indebolimento muscolare.
Gastroenterologo:	Medico specializzato nella diagnosi e trattamento dei problemi legati al sistema gastrointestinale. Cura problemi legati alla digestione e alle difficoltà alimentari.
Ortopedico:	Medico specializzato nella gestione e trattamento dei problemi legati al sistema scheletrico. Cura la scoliosi (curvatura della colonna vertebrale), contratture (rigidità muscolare) e altri problemi ossei o articolari connessi alla debolezza muscolare.
Fisiopatologo respiratorio:	Lavora con il pneumologo nel trattamento dei pazienti con difficoltà respiratorie. E' necessario nell'utilizzo di dispositivi medici quali respiratori e ventilatori.
Dietista:	Elabora programmi alimentari per tenere sotto controllo il peso e i problemi di deglutizione al fine di mantenere un ottimale stato di salute.

Consulente genetico:	Ha a che fare con gli individui e le famiglie affetti da una malattia genetica o che sono a rischio per una malattia genetica. La consulenza genetica è strutturata per fornire ai pazienti ed alle loro famiglie informazioni sulla loro patologia, i rischi in caso di future gravidanze, e tutte le conoscenze necessarie di supporto per permettere di prendere decisioni in maniera ponderata.
Psicologo:	Aiuta le persone a superare paure e ansie e ad affrontare questioni pratiche.
Assistente sociale:	Agendo secondo i principi, le competenze ed i metodi specifici della professione, supporta il paziente in tutto quello che concerne problemi di tipo economico, familiare e legati alle risorse a disposizione dei pazienti.
Fisioterapista:	Aiuta gli individui con problemi di disabilità fornendo servizi che permettano di ripristinare la funzione muscolare, migliorare la mobilità e di prevenire o limitare disabilità fisiche permanenti.
Terapista occupazionale:	Aiuta nel permettere le persone a partecipare alle attività della vita quotidiana.
Infermiera:	Assiste le persone, sane o ammalate, in tutte le attività utili a mantenere lo stato di salute o a guarire da eventuali patologie.

D: Come posso trovare un centro medico che abbia esperienza nel trattamento di pazienti con la Malattia di Pompe?

R: Esistono solo pochi centri medici al mondo specializzati nel trattamento della Malattia di Pompe.

L'elenco dei principali centri Italiani per la cura della malattia di Pompe è visibile sul sito **AIG** - Associazione Italiana Glicogenosi www.aig-aig.it alla voce Centri cura Glicogenosi.

Tuttavia, anche le cliniche e i centri di riabilitazione che trattano malattie neuromuscolari simili o malattie genetiche rare possono fornire assistenza esperta alle persone affette dalla Malattia di Pompe.

D: Come si può coinvolgere la famiglia?

R: La famiglia è una costante nella vita di un paziente, quindi il piano di cura dovrebbe essere costruito dalla famiglia e dall'equipe medica insieme. Le famiglie e i pazienti dovrebbero creare un rapporto con l'equipe medica per permettere che tutti possano contribuire ugualmente al raggiungimento degli obiettivi. Bisogna tenere conto dei diversi bisogni che includono: ospedalizzazione con conseguente separazione dal nucleo familiare, trasporto, costi d'alloggio, perdita di giorni lavorativi, necessità dispositivi medici, assistenza domiciliare, procedure mediche, riqualificazione professionale. Tutte le informazioni sulle terapie, i trattamenti e le risorse possono essere continuamente condivise con la famiglia e/o il paziente

in maniera appropriata per il tipo di rapporto costruito con la famiglia. La famiglia e l'equipe medica dovrebbero aggiornare regolarmente il piano di cura e progressi raggiunti dal paziente per assicurare un supporto globale e coordinato che sia incentrato sulla famiglia.

D: Oltre a consulenti medici, a chi posso rivolgermi per ottenere assistenza su tutte le questioni pratiche che dovrò affrontare?

R: L' **AIG** - Associazione Italiana Glicogenosi www.aig-aig.it è composta solo da pazienti (e loro familiari) affetti da diverse forme di Glicogenosi e, su tutto il territorio italiano, si muove e opera per:

- dare un aiuto pratico e psicologico alle famiglie e ai pazienti affetti da questa malattia
- sensibilizzare l'opinione pubblica e le Istituzioni
- promuovere la Ricerca Scientifica

Esistono numerosi enti, persone private e gruppi di pazienti che possono assisterti e offrirti il supporto di cui hai bisogno. Possono aiutarti a gestire le tue finanze, a richiedere sussidi statali e aiuti finanziari, a trovare servizi medici e sociali, ad elaborare un programma di istruzione per il tuo bambino, a predisporre un'assistenza domiciliare, a conoscere i tuoi diritti e a gestire questioni professionali e problemi assicurativi.

L'aiuto tra genitori e pazienti con Malattia di Pompe è sicuramente di grande valore. Inoltre, è necessario trovare un aiuto anche per i fratelli, i nonni e gli altri membri della famiglia.

D: Ho la sensazione di sapere di più sulla Malattia di Pompe rispetto ad alcuni medici che si stanno occupando del mio bambino. Che cosa posso fare a tale riguardo?

R: Molti pazienti con malattie rare come la Malattia di Pompe e chi si occupa di loro ritengono che l'unico modo per essere certi di ricevere il giusto trattamento sia imparare quanto più possibile sulla malattia. Il bagaglio di conoscenze può essere un reale vantaggio quando si ha a che fare con numerosi medici. Occorre tenere traccia di ciò che ognuno sta facendo. In tal modo è possibile prevenire eventuali mancanze o errori. Possono verificarsi casi in cui è necessario istruire un pediatra o un medico curante oppure una guardia medica che non possiede molta esperienza con la Malattia di Pompe. Pensa al tuo bagaglio di conoscenze come una competenza che puoi condividere con l'equipe medica. E quando hai dei dubbi, non esitare ad esporli oppure poni domande sul perché di una data azione. Ricorda che nessuno più di te stesso ha maggior interesse nelle tue cure o in quelle del tuo bambino.

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall' IPA - International Pompe Association, fermo restando che l'IPA non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione. L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare fonti mediche.

Tradotto da AIG - Associazione Italiana Glicogenosi www.aig-aig.it