



Lernen, mit Morbus Pompe zu leben

Jeder Pompe-Patient muss lernen, mit einer schweren Erkrankung zu leben, die sich mit der Zeit verschlimmert. Ganz gleich, ob Sie die Eltern eines Kindes sind, das rund um die Uhr versorgt werden muss, ob Sie ein erwachsener Pompe-Patient mit einer leichten Muskelschwäche und Atmungsproblemen sind, oder der Partner eines Pompe-Patienten: Sie müssen mit Veränderungen, die eintreten können, zurecht kommen. Das kann anstrengend sein und einem manchmal auch über den Kopf wachsen. Aber wenn man etwas unternimmt, um sich auf die möglichen Veränderungen vorzubereiten, kann das dabei helfen, neue Herausforderungen zu meistern. Hier finden Sie Strategien, die Ihnen dabei helfen können, herauszufinden, was Sie brauchen, um so gut wie möglich zu leben.



Leben mit Morbus Pompe - Krankheitsbewältigung

Sobald die Diagnose Morbus Pompe gestellt ist, ist es an der Zeit, die verschiedenen Behandlungsmöglichkeiten für diese komplexe Erkrankung mit dem Arzt zu besprechen. Es gibt zwar keine Heilung für die Krankheit, aber es gibt verschiedene Behandlungsmöglichkeiten, die durchaus helfen können. Bis vor kurzem konzentrierte sich die Behandlung rein auf die Symptome, bei der eine Reihe unterstützender Therapien die Folgen der Erkrankung ausgleichen oder mildern sollten. Heute gibt es die Enzymersatztherapie (EET), bei der das fehlende Enzym saure alpha-Glukosidase (GAA) zugeführt wird. Andere Behandlungsansätze werden erforscht.

Die Muskelschwäche, die durch Morbus Pompe verursacht wird, beeinträchtigt viele Teile des Körpers. Sie kann zu Schwierigkeiten beim Gehen und der Mobilität, bei der Atmung, sogar beim Essen und bei einfachen alltäglichen Verrichtungen führen.

F: Welchen Einfluss hat Morbus Pompe auf mein tägliches Leben?

A: Je schwerer die Symptome sind, desto stärker wird das tägliche Leben und auch das Zusammenleben mit anderen beeinflusst. Wenn die Muskeln schwächer werden, kann es auch schwerer werden zu stehen, zu gehen, sich zu bücken, von einem Stuhl aufzustehen, Treppen zu steigen, Auto zu fahren oder ganz allgemein sich zu bewegen.

Lernen, mit Morbus Pompe zu leben

Unter Umständen müssen Sie Ihre Abläufe ändern oder neue Wege finden, zu Hause, in der Schule oder bei der Arbeit zurecht zu kommen. Es kann auch sein, dass Sie spezielle Vorrichtungen brauchen oder bei bestimmten Tätigkeiten die Hilfe anderer benötigen. Für die meisten Pompe-Patienten und die Personen, die sie betreuen, ist die größte Herausforderung die, die richtige Balance zwischen dem steigenden Bedarf an Unterstützung und dem Wunsch nach Unabhängigkeit zu finden.

Eine der schwierigsten Entscheidungen, die Sie treffen müssen, ist unter Umständen die, wann es Zeit wird, einen Rollstuhl zu benutzen. Wenn Sie an einen Punkt kommen, an dem Sie all Ihre Kraft aufwenden müssen, um ein paar Schritte zu gehen, bleibt Ihnen vielleicht nicht mehr viel Energie, um Ihre sozialen Kontakte zu pflegen oder Ihren liebsten Beschäftigungen nachzugehen. Ein Rollstuhl kann Ihnen dabei helfen, so aktiv wie möglich zu bleiben.

F: Mein Kind scheint an vielen Aktivitäten das Interesse zu verlieren. Wie kann ich ihm dabei helfen, aktiv zu bleiben?

A: Versuchen Sie zunächst einmal herauszufinden, warum Ihr Kind das Interesse verliert. Wenn es nicht genügend Kraft hat, eine bestimmte Aktivität auszuüben, versuchen Sie, ob sie an seine Bedürfnisse angepasst werden kann. Wenn es gerne Fahrrad fährt, könnten Sie zum Beispiel ein Fahrrad für Rollstuhlfahrer oder für Menschen mit Muskelschwäche beschaffen. Oder Sie könnten Aktivitäten vorschlagen, die einem Kind mit Muskelschwäche gefallen könnten, wie Schwimmen, Computerspiele, Kochen, Gartenarbeit oder Kunstunterricht. Wenn Sie den Eindruck haben, dass Ihr Kind einsam ist, könnten Sie über ein Internet-Netzwerk nach einem Pompe-Betroffenen suchen, an dem sich Ihr Kind orientieren könnte (siehe Kapitel Weitere Informationen am Ende dieser Broschüre). Vielleicht gibt es auch einen jungen Erwachsenen in der Nachbarschaft oder einen Freund der Familie, der einmal pro Woche gemeinsam mit Ihrem Kind etwas unternehmen könnte. Wenn all das keinen Erfolg hat oder wenn Ihr Kind depressiv wirkt, sollten Sie auch professionelle psychologische Hilfe in Betracht ziehen. Helfen Sie Ihrem Kind auf jeden Fall so unabhängig wie möglich zu bleiben.

F: Was ist Unterstützungstechnologie oder Assistive Technologie (Fachbegriff aus dem Engl. für technische Hilfsmittel)?

A: Damit ist jede Art von Hilfsmittel gemeint, die einem Menschen mit einer Einschränkung dabei hilft, eine Funktion zu verbessern oder aufrecht zu erhalten. Technische Hilfsmittel können alles sein von einem Löffel mit Spezialgriff bis zu Hightech-Computerhilfen. Diese Hilfsmittel helfen dabei, unabhängig zu bleiben und können Pompe-Patienten dabei unterstützen, besser an der Gemeinschaft teilzuhaben.

F: Welche Hilfsmittel können das Leben mit Morbus Pompe erleichtern?

A: Die richtigen Hilfsmittel für Ihre spezifischen Bedürfnisse können Ihr Leben beträchtlich erleichtern und Ihnen dabei helfen, mehr Dinge selbst zu erledigen. In der folgenden Auflistung finden Sie einige alltägliche Aktivitäten und die Hilfsmittel, die Ihnen oder Ihrem Kind dabei nützlich sein können. Physiotherapeuten und Ergotherapeuten können oft wertvollen Rat geben. Weitere Hilfsquellen finden Sie am Ende des Kapitels unter *Weitere Informationen*.

F: Gibt es Hilfsmittel, die mir das Leben erleichtern?

A: Ja. Hier finden Sie ein paar Beispiele:

Bad, Körperpflege und Toilette:

- Badewannen- oder Duschsitz
- Handbrause
- Lifter
- Toilettensitzerhöhung oder behindertengerechte Toilette
- Toilettensitzkissen für Frauen
- Eine Fernsteuerung für die Beleuchtung
- Haltegriffe in der Badewanne

Menschen mit Muskelschwäche können mit diesen Hilfsmitteln das Waschbecken, die Toilette, Dusche oder Badewanne problemlos erreichen. Sie tragen auch zu einer besseren Intimsphäre bei und sind für Pflegepersonen eine Arbeitserleichterung.

Sitzen und Stehen: Diese Hilfsmittel schaffen Abhilfe bei Problemen, die verursacht werden durch langes Sitzen auf einem harten Untergrund oder in einem Rollstuhl und helfen bei Schwierigkeiten beim Aufstehen.

- Sitzkissen
- Sitzschalen
- Aufstehhilfen
- Angepasste Sitze
- Armlehnen
- Verstellbare Tische

Schlafen:

- Pflegebett mit Schaumstoffmatratze: Die elektrische Höhenverstellung erleichtert das Hinlegen und Aufstehen. Schaumstoffmatratzen passen sich dem Körper gut an und helfen, Druckstellen vorzubeugen.
- Fuß-Lagerungsschiene

Lernen, mit Morbus Pompe zu leben

Mobilität:

- Gehstock
- Rollator
- Rollstuhl
- Elektro-Scooter oder Elektromobil
- Umgebautes Auto

Diese Hilfsmittel tragen zur Mobilität bei, indem sie die Gehfähigkeit unterstützen oder Muskelschmerzen verringern helfen. Elektrische Rollstühle, Elektro-Scooter, Elektromobile und Autos verhelfen zu mehr Unabhängigkeit.

Umbaumaßnahmen zu Hause/am Arbeitsplatz:

- Rampen
- Rollstuhlgerechte Türbreiten
- Rollstuhlgerechte Toilette und Küche
- Aufzug oder Treppenlift

Kommunikation und Unabhängigkeit: Es gibt viele Hilfsmittel, die Menschen, die Sprechschwierigkeiten haben oder gar nicht sprechen können, die Kommunikation ermöglichen.

- Eine einfache Kommunikationskarte mit Symbolen und/oder Wörtern, auf die der Patient zeigen kann
- Schreibtelefon
- Computer
- SprachausgabegeräteTrackballs
- Intercom-Systeme
- Universal-Fernbedienungen

Damit bleiben Pompe-Patienten und ihre Pflegepersonen mit der Außenwelt verbunden. So wird z. B. das An- und Ausschalten von Lichtern und Geräten erleichtert und es ist einfacher mit jemandem an der Haustür oder in einem anderen Raum zu sprechen.

Es gibt Behandlungsrichtlinien für Kontrakturen (bleibende Verkürzungen von Muskeln oder Sehnen) und Deformierungen bei neuromuskulären Erkrankungen, die auch Pompe-Patienten befolgen sollten. Kontrakturen und Deformierungen sollte vorgebeugt werden, indem den Kräften, die die Verformung verursachen, sanft entgegengewirkt wird. Dazu gehören tägliches Dehnen, Korrektur der Position, Anpassung von Orthesen und unterstützende Hilfen in allen Positionen, besonders beim Sitzen und dem gestützten Stehen und dabei ist es auch wichtig, den Patienten und die Familie entsprechend einzuweisen.

Lernen, mit Morbus Pompe zu leben

Hilfsmittel und Orthesen können wichtig dabei sein, Kontrakturen und Deformierungen in den Griff zu bekommen. Sie können dabei besonders Menschen, die nicht selbstständig ihr Gewicht verlagern oder ihre Lage verändern können, helfen, sich in eine andere Position zu begeben und Druck zu entlasten zum Schutz vor Wundliegen. Die Versorgung mit Orthesen beinhaltet z.B.:

- Knöchel-Fuß-Orthesen zur Vorbeugung von Kontrakturen des Sprunggelenks (Plantarflexion – Absenken der Fußsohle Richtung Boden).
- Oberschenkelmanschetten um Kontrakturen des Tractus Iliotibialis vorzubeugen (Der Tractus Iliotibialis ist eine Sehnenplatte, die an der Außenseite des Oberschenkels am Knie verläuft).
- Knieschienen um Kniebeugekontrakturen (das Knie lässt sich nicht ganz strecken) vorzubeugen.
- Lagerungsschienen für Handgelenk/Hand/Finger für leichte bis mäßig ausgeprägte Hand- und Fingerkontrakturen.
- Sitzsysteme für Rehauggys oder Rollstühle, um Kontrakturen und Deformierungen insbesondere der Wirbelsäule vorzubeugen oder zu mindern. Die Sitzsysteme sollten Folgendes beinhalten:
 - Stabiler Sitz und Rückenteil
 - Hüftführung
 - Seitliche Führung des Rumpfes
 - Kniepelotten
 - Bei Bedarf Kopfstütze
 - Maßgefertigte Sitzschalen
- Stehgeräte werden als sinnvoll zur Prophylaxe oder Minimierung einer Osteoporose (Verlust an Knochenmasse) eingestuft:
 - Stehgeräte verstellbar in verschiedene Positionen (liegend, schräg, vertikal)
 - Elektrorollstühle mit Stehfunktion oder andere elektrisch betriebene Stehgeräte.
 - Elektrorollstühle mit elektrischer Kanteleung, Liftfunktion und elektrisch verstellbaren Fußteilen ermöglichen eine unabhängige Veränderung der Sitzposition und eine Gewichtsverlagerung und helfen dabei, Kontrakturen so gering wie möglich zu halten und die Haut intakt zu halten.
- In manchen Fällen, in denen eine konservative Behandlung nicht ausreicht, kann eine orthopädische Operation notwendig sein wie z.B. bei Skoliosen, obwohl die

Lernen, mit Morbus Pompe zu leben

Ergebnisse einer Wirbelsäulenoperation manchmal nicht optimal sind.

- Bei orthopädischen Operationen sollten geeignete Vorsichtsmaßnahmen bei der Narkose getroffen werden.

F: Was kann ich zusätzlich tun, um auf die Zukunft gut vorbereitet zu sein?

A: Sich auf die Veränderungen der Bedürfnisse einzustellen, kann dabei helfen, ein möglichst erfülltes Leben zu führen. Wenn Sie für ein kleines Kind mit M. Pompe sorgen, ist es zum Beispiel wichtig, gemeinsam mit der Schule zu planen, wie es gut dort zurechtkommt. Ein erwachsener Pompe-Patient muss unter Umständen den Arbeitgeber darum bitten, einige Veränderungen am Arbeitsplatz vorzunehmen, um weiter arbeiten zu können. Wenden Sie sich an Behörden und die Sozialversicherungsträger, um sich über Ihre Rechte zu informieren. Hilfe anzunehmen – oder im Bedarfsfall um Hilfe zu bitten – kann das Leben beträchtlich erleichtern. Es kann auch hilfreich sein, andere Betroffene um Rat oder Unterstützung zu bitten. Sie haben vielleicht gute Vorschläge, wie Sie Probleme zu Hause, in der Schule oder bei der Arbeit lösen können. Ihre Interessen und Hobbys beizubehalten, wird Ihnen helfen, eine positive Einstellung zu bewahren.

Auf der englischsprachigen Webseite der IPA www.worldpompe.org finden Sie unter der Rubrik "Patients Helping Patients" viele nützliche Informationen.

Weitere Informationen

(Die folgenden Verweise und Links auf weitere Informationsquellen entsprechen nur teilweise dem englischen Original, da sie sich – soweit nicht entsprechend gekennzeichnet – auf den deutschen Sprachraum beziehen.)

Bei diesen Gruppen finden Sie Rat, Information und Unterstützung, wie Sie sich auf veränderte Bedürfnisse vorbereiten können:

- Die **Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V. (SHG Glykogenose)** ist ein Verein von Patienten mit verschiedenen Glykogenosen und deren Familien. Die SHG veranstaltet einmal jährlich ein Patiententreffen mit einem eintägigen Pompe-Workshop mit Fachreferaten zu aktuellen Themen und gibt einen Informationsrundbrief („Glykopost“) heraus. Auf der Homepage www.glykogenose.de erhalten Sie viele Informationen zu Morbus Pompe.
- Patienten in Österreich erhalten Informationen auf der Homepage der österreichischen Pompe-Patientengruppe www.morbus-pompe.at
- Umfassende Informationen zu Morbus Pompe finden Sie auf der privaten Homepage www.pompe-portal.de.

Lernen, mit Morbus Pompe zu leben

- Informationen zu allgemeinen Fragen zu neuromuskulären Erkrankungen oder zu Behandlungszentren finden Sie auf der Homepage der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke www.dgm.org
- Auf der Homepage der Firma Genzyme in Deutschland www.genzyme.de erhalten Sie unter der Rubrik „Blickpunkt Therapie“ Informationen zu Morbus Pompe sowie die Informationsbroschüre „Fragen und Antworten zu Morbus Pompe“.
- Hilfsmittelverzeichnisse:
https://hilfsmittel.gkv-spitzenverband.de/hmvAnzeigen_input.action
<http://db1.rehadat.de/gkv2/Gkv.KHS?Usage=GKV&State=-1>

Weitere englischsprachige Informationsquellen:

- **Die International Pompe Association (IPA)** ist ein internationaler Zusammenschluss von Selbsthilfegruppen weltweit für Pompe-Betroffene. Die IPA hilft Patienten, Angehörigen und Beschäftigten im Gesundheitswesen weltweit dabei, Erfahrungen und Erkenntnisse über Kontinente und Kulturen hinweg auszutauschen. Die Kontaktadresse für Ihr Land finden Sie auf der IPA-Webseite www.worldpompe.org
- Die englischsprachige Webseite der Pompe Community der Firma Genzyme stellt umfassende Informationen über die Erkrankung zur Verfügung und informiert über Unterstützung bei der Krankheitsbewältigung unter www.pompe.com. Understanding Pompe Disease ist eine kostenlose englischsprachige Broschüre, die eine gute Einführung in Morbus Pompe darstellt.
- American College of Medical Genetics (ACMG) Practical Guideline: Pompe Disease Diagnosis and Management Guideline 2006. Vol. 8. No. 5. Die ACMG Guidelines wurden für Ärzte und anderes medizinisches Personal verfasst. http://www.acmg.net/resources/policies/Pompe_Disease.pdf
- Physical Therapy Management of Pompe Disease: May 2006. Vol 8. No.5
Laura E. Case, PT, DPT and Priya Kishnani, MD

Diese Broschüre hat zum Ziel, allgemeine Informationen zum genannten Thema zur Verfügung zu stellen. Die Veröffentlichung ist ein Service der International Pompe Association, und es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die International Pompe Association keinesfalls medizinische oder andere professionelle Dienstleistungen erbringt. Die Medizin ist eine Wissenschaft, die ständigen Veränderungen unterworfen ist. Bedingt durch Fehler und Änderungen in der Behandlung kann keine Gewähr für die vollständige Exaktheit einer solch komplexen Materie übernommen werden. Es ist unabdingbar, diese Informationen von anderen Quellen, insbesondere dem behandelnden Arzt, absichern zu lassen.