

## 1. IOPD...

### THIS PARENT'S VIEW

Sarah Musgrove

IOPD Mom x2, Cattle Rancher, RN, BSN

\*You don't have to be a nurse to be a caregiver! The journey is YOURS!

### FORME INFANTILE DE LA MALADIE DE POMPE

### LE POINT DE VUE D'UN PARENT

Sarah Musgrove

Maman de l'OIDP x2, (forme infantile) éleveur de bétail, IA, BSN

\*Vous n'avez pas besoin d'être une infirmière pour être un soignant ! Le voyage est le vôtre !

## 2. Two of a kind... literally!

Bruce, 10

Myra, almost 3!

If our genetics are a cookbook,

Mom has a typo (mutation) in Chapter (gene) 5,

Dad is missing (deletion) in Chapter 18...

This combination creates the unique recipe for low GAA activity, the natural occurring enzyme that breaks down glycogen

Deux d'une sorte... littéralement !

Bruce, 10 ans

Myra, presque 3 ans !

Si nos gènes sont un livre de cuisine,

Maman a une coquille (mutation) dans chapitre (gène) 5,

Papa est absent (délétion) dans chapitre 18...

Cette combinaison crée la recette unique pour une faible activité GAA l'enzyme naturelle l'enzyme qui décompose le glycogène

### 3. Our first diagnostic story -

- Bruce failed kick counts and stress tests; born by c-section and “looked normal”!
- Leg swelling began at two days old...transferred to a NICU in Kansas City at 3 days and diagnosed with a thickened heart (HCM) and electrical cardiac issue (WPW)
- First SVT episode (heart rate EXTREMELY fast) at day 3 and that got docs’ attention
- He was diagnosed clinically (by visualization and diagnostic tests) in 2011
- NBS started in Missouri in 2013 after using his blood for testing calibration

### Notre première histoire de diagnostic -

- Bruce n'a pas réussi à compter les coups de pied et à passer des tests d'effort ; il est né par césarienne et avait "l'air normal" !
- Le gonflement des jambes a commencé à l'âge de deux jours... transféré à l'unité de soins intensifs néonataux de Kansas City à trois jours... et diagnostiqué avec un cœur épaissi (HCM) et un problème cardiaque électrique (WPW).
- Premier épisode de TSV (rythme cardiaque EXTRÊMEMENT rapide) au troisième jour, ce qui a attiré l'attention des médecins.
- Il a été diagnostiqué cliniquement (par visualisation et tests diagnostiques) en 2011.
- Le NBS a commencé dans le Missouri en 2013 après avoir utilisé son sang pour l'étalonnage des tests.

### 4. So, you have a diagnosis too -

- Enzyme Replacement Therapy (ERT)
- Treatment vs. Cure
- Early and consistent ERT is critical and individual!
- Missing one dose here and there is going to happen and that’s ‘ok’ in relative terms

For reference, Bruce started ERT at 13 days old & Myra at 5 days old

\*Mom-RN tip: Never be afraid to watch nurses like a hawk and ask question when accessing, deaccessing, and cleaning the lines used to give medication! If you see something new or different, take a moment to learn or question

Alors, vous avez aussi un diagnostic -

- Traitement par remplacement d'enzymes (ERT)

- Traitement ou guérison

- Une ERT précoce et cohérente est essentielle et individuelle !

- Il est possible d'oublier une dose ici ou là et c'est tout à fait normal, c'est "bien" en termes relatifs

À titre de référence, Bruce a commencé l'ERT à l'âge de 13 jours et Myra à l'âge de 5 jours.

\*Conseil de maman et infirmière : N'ayez jamais peur d'observer les infirmières comme un faucon et de poser des questions lors de l'accès, du retrait et du nettoyage des lignes utilisées pour administrer les médicaments ! Si vous voyez quelque chose de nouveau ou de différent, prenez un moment pour apprendre ou poser des questions.

5. And then Little Sister's story..

- Rule #1 of nursing school...don't get pregnant!
- Myra was diagnosed in utero by amniocentesis at 20 weeks old
- Had 2 fetal ultrasounds to detect heart involvement that started later in the pregnancy
- Mom took boards at 36 weeks pregnant...started Master's same week...
- Born by c-section at 38 weeks and started ERT at 5 days old in the NICU

Et puis l'histoire de Petite Soeur..

- Règle n°1 de l'école d'infirmières...ne pas tomber enceinte !
- Myra a été diagnostiquée in utero par amniocentèse à 20 semaines.
- Deux échographies fœtales ont été réalisées pour détecter une atteinte cardiaque qui a commencé plus tard dans la grossesse.
- La mère a passé les examens à 36 semaines de grossesse... et a commencé sa maîtrise la même semaine...

◦ Née par césarienne à 38 semaines et a commencé l'ERT à 5 jours en L'unité de soins intensifs néonataux (USIN)

6. What the first decade brought us -

- Finding home nursing can be hard – advocate for safe delivery of medications and completely INVOLVED nursing...ERT is a long and tricky process, start to finish!
- Two kids with ports is exhausting....what is THIS fever now?!
- Find a medical team you LOVE
- Know your resources – Patient Advocacy and Palliative Care are there for your child and YOU as their caregiver
- Rare is the new normal

That decade brought us two pretty dang, healthy kids

Ce que la première décennie nous a apporté -

- Il peut être difficile de trouver des infirmières à domicile - il faut plaider pour une administration sûre des médicaments et une implication totale des infirmières... L'ERT est un processus long et délicat, du début à la fin !
- Deux enfants avec des ports, c'est épuisant.... quelle est CETTE fièvre maintenant ?!
- Trouvez une équipe médicale que vous AIMEZ
- Connaissez vos ressources - Les services de défense des patients et les soins palliatifs sont là pour votre enfant et VOUS en tant que soignant.
- La rareté est la nouvelle normalité

Cette décennie nous a apporté deux enfants en bonne santé !

7. What we continually learn -

- Nothing is the same
- Nothing stays the same
- Power in advocacy and self-education
- The research and advocacy world is constantly working for Pompe
- Find tools to support home life – pulse oximeters, thermometers, nursing!

Use your resources... Hospital, State, Insurance, Lawyer Fellow Pompe Warriors!

Ce que nous apprenons continuellement -

- Rien n'est pareil
- Rien ne reste pareil
- Le pouvoir du plaidoyer et de l'auto-éducation
- Le monde de la recherche et du plaidoyer travaille constamment pour la Pompe.
- Trouvez des outils pour soutenir la vie à la maison - oxymètres de pouls, thermomètres, soins infirmiers !

Utilisez vos ressources... l'hôpital, l'État, l'assurance, l'avocat... Amis de la Pompe !

## 8. BE A VOICE!

(but at your speed)

There is a balance, and you will find it. Just know it will evolve!

These kids are warriors!

We have good days, we have GREAT days, and we have days we even forget about Pompe!

Educate yourself!

We have a Day 1 Guide for that! [PompeInformation@gmail.com](mailto:PompeInformation@gmail.com)

SOYEZ UNE VOIX !

(mais à votre rythme)

Il y a un équilibre, et vous le trouverez. Sachez simplement qu'il évoluera !

Ces enfants sont des guerriers !

Nous avons de bonnes journées, nous avons de GRANDES journées, et nous avons des jours où nous oublions même la Pompe !

Informez-vous !

Nous avons un Guide du Jour 1 pour cela ! [PompeInformation@gmail.com](mailto:PompeInformation@gmail.com)

## 9. THANK YOU,

POMPE ALLIANCE!

John, Sarah, Bruce & Myra

MERCI,

POMPE ALLIANCE !

John, Sarah, Bruce et Myra

