



Wie finde ich einen Arzt für die Enzymersatztherapie

Die Behandlung für Morbus Pompe ist jetzt vielen Patienten weltweit zugänglich – ein großartiger Erfolg. Jedoch ist die Frage der Kostenerstattung in vielen Ländern noch nicht geklärt. Als Pompe-Patient wollen Sie bestimmt mehr über die Chance erfahren, die Ihnen die Behandlung mit Myozyme bietet und wie Sie davon profitieren können. Aber zuvor müssen Sie in Erfahrung bringen, ob die Kosten für Myozyme erstattet werden. Danach müssen Sie einen erfahrenen Arzt finden, der gewillt und in der Lage ist, Sie zu behandeln. Das ist manchmal mit etwas Zeit und Mühe verbunden. Aber es gibt Mittel und Wege, die Suche zu erleichtern. Wenn Sie einen Arzt gefunden haben, der bereit ist, Sie zu behandeln, muss durch eine Untersuchung sichergestellt werden, dass die Behandlung für Sie geeignet ist. In diesem Kapitel erfahren Sie, wo Sie einen Arzt für die Enzymersatztherapie finden könnten und welche medizinischen Untersuchungen auf Sie zukommen können.



F Wie kann ich einen Arzt für die Voruntersuchung und für die Enzymersatztherapie finden?

A Bevor Sie mit der Behandlung mit Myozyme beginnen können, müssen Sie zuerst einen Arzt finden, der dazu bereit ist. Das kann von Land zu Land verschieden sein. In manchen Ländern gibt es Kompetenzzentren, die die Behandlung von Pompe-Patienten überwachen. In anderen

Ländern wiederum muss der Patient einen Arzt für die Behandlung im örtlichen Krankenhaus ausfindig machen. Bei der Suche nach einem Pompe-Experten in Ihrem Land können Sie mit der Kontaktperson der International Pompe Association (IPA) unter www.worldpompe.org/interpom.html in Verbindung treten. In Deutschland können Sie über die Patientenorganisation www.glyyogenose.de Unterstützung finden.



Andere Bezeichnungen für Morbus Pompe

Mangel an saurer Alpha-Glukosidase, Mangel an saurer Maltase (engl.: acid maltase deficiency – AMD), Glykogenspeicherkrankheit, Glykogenose Typ II und lysosomaler Alpha-Glukosidase-Mangel.

Wie finde ich einen Arzt für die Enzyersatztherapie (Fortsetzung)

Informationen und Unterstützung erhalten Sie auch über die privaten Webseiten www.morbus-pompe.de und www.pompe-therapie.de. Sollten Sie die Kontaktperson für Ihr Land nicht finden, wenden Sie sich bitte über die Website www.worldpompe.org/secretariat.html an die IPA.

In einigen Ländern bietet die Landesvertretung von Genzyme Unterstützung bei der Suche nach einem Pompe-Experten.

F Welche Fragen sollte ich dem Arzt stellen, der bereit wäre mich zu behandeln?

A Wenn Sie einen Arzt gefunden haben, der bereit ist, Sie mit Myozyme zu behandeln, sollten Sie unbedingt vor Behandlungsbeginn Ihre Fragen in einem Gespräch mit ihm klären. Bereiten Sie sich gut auf dieses Gespräch vor. Machen Sie eine Liste mit all Ihren Fragen, einschließlich der Fragen nach Voruntersuchung, Kostenerstattung, allergischen Reaktionen, medizinischen Untersuchungen und Rehabilitation.

Hier finden Sie ein paar Beispiele. Je nach Land sind manche Fragen wichtiger als andere:

- Behandeln Sie auch andere Pompe-Patienten?
- Haben Sie Kontakt zu anderen Spezialisten, die Erfahrung in der Behandlung von Morbus Pompe und der EET haben?
- Haben Sie Erfahrung mit Infusionstherapien?

- Sind Sie bereit, mich bei versicherungsrelevanten Formalitäten zu unterstützen?
- Sind vor der Infusionstherapie weitere medizinische Untersuchungen und Tests notwendig?
- An welchen Tagen und zu welcher Uhrzeit könnte die Therapie durchgeführt werden?
- Wie lange wird die Infusion dauern?
- Wo wird die Infusion stattfinden – im nächstgelegenen Krankenhaus oder zu Hause?
- Wie wird ein Infusionstag ablaufen?
- Werde ich einen Port-a-Kath benötigen oder werde ich jedes Mal eine neue Infusionsnadel bekommen?
- Was passiert, wenn ich eine allergische Reaktion habe?
- Könnten Sie mir das Enzym auch bei mir zu Hause verabreichen?
- Was geschieht, wenn Sie in Urlaub sind? Haben Sie eine Vertretung?
- Nach Therapiebeginn benötige ich möglicherweise Überweisungen zu anderen Spezialisten wie z.B. Reha-Spezialisten, Physiotherapeuten oder Logopäden. Können Sie mich überweisen?
- Haben Sie bereits in der Vergangenheit bei Krankheitsregistern mitgewirkt? Wären Sie bereit, meinen Krankheitsstatus im Pompe Registry zu dokumentieren?
- Sind Sie bereit, regelmäßig Verlaufskontrollen durchzuführen?

F Welche medizinische Betreuung brauche ich zusätzlich zu meinem behandelnden Arzt?

A Wenn bei Ihnen Morbus Pompe diagnostiziert wurde, benötigen Sie die medizinische Betreuung einer ganzen Reihe von Spezialisten. Das sind in der Regel ein Genetiker, ein Kinderarzt oder ein Neurologe, die Ihren Krankheitsverlauf überwachen und Sie zu anderen Spezialisten wie z. B. Physiotherapeuten, Sprachtherapeuten, Ernährungstherapeuten und Pulmologen überweisen, die wiederum die spezifischen Symptome behandeln. Es können auch Klinikärzte und anderes medizinisches Personal zur Behandlungsunterstützung notwendig sein. Die einzelnen Mitglieder des Behandlungsteams sollten sich gegenseitig auf dem Laufenden halten. In dem Kapitel „Die richtige medizinische Betreuung bei Morbus Pompe“ unter www.worldpompe.org/pompeconnections.html erhalten Sie mehr Informationen zu diesem Thema.

F Was muss ich tun, bevor ich Myozyme bekomme?

A Bevor bei Ihnen die Behandlung mit Myozyme beginnen kann, muss bei Ihnen die Diagnose gesichert sein. Das heißt, Sie benötigen ein medizinisches Dokument, aus dem Ihre Enzymaktivität hervorgeht und/oder die DNS-Mutationsanalyse. Ihr Arzt wird unter Umständen auch eine Reihe

von Voruntersuchungen durchführen, bevor er mit der Therapie beginnt. Dazu können die folgenden Untersuchungen gehören: eine Herzuntersuchung (Messung von Herzfrequenz und -rhythmus sowie Anfertigen eines EKG), neurologische Untersuchungen (Messung von Kraft und Funktion von Muskelgruppen), Lungenfunktionstests (Messung von Atemfrequenz und Lungenvolumen), Blutuntersuchungen (Elektrolyte, Blutfette, Proteine und Enzyme) ein Schwangerschaftstest oder ein Hörtest.

Die Untersuchungsergebnisse dienen als Ausgangswerte, bevor die Therapie beginnt. Im Verlauf der Therapie können diese Tests wiederholt werden um die Wirksamkeit bewerten zu können.

Da Myozyme als intravenöse Infusion verabreicht wird, wird Ihr Arzt untersuchen, ob bei Ihnen die Venen gut zugänglich sind. Falls das bei Ihnen sehr schwierig ist oder Sie große Angst vor dem Legen des Zugangs haben, schlägt er Ihnen vielleicht einen Port-a-Kath oder ein ähnliches System vor. Ein Port-a-Kath wird unter lokaler oder allgemeiner Betäubung im Brustraum unter der Hautoberfläche eingepflanzt. Er bietet den Vorteil, dass Ihre Venen so jederzeit leicht zugänglich sind. Ein Nachteil ist das gegenüber einem normalen venösen Zugang erhöhte Infektionsrisiko. Vor einem solchen Eingriff sollten Sie und Ihr Arzt diese Option eingehend besprechen.

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 betreuenden Arzt absichern zu lassen.