폼페병 올바로 치료하기

폼페병이 진행되면서 일어날 수 있는 모든 요구에 대응하기 위해서는 하나의 의료팀이 필요합니다. 당신의 의료팀의 각 멤버는 저마다의 고유 기술을 제공할 것입니다. 의사 한명이 팀 리더 역할을 맡아서 다른 의료 종사자들이 제공하는 치료를 조정하는 역할을 할 것입니다. 그러나 폼페병은 아주 희귀한 질환이라서 신경근 질환을 한 번도 치료해본 적이 없는 의료 종사자도 만나게 될 수 있습니다. 의료팀과 긴밀하게 협조함으로써 당신 혹은 당신의 아이에게 정말로 필요한 치료와 서비스를 받을 수 있을 것입니다. 폼페병에 관해 알 수 있는 모든 것을 배우는 것이 당신 자신을 돌보는 일을 스스로 책임지게 만들 수 있습니다. 이 유인물이 그 시작점이 되어줄 것입니다.

Q: 폼페병에 대해 공부가 필요하다는 것은 알고 있지만 어디서부터 시작해야 할까요?

A: 인터넷에서 좋은 정보원을 찾을 수 있습니다. 대부분의 것들은 폼페병 환자나 환자의 부모들이 시작한 단체에서 나온 것입니다. 또한 신경근 질환에 대한 연구를 지원하는 단체는 물론, 정부기관이나 전 세계 주요 의료 센터들로부터도 많은 것을 배울 수 있습니다. (마지막 페이지의 '더 많은 정보를 알고 싶다면' 란이 좋은 시작점이 될 것입니다).

Q: 폼페병은 어떻게 치료되나요?

A: 미오자임이라 불리는 효과적인 효소 대체 요법이 전 세계 많은 국가에서 시판 중입니다. 이 치료법은 병의 진행을 늦추고 기능을 개선하는데 목적이 있습니다.

미오자임은 미국 내에서 미오자임(160L) 및 루미자임(4000L)이란 이름으로 판매되고 있으며 둘 다 '알글루코시다아제 알파'라는 일반명을 가지고 있습니다. 미오자임에서 루미자임으로의 이름 변화는 미국 FDA의 결정에 의한 것으로 대용량(4000L) 바이오리액터로 생산되는 미오자임이 소용량(160L)으로 생산되는 오리지널 미오자임과 미세하게 다른 생화학적 특성을 가졌기 때문에 다른 이름을 가진 서로 다른 약으로 구분되어야 한다는 이유에서입니다.
미국의 경우, 미오자임은 유아 발병형/조기 발병형 폼페병에 대한 치료제로서 계속 생산 중입니다. 미국 외의 다른 모든 국가에서는 알글루코시다아제 알파를 미오자임이라 부르고 있습니다. 이 국

Supported by an Unrestricted grant from genzyme
August 2005 **Code 002**
Rev May 2011

폼페병 올바로 치료하기

가들의 모든 폼페병 환자들은 4000L로부터 생산된 미오자임을 공급 받고 있습니다. 본 유인물에서는 미오자임과 루미자임을 모두 미오자임으로 통칭할 것입니다. 미국의 경우, 나이에 관계없이 유아 발병형 폼페병을 진단받은 어린이나 8세 이하의 아동에게는 루미자임을 사용할 수 없습니다.

보조 요법들은 폼페병 환자가 근력을 유지하고 근육 약화로 인해 발생하는 건강 문제를 예방하는 데에 도움을 줍니다. 보조 요법은 환자의 특정 요구에 맞추어 설계됩니다. 숨쉬기에 필요한 지원으로서 호흡 기능 치료가 제공될 수 있습니다. 물리치료는 운동을 늘리고, 뻣뻣함을 줄이고, 근육을 강화하고, 통증을 완화하는 데 도움이 될 수 있습니다. 식이 요법은 칼로리를 유지하고 체중이 감소되는 것을 막아줍니다. 모든 폼페병 환자는 그들 몸의 작용이 변화함에 따라 어려움에 직면하게 됩니다. 지식을 갖춘 의료팀으로부터 올바른 치료를 받으면서 주변 사람들의 도움도 함께 한다면 매일 매일을 최대한 윤택하게 살아갈 수 있을 것입니다.

Q: 내 의료팀에서 주요 인물들은 누구인가요?

A: 폼페병 환자의 요구를 충족시키기 위해서는 광범위한 기술들이 필요합니다. 당신의 주치의 혹은 1차 의료 종사자 이외에, 당신의 의료팀에 포함될 수 있는 멤버들을 아래 표에 정리해놓았습니다. 당신은 의료팀에게 건강 상태에 대한 변화나 새로운 증상이 있을 때마다 알려줘야 합니다. 각 팀 멤버가 당신이 다른 팀 멤버로부터 치료를 받고 있다는 걸 알도록 하십시오. 만약 아이가 폼페병 환자라면, 당신은 당신의 아이의 증상과 치료에 대한 반응, 그리고 보조적 요법에 대한 모든 것을 기록해야 할 것입니다.

<Table>

- 1차 담당 의사: 아직 진단되지 않은 질환을 가진 환자가 처음 만나는 의사이자 원인, 신체 장기 또는 진단에 상관없이 다양한 의학적 상황에 대한 지속적인 관리를 제공하는 의사.
- 소아과 전문의: 아동 진료에 특화된 의사.
- 의학 유전 전문의: 부분적 혹은 전적으로 유전이 원인인 질환이나 이상 증세에 대한 연구.
- 신경 전문의: 신경계 질환 치료 및 진단을 위해 특별히 훈련 받은 의사. 뇌, 척추, 신경, 근육 질환을 포함.
- 심장 전문의: 심장의 구조, 기능, 질환에 대한 전문가.
- 기도학 또는 호흡기 전문가: 호흡기계의 기능 장애를 다루는 의료 분과. 근육 약화로 인한 호흡 문제를 치료.
- 위장병 전문의: 위장 질환의 진단 및 치료에 특화된 의사. 소화 및 영양 섭취 문제를 치료.
- 정형외과의: 골격계의 기형을 치료하고 바로잡는 전문가. 척추 측만(척추가 굽는 현상), 구축(근육의 수축 고정) 및 기타 근육 약화로 인한 관절이나 뼈 문제를 치료.
- 호흡 기능 치료사: 호흡기 전문의와 함께 호흡에 문제가 있는 환자를 치료. 인공호흡기나 환기기 등의 장비를 다룸.

- 영양사: 적절한 식단을 통한 건강 증진 및 질환 치료에 있어서 식단의 치료적 활용과 관련.
- 유전 상담사: 유전질환이 있거나 그런 질환의 위험성이 있는 개인이나 가족과 상담. 유전 상담은 환자와 가족에게 그들의 질환에 대한 정보, 임신에 대한 위험성, 신중한 결정을 하는 데 도움이 되는 치료를 제공한다.
- 심리학자: 심리 치료와 테스트 및 연구를 위해 교육과 훈련을 받은 사람. 환자들이 두려움과 걱정에 대처하고 실질적인 문제를 다루는 것에 도움을 줌.
- 사회 사업가: 사회과학 및 행동과학을 통해 재정적, 가정적 문제 등에 관한 고객의 요구를 충족.
- 물리 치료사: 장애를 가진 사람의 기능 회복, 운동 능력 개선, 통증 완화, 영구적 신체 장애의 방지 혹은 억제를 위한 서비스 제공. 전반적인 체력과 건강을 회복, 유지, 증진시켜 준다.
- 작업치료사: 일상의 활동에 참여할 수 있도록 돕기 위해 환자의 참여 능력을 증진시키는 일을 시키거나 참여를 지원할 수 있도록 환경을 변화시킴.
- 간호사: 건강하거나 또는 아픈 사람이 자신의 건강이나 회복에 도움이 되는 활동(충분한 힘, 의지 혹은 지식이 있으면 도움 없이 가능한 활동)을 할 수 있게 보조하면서 그 사람이 독립성을 최대한 빨리 회복할 수 있도록 도움.

Q: 폼페병 치료에 경험이 있는 의료 센터를 어떻게 찾을 수 있나요?

A: 폼페병 치료에 특화된 의료 센터는 전 세계에 몇 군데에 불과합니다. 하지만 유사한 신경근 질환이나 희귀 유전 질환을 치료하는 크리닉이나 재활 센터에서도 폼페병 환자에 대한 전문적인 관리를 해줄 수 있을 것입니다. 미국의 경우, 근위축증협회(MDA)가 235개 이상의 신경근 질환에 경험이 있는 간호사, 의사, 치료사를 보유한 병원 협력 크리닉 리스트를 가지고 있습니다. 폼페병 환자도 이러한 서비스를 받을 수 있습니다. MDA는 전국 단위의 연구와 환자들에 대한 의료 서비스 프로그램 및 전문가와 가족들에 대한 집중 강좌를 통해 신경근 질환과 맞서 싸우는 비영리 단체입니다. 폼페병은 MDA의 사명과 서비스의 범위에 포함된 40가지 신경근 질환 중 하나입니다.

폼페병 환자 가족에게는 MDA가 출판한 "Learning to Live with Neuromuscular Disease—a message for parents. (신경근 질환과 살아가는 법 배우기 – 부모들을 위한 메시지)"란 책이 많은 도움이 될 것입니다. 이 책은 새로운 도전을 받아들이기, 감정을 마주하기, 외부 도움의 중요성, 가족 간의 유대, 당신의 아이가 필요로 하는 것 등을 주제로 다루고 있습니다. MDA 웹사이트에서 이 책을 찾을 수 있습니다.

MDA 웹사이트는 유용한 정보를 가지고 있습니다. www.mdausa.org를 보거나 다음 전화로 MDA에 연락 하십시오: (800) 572-1717 (미국내) 혹은 (520) 529-2000 (해외).

Supported by an Unrestricted grant from genzyme
August 2005 **Code 002**
Rev May 2011

유럽 및 다른 대륙의 경우에도 신경근 질환 환자를 위해 특화된 센터들이 있습니다. 다른 국가의 의료 센터를 찾고자 한다면, 다음 페이지의 '더 많은 정보를 알고 싶다면' 란을 참조하십시오.

Q: 내 가족은 어떤 일에 참여할 수 있을까요?

A: "가족"이란 환자의 삶에서 불변의 존재임을 감안할 때, 환자관리 계획은 가족과 의료 종사자들이 한 팀이 되어 필요한 것들을 찾고 그것을 중심으로 수립되어야 합니다. 가족과 환자는 전문가 팀과 함께 치료와 관리의 모든 레벨에서 파트너쉽을 형성함으로써 치료 및 관리의 목적 달성을 위해 동등하게 참여할 수 있어야 합니다. 치료나 입원으로 인한 가족과의 격리 문제를 비롯하여 교통, 숙소 비용, 직장 문제와 개조 차량 등의 특화된 장비, 가사 보조, 정규 의료 절차, 직업 재교육, 그리고 교육 프로그램 등 다양한 요구들이 거론되어야 할 것입니다. 요법, 치료, 자원들에 대한 정보는 지속적으로 환자 또는 환자와 가족들과 공유하되 가족 관계를 세심하게 배려하여 적절하면서도 도움이 되는 방식으로 이루어져야 할 것입니다. 사회사업가나 사회복지사 등을 포함한 적절한 공동 기관에 시기 적절한 도움을 요청하고 필요로 하는 사회 봉사를 지지하는 것은 환자 관리를 위해 개인적으로 요청할 수 있는 필수적인 지원 요소입니다. 환자 가족과 모든 관련자들은 주기적으로 치료 관리 계획과 환자의 상태 변화를 업데이트해야 합니다. 이것은 치료와 관리를 하는데 있어서 가족 중심의 파트너쉽을 형성하여 종합적이고 유기적인 치료와 관리를 보장해 줄 것입니다.

Q: 의료적 조언 이외에 내가 직면하게 될 실질적인 문제에 대한 도움은 어디서 구할 수 있을까요?

A: 폼페병 환자의 삶의 질을 높이고 이 병의 짐을 덜기 위한 방대한 자원와 정보에 대한 개인과 공공의 네트워크가 존재합니다. 이 자원들에 대한 네트워크는 당신의 재정 문제를 살피고, 복지나 재정 지원을 신청하고, 의료 및 사회 복지 서비스를 찾고, 아이를 위한 교육 계획을 짜고, 가정에서의 관리를 준비하고, 법적 권리를 배우고, 고용 문제나 보험 문제를 다루는 데 도움이 될 것입니다. 당신의 지역 공동체, 국가 혹은 인터넷 상의 지원 자료를 찾고자 한다면 다음 페이지의 '더 많은 정보를 알고 싶다면'란을 보십시오.

많은 사람들이 부모 대 부모 및 환자 대 환자 간의 지원이 가장 가치 있는 자원이라고 했습니다. 형제 자매나 조부모 혹은 다른 가족 구성원에 대한 지원을 찾는 것 또한 고려해볼 만 합니다.

Q: 내가 보기엔 내 아이를 치료하는 몇몇 의료 종사자들보다 내가 더 폼페병에 대해 잘 알고 있는 것 같습니다. 내가 무엇을 할 수 있을까요?

A: 많은 간병인들과 폼페병과 같은 희귀 질환 환자들은 대체로 올바른 치료를 하기 위한 가장 확실한 방법은 병에 관해 알 수 있는 모든 것을 아는 것이라는 걸 느낍니다. 지식은 당신이 수많은 의료 종사자들을 상대해야 할 때 큰 장점이 될 수 있습니다. 모두가 무엇을 하고 있는지 주의 깊게 기록해야 합니다. 이것은 실수나 오류의 발생을 막는 데 도움이 될 수 있습니다. 어쩌면 폼페병에 경험이 없는 소아과 의사나, 가족 주치의나, 응급실 의사를 가르쳐야 할 때도 있을 것입니다.

Supported by an Unrestricted grant from genzyme
August 2005 **Code 002**
Rev May 2011

폼페병 올바로 치료하기

이러한 지식을 당신이 의료팀과 공유해야 할 당신의 스킬로 생각하십시오. 걱정이 생길 땐 주저하지 말고 왜 그것이 행해져야 하는가에 대한 당신의 의견을 제시하거나 의문을 제기하십시오. 당신보다 더 당신 자신이나 당신 아이의 관리를 책임질 사람은 없다는 것을 기억하십시오.

더 많은 정보를 알고 싶다면:

본 유인물의 정보 중 일부는 다음 자료들에서 발췌하였습니다:

• American College of Medical Genetics (ACMG) Practical Guideline: Pompe Disease Diagnosis and Management Guideline 2006. Vol. 8. No. 5. ACMG의 가이드라인은 의사 및 다른 의료 종사자들을 위한 교육 자료 목적으로 만들어졌습니다.

• 젠자임의 폼페병 커뮤니티 웹사이트는 폼페병에 대한 종합적인 정보 및 병으로 인해 발생할 문제에 대처하는데 도움이 되는 자료나 지원을 제공하고 있습니다. www.pompe.com:

• Center for Lysosomal and Metabolic Diseases Erasmus MC University Medical Center www.erasmusmc.nl/

정보, 상담, 지원

• 국제폼페병협회(IPA)는 폼페병 환자 단체들의 국제적인 연합으로서 전 세계의 환자, 가족, 의료 종사자들이 대륙과 문화를 초월하여 그들의 경험과 지식을 공유하고 있습니다. 당신의 국가에서의 연락처를 알고 싶다면, IPA 웹사이트(www.worldpompe.org)를 방문하십시오.

• Understanding Pompe Disease(폼페병 이해하기)는 폼페병에 관해 잘 소개한 무료 책자입니다. 젠자임의 폼페병 커뮤니티 웹사이트(www.pompe.com)를 통해 구하실 수 있습니다.

• The Physicians Guide to Pompe Disease(의사를 위한 폼페병 가이드)를 National Organization for Rare Disorders (NORD)를 통해 구할 수 있습니다. www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html

• GSDNet: GSDNet 메일링 리스트에 가입하여 전 세계의 폼페병 환자들과 이메일을 교환해보십시오. 이메일을 통해 GSDNet에 가입하려면
"보내는 사람"란: 다음 내용을 '보내는 사람'에 입력하십시오: listserv@listserv.icors.org
"참조"란: 참조 란은 비워두십시오.
"제목"란: 제목 란은 비워두십시오.
이메일 내용: 다음 내용을 이메일 본문에 입력하십시오.: Subscribe GSDNet <당신의 이름 >.

Supported by an Unrestricted grant from genzyme
August 2005 **Code 002**
Rev May 2011

신경근 질환에 특화된 의료 센터:

신경근 질환 치료에 특화된 의료 센터를 찾고자 한다면, 당신의 국가의 신경근 질환(NMD) 협회에 연락하십시오.

- 미국의 경우, Muscular Dystrophy Association (MDA) (www.mdausa.org/clinics)에 연락하십시오.
- 유럽의 경우, European Alliance of Neuromuscular Disorders Associations (EAMDA) (Web site www.eamda.net)에 연락하십시오.
- 다른 대륙의 경우, World Alliance of Neuromuscular Disorder Associations (WANDA) (www.wandaweb.org)를 방문하셔서 당신의 국가를 클릭하십시오.

본 간행물은 본문에 나온 관련 주제에 대한 전반적인 정보를 제공하기 위해 만들어졌습니다. 본 간행물은 국제폼페병협회(IPA)의 공공 서비스 목적으로 배포되었으며, 국제폼페병협회(IPA)는 의료 혹은 기타 전문적인 서비스를 제공하는 곳과 관련되어 있지 않습니다. 의학은 계속적으로 변화하는 과학입니다. 인위적 오류와 실제 업무에서의 변동으로 인해 이러한 복합적인 내용에 대한 정확성을 보장하기는 어렵습니다. 다른 자료를 통한, 특히 의사를 통한, 본 정보에 대한 확인이 필요합니다.

Supported by an Unrestricted grant from genzyme
August 2005 **Code 002**
Rev May 2011