



## ΕΥΡΕΣΗ ΘΕΡΑΠΟΝΤΟΣ ΙΑΤΡΟΥ

Η θεραπεία για τη νόσο Pompe με θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων (ERT) είναι πλέον διαθέσιμη σε πολλούς ασθενείς παγκοσμίως, κάτι που αποτελεί ένα τεράστιο επίτευγμα. Ωστόσο, η αποζημίωση εξακολουθεί να αποτελεί πρόβλημα σε ορισμένες χώρες. Ως ασθενής με Pompe, πιθανώς ανυπομονείτε να μάθετε περισσότερα σχετικά με αυτήν την ευκαιρία και τα οφέλη της θεραπείας αντικατάστασης ενζύμων (ERT). Πριν συμβεί αυτό, είναι σημαντικό να γνωρίζετε εάν η αντικατάσταση ενζύμων θα αποζημιωθεί στη χώρα σας. Στη συνέχεια, θα πρέπει να βρείτε έναν ειδικευμένο ιατρό που είναι πρόθυμος και ικανός να ασχοληθεί με τη θεραπεία της Pompe. Αυτό μπορεί να χρειαστεί λίγο χρόνο και προσπάθεια. Ωστόσο, υπάρχουν πόροι που μπορούν να απλοποιήσουν την αναζήτησή σας. Αφού εντοπίσετε έναν ιατρό, θα πραγματοποιηθεί μια αξιολόγηση για να διασφαλιστεί ότι είστε υποψήφιος να λάβετε τη θεραπεία. Αυτό το φυλλάδιο περιγράφει ορισμένα μέρη όπου μπορεί να βρίσκεται ένας ιατρός που μπορεί να σας παρέχει πρόσβαση σε θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων και τον κατάλογο των ιατρικών εξετάσεων που μπορεί να είναι απαραίτητες.



**Ε: Πώς μπορώ να βρω έναν ιατρό για να με αξιολογήσει και να παρέχει θεραπεία με αντικατάσταση ενζύμων;**

**Α:** Πριν από τη λήψη θεραπείας με αντικατάσταση ενζύμων, είναι σημαντικό να βρεθεί ένας ιατρός που είναι πρόθυμος να ασχοληθεί με τη θεραπεία της νόσου Pompe. Αυτό ποικίλλει ανάλογα με τη χώρα στην οποία ζείτε. Σε ορισμένες χώρες, υπάρχουν εξειδικευμένα κέντρα που επιβλέπουν τη θεραπεία των ασθενών με Pompe. Σε άλλες χώρες, οι ασθενείς πρέπει να εντοπίσουν έναν πρόθυμο ιατρό σε ένα τοπικό νοσοκομείο.

Για να βρείτε έναν ειδικό στη νόσο Pompe στη χώρα σας, ένα καλό σημείο εκκίνησης είναι να επικοινωνήσετε με τον αρμόδιο επικοινωνίας ή τον οργανισμό της Διεθνούς Ένωσης Pompe (IPA) στη χώρα σας. Μεταβείτε στον ιστότοπο. <https://www.worldpompe.org/>

**Ε: Αφού εντοπίσω έναν ιατρό που συμφωνεί να παρέχει θεραπεία με Αντικατάσταση ενζύμων, ποιες είναι μερικές ερωτήσεις που μπορεί να θέλω να θέσω;**

**Α:** Μόλις βρεθεί ένας ιατρός που είναι πρόθυμος να σας χορηγήσει θεραπεία με αντικατάσταση ενζύμων, είναι σημαντικό να συζητήσετε μαζί του πριν ξεκινήσετε τη θεραπεία. Να είστε καλά προετοιμασμένοι για αυτήν τη συζήτηση. Κάντε μια λίστα με όλες τις ερωτήσεις σας, συμπεριλαμβανομένων πραγμάτων όπως η προεξέταση, η αποζημίωση, οι αλλεργικές αντιδράσεις, οι ιατρικές εξετάσεις και η αποκατάσταση.

## ΕΥΡΕΣΗ ΘΕΡΑΠΟΝΤΟΣ ΙΑΤΡΟΥ

Ακολουθούν μερικά παραδείγματα του τύπου των ερωτήσεων που μπορεί να θέλετε να κάνετε. Ανάλογα με τη χώρα διαμονής σας, ορισμένες ερωτήσεις μπορεί να είναι πιο σχετικές για εσάς σε σχέση με άλλες:

- Παρέχετε θεραπεία και σε άλλους ασθενείς με Pompe;
- Είστε σε επαφή με άλλους ειδικούς που έχουν εμπειρία στην αντιμετώπιση της νόσου Pompe και την ERT;
- Ποια είναι η εμπειρία σας με τις θεραπείες έγχυσης;
- Είστε πρόθυμοι να με υποστηρίξετε με διαδικασίες που σχετίζονται με την ασφάλιση μου;
- Χρειάζεται να υποβληθώ σε ιατρικές εξετάσεις πριν από την έναρξη των θεραπειών έγχυσης;
- Ποιες ημέρες και σε ποιες ώρες θα ήταν δυνατή η λήψη της θεραπείας;
- Πόσο θα διαρκέσει η έγχυση;
- Πού θα πραγματοποιηθεί η έγχυση – στο πλησιέστερο νοσοκομείο, στο κέντρο έγχυσης ή στο σπίτι;
- Τι πρέπει να περιμένω σε μια ημέρα έγχυσης;
- Θα χρειαστώ καθετήρα ή θα λαμβάνω μια νέα βελόνα έγχυσης κάθε φορά;
- Τι θα συμβεί εάν παρουσιάσω κάποια αλλεργική αντίδραση;
- Τι συμβαίνει όταν βρίσκεστε σε διακοπές; Έχετε κάποιον εκπρόσωπο;
- Αφού ξεκινήσω τη θεραπεία, μπορεί να χρειαστώ παραπομπές σε άλλους γιατρούς, όπως ειδικούς αποκατάστασης, φυσικοθεραπευτές ή λογοθεραπευτές. Μπορείτε να με βοηθήσετε σε αυτές τις παραπομπές;
- Είστε πρόθυμοι να παρακολουθείτε την πάθησή μου σε τακτική βάση;

### **Ε: Τι πρέπει να κάνω για να μπορέσω να υποβληθώ σε αντικατάσταση ενζύμων;**

**Α:** Πριν από την έναρξη της αντικατάστασης ενζύμων, είναι απαραίτητο να υπάρχει επιβεβαιωμένη διάγνωση της νόσου Pompe. Αυτό συνεπάγεται την ύπαρξη μιας ιατρικής αναφοράς της ενζυμικής σας δραστηριότητας ή/και μιας ανάλυσης μετάλλαξης DNA. Ο ιατρός σας μπορεί επίσης να θέλει να πραγματοποιήσει πρόσθετες εξετάσεις πριν ξεκινήσετε τη θεραπεία σας. Αυτές οι εξετάσεις μπορεί να περιλαμβάνουν εξέταση της καρδιάς σας (για τη μέτρηση του καρδιακού ρυθμού σας και την απεικόνιση της ηλεκτρικής δραστηριότητας του καρδιακού μυϊκού ιστού), νευρολογικές εξετάσεις (για τη μέτρηση της δύναμης και της λειτουργίας των μυϊκών ομάδων), εξετάσεις πνευμονικής λειτουργίας (για την καταγραφή της ποσότητας και του ρυθμού του αέρα που εισπνέετε και εκπνέετε σε συγκεκριμένες χρονικές περιόδους), εξετάσεις αίματος (για τη μέτρηση του επιπέδου ηλεκτρολυτών, λιπών, πρωτεϊνών και ενζύμων στο αίμα σας), ένα τεστ εγκυμοσύνης ή τεστ ακοής. Τα αποτελέσματα αυτών των εξετάσεων παρέχουν στον ιατρό σας μια γραμμή αναφοράς ή ένα σημείο εκκίνησης. Καθώς η θεραπεία σας προχωρά, αυτές οι εξετάσεις μπορεί να επαναληφθούν για να προσδιοριστεί το επίπεδο της εξέλιξης σας.

Επειδή η Θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων χορηγείται ενδοφλεβίως (μέσω της κυκλοφορίας του αίματός σας), ο ιατρός σας είναι πιθανό να σας εξετάσει για να προσδιορίσει πόσο εύκολη είναι η πρόσβαση στις φλέβες σας. Εάν η πρόσβαση στις φλέβες σας είναι δύσκολη ή εάν φοβάστε τις βελόνες, ο ιατρός σας μπορεί να σας συστήσει να υποβληθείτε σε εμφύτευση καθετήρα (ή μιας παρόμοιας συσκευής). Ο καθετήρας είναι μια συσκευή που τοποθετείται στην περιοχή του θώρακα κάτω από την επιφάνεια του δέρματος χρησιμοποιώντας τοπικά ή γενικά αναισθητικά. Το πλεονέκτημα αυτής της συσκευής είναι ότι παρέχει εύκολη πρόσβαση σε φλέβες σας. Το μειονέκτημα είναι ότι υπάρχει υψηλότερος κίνδυνος λοιμώξεων σε σύγκριση με μια ενδοφλέβια διαδικασία. Ο ιατρός σας θα πρέπει να συζητήσει αυτή την επιλογή μαζί σας πριν προβείτε σε οποιαδήποτε ενέργεια.

## ΕΥΡΕΣΗ ΘΕΡΑΠΟΝΤΟΣ ΙΑΤΡΟΥ

### **Ε: Ποιος άλλος μπορεί να με φροντίσει εκτός από τον θεράποντα ιατρό μου;**

**Α:** Μόλις διαγνωστεί η νόσος Pompe, είναι σημαντικό να λάβετε διεπιστημονική φροντίδα, δηλαδή ιατρική φροντίδα από μια ομάδα ειδικών: όπως ένας γενετιστής, ένας παιδίατρος ή ένας νευρομυϊκός ειδικός που θα παρακολουθούν την εξέλιξή σας και θα παρέχουν παραπομπές σε διάφορους ειδικούς ιατρούς που διαχειρίζονται συγκεκριμένα συμπτώματα, όπως σε έναν φυσικοθεραπευτή, έναν λογοθεραπευτή, έναν διαιτολόγο και έναν πνευμονολόγο. Οι κλινικοί ιατροί και οι συνεργαζόμενοι επαγγελματίες υγείας μπορούν επίσης να παρέχουν υποστηρικτική φροντίδα. Τα μέλη αυτής της διεπιστημονικής ομάδας επικοινωνούν μεταξύ τους σε συνεχή βάση καθ' όλη τη διάρκεια της θεραπείας. Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τη διεπιστημονική φροντίδα, ανατρέξτε στην ενότητα Pompe Connections «Πώς να έχετε την κατάλληλη φροντίδα για τη νόσο Pompe».

*Αυτή η δημοσίευση έχει σχεδιαστεί για να παρέχει γενικές πληροφορίες σχετικά με το θέμα που καλύπτεται. Διανέμεται ως δημόσια υπηρεσία από τη Διεθνή Ένωση Pompe, κατανοώντας ότι η Διεθνής Ένωση Pompe δεν ασχολείται με την παροχή ιατρικών ή άλλων επαγγελματικών υπηρεσιών. Η ιατρική είναι μια διαρκώς μεταβαλλόμενη επιστήμη. Το ανθρώπινο σφάλμα και οι αλλαγές στην πρακτική καθιστούν αδύνατη την πιστοποίηση της ακρίβειας τέτοιων σύνθετων υλικών. Απαιτείται επιβεβαίωση αυτών των πληροφοριών από άλλες πηγές, ειδικά από τον ιατρό του ασθενούς. Λάβετε υπόψη ότι η αποτελεσματικότητα της αντικατάστασης ενζύμων διαφέρει από άτομο σε άτομο.*