



## ПОИСК ЛЕЧАЩЕГО ВРАЧА

Лечение болезни Помпе с помощью ферментной заместительной терапии (ФЗТ) в настоящее время доступно для многих пациентов во всем мире, что является огромным достижением. Однако в некоторых странах возмещение расходов остается проблематичным. Как пациент с болезнью Помпе, Вы, вероятно, хотите узнать больше об этой возможности и о преимуществах ферментной заместительной терапии (ФЗТ). Прежде всего важно знать, будет ли возмещаться стоимость ферментной заместительной терапии в Вашей стране. Затем Вам нужно найти квалифицированного врача, который готов и умеет лечить болезнь Помпе. Это может потребовать времени и усилий. Однако существуют ресурсы, которые могут упростить поиск. После того как Вы найдете врача, будет проведена оценка, чтобы убедиться, что Вы являетесь кандидатом на получение лечения. В этом информационном материале описаны некоторые места, где можно найти врача, который может предоставить Вам доступ к ферментной заместительной терапии, а также список медицинских обследований, которые могут потребоваться.



После того как Вы найдете врача, будет проведена оценка, чтобы убедиться, что Вы являетесь кандидатом на получение лечения. В этом информационном материале описаны некоторые места, где можно найти врача, который может предоставить Вам доступ к ферментной заместительной терапии, а также список медицинских обследований, которые могут потребоваться.

**Вопрос: Как найти врача, который проведет обследование и будет меня лечить с помощью ферментной заместительной терапии?**

**Ответ:** Прежде чем начать лечение с помощью ферментной заместительной терапии, важно найти врача, готового лечить болезнь Помпе. Это зависит от страны Вашего проживания. В некоторых странах существуют экспертные центры, которые контролируют лечение пациентов с болезнью Помпе. В других странах пациенты должны найти такого врача в местной больнице.

Чтобы найти специалиста по болезни Помпе в Вашей стране, хорошим началом будет обращение к контактному лицу Международной ассоциации болезни Помпе (IPA) или организации в Вашей стране. Перейдите на веб-сайт <https://www.worldpompe.org/>

**Вопрос: После того как я найду врача, который согласен лечить меня с помощью ферментной заместительной терапии, какие вопросы мне следует задать?**

**Ответ:** После того как найден врач, готовый лечить Вас с помощью ферментной заместительной терапии, важно до начала лечения провести с ним беседу. Хорошо подготовьтесь к этой беседе. Составьте список всех Ваших вопросов, включая такие вопросы, как предварительное обследование, возмещение расходов, аллергические реакции, диагностические исследования и реабилитация.

Вот несколько примеров вопросов, которые рекомендуется задать. В зависимости от страны Вашего проживания, некоторые вопросы могут быть для Вас более актуальными, чем другие:

## ПОИСК ЛЕЧАЩЕГО ВРАЧА

- Лечите ли Вы также других пациентов с болезнью Помпе?
- Общаетесь ли Вы с другими специалистами, имеющими опыт лечения болезни Помпе и ФЗТ?
- Каков Ваш опыт введения инфузионных препаратов?
- Вы готовы поддержать меня в вопросах, связанных со страхованием?
- Нужно ли мне проходить какие-либо диагностические обследования или анализы до начала инфузионного лечения?
- В какие дни и в какое время можно будет получать лечение?
- Сколько времени будет занимать инфузия?
- Где будет проводиться инфузия — в ближайшей больнице, инфузионном центре или на дому?
- К чему мне следует готовиться в день инфузии?
- Потребуется ли мне имплантируемый катетер или мне каждый раз будут ставить новую капельницу?
- Что делать, если у меня возникнет аллергическая реакция?
- Что делать, когда Вы будете в отпуске? У Вас есть врач, который Вас заменяет?
- После начала лечения мне могут потребоваться направления к другим врачам, например, специалистам по реабилитации, физиотерапевтам или логопедам. Можете ли Вы помочь мне с этими направлениями?
- Вы готовы регулярно контролировать мое состояние?

### **Вопрос: Что мне нужно сделать, прежде чем я смогу получать ферментную заместительную терапию?**

Ответ: Перед началом ферментной заместительной терапии необходимо подтвердить диагноз болезни Помпе. Это означает, что будет составлено медицинское заключение об активности у Вас фермента и/или проведен анализ на мутацию ДНК. Ваш врач также может назначить дополнительные исследования перед началом лечения. Эти исследования могут включать обследование сердца (для измерения частоты и ритма сердечных сокращений, а также для визуализации электрической активности сердечной мышечной ткани), неврологические обследования (для измерения силы и функции групп мышц), исследование функции легких (для регистрации количества и скорости воздуха, который Вы вдыхаете и выдыхаете в течение определенных периодов времени), анализы крови (для измерения уровня электролитов, жиров, белков и ферментов у Вас в крови), тест на беременность или проверка остроты слуха. Результаты этих анализов предоставят Вашему врачу исходные данные. По мере проведения лечения эти исследования могут быть повторены для определения уровня прогресса.

Поскольку ферментная заместительная терапия проводится внутривенно (в кровоток), Ваш врач, вероятно, осмотрит Вас, чтобы определить качество доступа к Вашим венам. Если доступ к венам затруднен или если Вы боитесь введения игл, Ваш врач может предложить Вам имплантируемый катетер (или аналогичное устройство). Имплантируемый катетер (или порт-катетер) — это устройство, которое устанавливается в область грудной клетки под поверхностью кожи с использованием местной или общей анестезии. Преимущество этого устройства заключается в том, что оно обеспечивает удобный доступ к венам. Недостатком является более высокий риск инфекций по сравнению с введением через капельницу. Ваш врач должен обсудить с Вами этот вариант до того, как будут предприняты какие-либо действия.

## ПОИСК ЛЕЧАЩЕГО ВРАЧА

**Вопрос:** Кто еще может меня наблюдать, кроме моего лечащего врача?

**Ответ:** После постановки диагноза болезни Помпе важно получать многопрофильную помощь, то есть медицинскую помощь от группы специалистов, например, генетика, педиатра или специалиста по нервно-мышечным заболеваниям, который контролирует Ваш прогресс и направляет к различным медицинским специалистам, лечащим специфические симптомы: физиотерапевту, логопеду, диетологу и пульмонологу. Клиницисты и смежные медицинские специалисты также могут проводить поддерживающую терапию. Члены этой многопрофильной группы постоянно взаимодействуют друг с другом на протяжении всего лечения. Для получения более подробной информации о многопрофильном лечении см. брошюру Pompe Connections «Получение надлежащего лечения при болезни Помпе».

*Данная публикация предназначена для предоставления общей информации по рассматриваемой теме. Она распространяется как общедоступное бесплатное издание Международной Ассоциации болезни Помпе с пониманием того, что Международная Ассоциация болезни Помпе не занимается оказанием медицинских или других профессиональных услуг. Медицина — это область науки, которая постоянно изменяется. Человеческий фактор и изменения в практике делают невозможным подтверждение точности таких сложных материалов. Требуется подтверждение этой информации из других источников, предпочтительно от Вашего врача. Помните, что эффективность ферментной заместительной терапии у разных людей отличается.*