



## 治療医を見つける

現在、世界中の多くの患者が酵素補充療法(ERT)によるポンペ病の治療を受けることができるようになりました。これは大きな業績です。しかし、一部の国では医療費請求にまだ問題があります。ポンペ病患者は、酵素補充療法(ERT)の効果と、これを受ける機会について詳しく知りたいと思うことでしょう。その前に、お住まいの国で酵素補充療法の費用が償還されるかどうかを知ることが重要です。その後、ポンペ病の治療を行う意志があり、治療できる資格のある医師を見つけなければなりません。それには少し時間と努力が必要ですが、簡単に探すことができる情報源があります。医師が見つかったら、治療を受けるのに適しているかどうか評価が行われます。本書では、酵素補充療法を行える医師の見つけ方と、治療に必要な検査についてご説明します。



### Q: 検査と酵素補充療法を行う医師をどのように見つけたらいいでしょうか？

A: 酵素補充療法を受ける前に、ポンペ病の治療を行っている医師を見つけることが重要です。これは国によって異なり、ポンペ病患者の治療を監督する専門施設のある国もあります。また、地元の病院で患者が医師を見つけなければならない国もあります。

ポンペ病の専門医を探すには、まず自国のInternational Pompe Association (IPA)の担当者か窓口になっている組織に連絡するのがよい方法です。ホームページ<https://www.worldpompe.org/>にアクセスしてください。

### Q: 酵素補充療法を行ってくれる医師を見つけたら、どんなことを聞くべきですか？

A: 酵素補充療法を行ってくれる医師を見つけたら、治療を始める前に医師と話をすることが重要です。質問すべきことを十分準備しておいてください。診察前にすること、医療費請求、アレルギー反応、検査とリハビリなど、質問のリストを作ってください。

ここに質問の例をいくつか挙げます。お住まいの国に応じて内容が異なる場合があります。

- 他のポンペ病患者の治療も行っていますか？
- ポンペ病やERTの経験のある他の専門家を知っていますか？
- 点滴治療の経験はありますか？
- 保険関連の手続きを手伝ってくれますか？
- 点滴治療を始める前に診察や検査は必要ですか？
- どの日、どの時間に治療を受けることができますか？
- 点滴にはどのくらい時間がかかりますか？
- どこで点滴を受けますか？一番近い病院？点滴センター？家？
- 点滴の日にはどのようなことを予測すべきですか？

## 治療医を見つける

- 皮下埋め込みカテーテルが必要ですか？それとも毎回新しい点滴針で行うのですか？
- アレルギー反応がある場合はどうなりますか？
- 先生が休暇の時はどうするのですか？ 代わりの医師はいますか？
- 治療を始めた後、リハビリ専門医、理学療法士、言語療法士など他の医師を紹介してもらう必要がありますか？ この場合、紹介してくれますか？
- 定期的に私の症状をモニタリングする意志がありますか？

### Q: 酵素補充療法を受ける前にしなければならないことは何ですか？

A: 酵素補充療法を始める前に、ポンペ病の確定診断が必要です。これは、酵素の活性もしくはDNA変異検査の医学報告です。また治療を始める前に医師が追加の検査を受けるよう求める場合もあります。この検査とは、心臓検査（心拍数と拍動の測定、心筋組織の電気活動を見る）、神経検査（筋肉群の強さと機能を測定）、肺機能検査（一定時間内に呼吸する空気の量と速度を記録）、血液検査（血中の電解質、脂質、タンパク質、酵素の濃度測定）、妊娠検査、聴覚検査などです。検査結果により、医師はベースラインや開始ポイントのデータを入手します。治療の途中にこれらの検査を繰り返し、進行の程度を判断することができます。

酵素補充療法は静脈内に（血流を介して）行うので、医師は静脈がアクセスしやすいかどうかを調べます。静脈からアクセスしにくい場合、あるいは針を刺すのが怖い場合、医師が皮下埋め込みカテーテル（または同様の器具）を埋め込むことを勧めるかもしれません。皮下埋め込みカテーテルは、局部麻酔や全身麻酔で胸部の皮下に埋め込む器具です。この器具の利点は静脈に簡単にアクセスできるという点です。欠点は、静脈内投与よりも感染のリスクが高いことです。治療を始める前に、医師がこのオプションについて説明します。

### Q: 医師以外に治療に当たる人がいますか？

A: ポンペ病と診断されたら、複数分野のケア、すなわち専門家チームの医療を受ける必要があります。通常は遺伝学医、小児科医、神経筋専門医が経過をモニターし、理学療法士、言語療法士、栄養士、呼吸器専門医など、特定の症状を扱う様々な医療専門家に紹介します。臨床医と連携した医療専門家もサポートします。このチームのメンバーは、治療の間常に互いに連絡を取り合います。複数分野の治療についての詳細は、Pompe Connections「ポンペ病に対する適切な治療を受ける」をご覧ください。

## 治療医を見つける

本発行物は扱っている事柄に関する一般情報を提供することを目的として作成されています。International Pompe Associationが医療などの専門サービスを提供していないという理解のもと、International Pompe Associationによる公共サービスとして本発行物が提供されています。医療は常に変化する科学です。診療においては人的ミスや変更が発生するため、このような複雑な資料の精確さを保証することは不可能です。本発行物の情報については別の情報源、特にかかりつけの医師に確認することが必要です。酵素補充療法の効果は人によって異なることに留意してください。