



## 진료 의사 찾기

이제 전 세계 수많은 환자들이 효소 대체 요법(Enzyme Replacement Therapy, ERT)을 통한 폼페병 치료를 받을 수 있게 되었습니다. 이걸 정말 엄청난 성취입니다. 하지만, 일부 국가에서는 환급이 여전히 문제로 남아 있습니다. 폼페병 환자로서 당신은 아마 이 기회와 효소 대체 요법으로 얻을 수 있는 이익에 대해 더 자세히 알아보고 싶은 마음이 굴뚝 같으실 겁니다. 하지만, 효소 대체 요법을 받을 수 있기 전에, 당신이 거주하는 국가에서 효소 대체 요법을 환급받을 수 있는지 알아보는 것이 중요합니다. 이걸 알아본 후에 폼페병을 치료할 의향이 있고 치료할 수 있는 적격의 의사를 찾아야 합니다. 이러한 의사를 찾으려면 약간의 시간과 노력이 필요할 수 있습니다. 그럼에도 불구하고 이러한 의사를 찾는 과정을 간소화할 수 있는 자원들이 있습니다. 의사를 찾은 후에 당신이 치료를 받을 수 있는 후보인지 확인하기 위해 평가를 실시하게 됩니다. 이 유인물은 효소 대체 요법에 대한 접근을 제공할 수 있는 의사를 찾을 수 있는 일부 장소와 받아야 할 수도 있는 건강 검진 목록을 설명합니다.



### Q: 제 상태를 평가해 주고 대체 요법으로 치료해줄 의사를 어떻게 찾을 수 있나요?

**A:** 효소 대체 요법을 받기 전에 폼페병을 치료할 의향이 있는 의사를 찾는 것이 중요합니다. 이는 당신이 거주하는 국가에 따라서 다릅니다. 폼페병 환자 치료를 감독하는 전문가 센터가 있는 국가도 있고, 환자가 현지 병원에서 폼페병을 치료할 의향이 있는 의사를 직접 찾아야 하는 국가도 있습니다.

당신이 거주하는 국가에서 폼페병 전문가를 찾으려면 해당 국가의 국제폼페병협회(IPA) 연락 담당자 또는 조직에 문의하는 것으로 시작하는 것이 좋습니다. 이 웹사이트를 방문하십시오. <https://www.worldpompe.org/>

### Q: 저를 대체 요법으로 치료해 주기로 동의한 의사를 찾은 후에 제가 물어봐야 하는 질문은 무엇인가요?

**A:** 당신을 효소 대체 요법으로 치료할 의향이 있는 의사를 찾았으면 치료를 시작하기 전에 우선 대화를 나누는 것이 중요합니다. 이 대화를 잘 준비하십시오. 사전 검사, 환급, 알레르기 반응, 건강 검진 및 재활과 같은 항목을 포함하여 모든 질문의 목록을 작성하십시오.

당신이 물어봐야 하는 질문 유형의 일부 예시는 다음과 같습니다. 거주 국가에 따라서 특정 질문이 다른 질문보다 좀 더 당신에게 적절할 수 있습니다.

- 다른 폼페병 환자도 치료하고 계신가요?
- 폼페병 및 ERT 경력이 있는 다른 전문의들과 연락하시나요?
- 주입 치료 경력이 어떻게 되시나요?
- 보험 관련 절차에 대해 저를 도와주실 의향이 있나요?

## 진료 의사 찾기

- 주입 치료를 시작하기 전에 받아야 하는 건강 검진 또는 검사가 있나요?
- 무슨 요일 그리고 몇 시에 치료를 받을 수 있나요?
- 주입하는 데 얼마나 걸리나요?
- 어디서 주입해주실 건가요? 가장 가까운 병원, 주입 센터 아니면 가정에서 주입해주실 건가요?
- 주입일에는 어떤 일이 있을 것으로 예상하면 되나요?
- 포타-케스(port-a-cath)를 받아야 할까요? 아니면 매번 새로운 주입 바늘을 받게 될까요?
- 알레르기 반응이 나타나면 무슨 일이 일어날까요?
- 의사 선생님이 휴가 중일 때는 어떻게 되나요? 선생님의 직무를 대신해 줄 사람이 있나요?
- 제가 치료를 시작한 후에, 재활 전문가, 물리 치료사 또는 언어 치료사와 같은 다른 의사를 소개받아야 할까요? 이러한 소개에 있어서 저를 도와주실 수 있나요?
- 정기적으로 제 상태를 모니터링해 주실 의향이 있나요?

### Q: 효소 대체 요법을 받기 전에 해야 하는 일은 무엇인가요?

A: 효소 대체 요법을 시작하기 전에 품페병을 확진받아야 합니다. 이는 효소 활동 및/또는 DNA 돌연변이 분석의 진료 보고서를 의미합니다. 또한 당신의 의사는 치료를 시작하기 전에 추가적인 검사를 실시하고 싶을 수도 있습니다. 이러한 검사에는 심장 검사(심박수 및 심장 박동을 측정하고 심장 근육 조직의 전기적 활동을 시각화하는 검사), 신경학적 검사(근육군의 근력과 기능을 측정하는 검사), 폐 기능 검사(특정 시간 동안 들이마시고 내쉬는 공기의 양과 유속을 기록하는 검사), 혈액 검사(전해질, 지방, 단백질 및 혈중 효소 수치를 측정하는 검사), 임신 검사 또는 청력 검사가 포함될 수 있습니다. 이러한 검사의 결과는 의사에게 베이스라인 또는 시작점을 제시합니다. 치료가 진행됨에 따라 이러한 검사를 반복하여 진행 수준을 확인할 수 있습니다.

효소 대체 요법은 정맥 내(혈류를 통해) 투여되므로 당신의 의사는 정맥에 접근하기 얼마나 쉬운지 확인하기 위해 검사를 시행할 가능성이 높습니다. 정맥에 접근하기 어렵거나 주사를 꽂는 걸 두려워하신다면, 당신의 의사는 포타-케스(또는 이와 유사한 장치)를 이식할 것을 제안할 수도 있습니다. 포타-케스는 국소 또는 전신 마취제를 이용하여 피부 표면 아래, 가슴 부위에 이식하는 장치입니다. 이 장치의 이점은 정맥 접근을 쉽게 한다는 점입니다. 단점은 정맥 내 절차보다 감염 위험이 더 높다는 점입니다. 당신의 의사는 어떠한 조치라도 취하기 전에 이 옵션에 대해 당신과 상의해야 합니다.

### Q: 진료 의사 외에 저를 돌봐줄 수도 있는 사람은 누구인가요?

A: 일단 품페병 진단을 받으면, 다학제 통합 진료를 받는 것이 중요합니다. 다학제 통합 진료란 전문의로 구성된 팀(예: 유전 전문의, 소아과 의사 또는 신경근 전문의)의 진료를 통해 진행 상황을 모니터링하고 특정 증상을 관리하는 다양한 의료 전문가(예: 물리 치료사, 언어 치료사, 영양사, 호흡기내과 전문의)에게 소개해 주는 것을 의미합니다. 또한 임상의 및 동종의 의료서비스 제공자도 지지 요법을 제공할 수도 있습니다. 이 다학제 통합 진료팀은 치료 기간 내내 지속적으로 서로 소통합니다. 다학제 통합 진료에 대한 자세한 내용은 Pompe Connections “**품페병 올바르게 치료하기**”를 참조하십시오.

## 진료 의사 찾기

본 간행물은 본문에 나온 관련 주제에 대한 전반적인 정보를 제공하기 위해 만들어졌습니다. 본 간행물은 국제품폐병협회(IPA)의 공공 서비스 목적으로 배포되었으며, 국제품폐병협회(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. 효소 대체 요법의 효과는 사람마다 다르다는 점을 유념하십시오.