



CÓMO ENCONTRAR UN MÉDICO QUE LLEVE TU CASO

El tratamiento para la enfermedad de Pompe mediante la terapia de sustitución enzimática (TSE) ya está disponible para muchos pacientes del mundo. Esto es un logro increíble. Sin embargo, el reembolso sigue siendo un obstáculo en algunos países. Como paciente con enfermedad de Pompe estás probablemente impaciente por saber todo lo posible sobre esta oportunidad que se te brinda y por conocer cómo puedes beneficiarte del tratamiento con la terapia de sustitución enzimática. Antes de llegar a este punto, es importante que te informes de si te reembolsaran la sustitución enzimática en tu país. Después debes encontrar un médico cualificado que acepte y sea capaz de tratar la enfermedad de Pompe, lo que puede llevarte tiempo y cierto esfuerzo. No obstante, para facilitar tu búsqueda existen fuentes que puedes consultar. Una vez que encuentres un médico, te someterás a una evaluación para verificar que puedes recibir el tratamiento. Este folleto ofrece diversos lugares en los que puedes encontrar un médico que te ayude a acceder a la sustitución enzimática y encontrarás también una lista con los diversos exámenes médicos que podrían ser necesarios.



P: ¿Cómo puedo encontrar un médico que me evalúe y me trate con sustitución enzimática?

R: Antes de empezar el tratamiento con sustitución enzimática, es importante que encuentres un médico dispuesto a tratar la enfermedad de Pompe. La situación puede variar según el país en el que vivas. En algunos países hay centros especializados que supervisan el tratamiento de los pacientes con enfermedad de Pompe. En otros países, los pacientes deben localizar un médico que quiera tratarles en un hospital de su ciudad.

Para encontrar un experto en la enfermedad de Pompe en tu país, un buen punto de partida sería ponerte en contacto con el interlocutor o la organización de la Asociación Internacional de la Enfermedad de Pompe (International Pompe Association, IPA) en tu país. Para esto puedes visitar la página web www.worldpompe.org/.

P: Una vez localizado el médico que esté dispuesto a tratarme con sustitución enzimática ¿cuáles serían las preguntas que podría plantearle?

R: Una vez que hayas encontrado un médico que acepte tratarte con sustitución enzimática es importante que hables con él antes de empezar el tratamiento. Prepárate bien esta conversación. Haz una lista con todas tus preguntas, incluyendo entre ellas cuáles son los exámenes médicos

CÓMO ENCONTRAR UN MÉDICO QUE LLEVE TU CASO

previos que debes hacerte, el reembolso, las posibles reacciones alérgicas, pruebas médicas y rehabilitación.

A continuación encontrarás algunos ejemplos de preguntas que tal vez quieras hacer. Dependiendo del país en el que residas habrá preguntas que te parecerán más relevantes que otras:

- ¿Está tratando otros pacientes con enfermedad de Pompe?
- ¿Está en contacto con otros especialistas que tengan experiencia en la enfermedad de Pompe y la TSE?
- ¿Cuál es su experiencia con los tratamientos que se administran mediante infusión?
- ¿Estaría de acuerdo en ayudarme con las formalidades relacionadas con el seguro médico?
- ¿Necesito hacerme algún tipo de examen médico o análisis antes de comenzar el tratamiento?
- ¿Qué días y a qué hora sería posible recibir el tratamiento?
- ¿Cuánto dura la infusión?
- ¿Dónde me administrarán la infusión: en el hospital más cercano, centro de infusión o en casa?
- ¿Qué debo esperar de un día que recibo la infusión?
- ¿Necesitaré una vía central de acceso subcutáneo o me cogerán una vía cada vez que reciba el tratamiento?
- ¿Qué puede pasar si tengo una reacción alérgica?
- ¿Qué pasará cuando se vaya de vacaciones? ¿Tiene un sustituto que conozca mi situación?
- Una vez que comience el tratamiento, necesitaré consultar a otros médicos especialistas como fisioterapeutas, médicos rehabilitadores, o logopedas. ¿Podría ayudarme a encontrar estos especialistas?
- ¿Le gustaría supervisar regularmente los datos de mi estado?

P: ¿Qué debo hacer antes de recibir la terapia de sustitución enzimática?

R: Antes de que puedas empezar la terapia de sustitución enzimática, el diagnóstico de que padeces la enfermedad de Pompe debe estar confirmado. Es decir, necesitas un informe médico que refleje cuál es tu actividad enzimática y/o un análisis de la mutación de tu ADN. Tu médico puede querer, además, que te hagas pruebas médicas adicionales antes de que comiences el tratamiento. Estas pruebas pueden incluir una exploración del corazón (para medir la frecuencia y ritmo cardíaco y para visualizar la actividad eléctrica del tejido del músculo cardíaco); pruebas neurológicas (para medir la fuerza y funcionalidad de los músculos); pruebas de la función pulmonar (para registrar la cantidad de aire que inspiras y expiras a intervalos específicos de tiempo y la velocidad con la que lo haces), análisis de sangre (para medir el nivel de los electrolitos, grasas, proteínas y enzimas en la sangre), una prueba de embarazo o una prueba auditiva. El resultado de todas estas pruebas le proporcionan a tu médico unos valores de base sobre tu situación en el punto de partida. Cuando lleves un tiempo recibiendo la terapia, estas pruebas que te hiciste previamente pueden repetirse para determinar el nivel de progresión.

Como la sustitución enzimática se administra por vía intravenosa (a través del torrente sanguíneo), probablemente tu médico examinará tus venas para ver si son fácilmente accesibles. Si son de

CÓMO ENCONTRAR UN MÉDICO QUE LLEVE TU CASO

difícil acceso, o, si tienes miedo a los pinchazos, el médico te puede sugerir que te implanten una vía central de acceso subcutáneo (o un dispositivo similar). Una vía central de acceso subcutáneo es un dispositivo que se implanta en el pecho, bajo la superficie de la piel, con anestesia local o general. La ventaja de este sistema es la facilidad con la que se accede a las venas. El inconveniente es que presenta un riesgo de infección superior con respecto a un procedimiento intravenoso. El médico debe hablar contigo sobre esta opción antes de tomar una decisión.

P: Además del médico que me trata, ¿quién más puede atenderme?

R: Una vez que te han diagnosticado la enfermedad de Pompe es importante que recibas una atención multidisciplinar, es decir, unos cuidados médicos dispensados por un equipo de especialistas, como un genetista, un pediatra o un especialista en enfermedades neuromusculares que siga la evolución de tu enfermedad y que te envíe a los diferentes especialistas que tratarán los síntomas específicos de la enfermedad, como un fisioterapeuta, logopeda, nutricionista y neumólogo. Los médicos y otros profesionales sanitarios pueden ayudarte con cuidados complementarios. Los miembros de este equipo multidisciplinar estarán en contacto continuo a lo largo de tu tratamiento. Para obtener más información sobre los cuidados multidisciplinarios puedes mirar en Pompe Connections “Cómo conseguir el cuidado más apropiado para la enfermedad de Pompe.”

Esta información está diseñada para proporcionar información general sobre los temas tratados. Se distribuye como un servicio público de la Asociación Internacional de la Enfermedad de Pompe (International Pompe Association, IPA), con el conocimiento de que la IPA no está dedicada a prestar servicios médicos u otro tipo de servicios profesionales. La medicina es una ciencia en continua evolución. El error humano y los cambios en la práctica impiden certificar la precisión absoluta de un material tan complejo. Se hace necesario, pues, la confirmación de esta información mediante la consulta de otras fuentes, especialmente del médico. Por favor, recuerda que la eficacia de la sustitución enzimática varía de una persona a otra.