

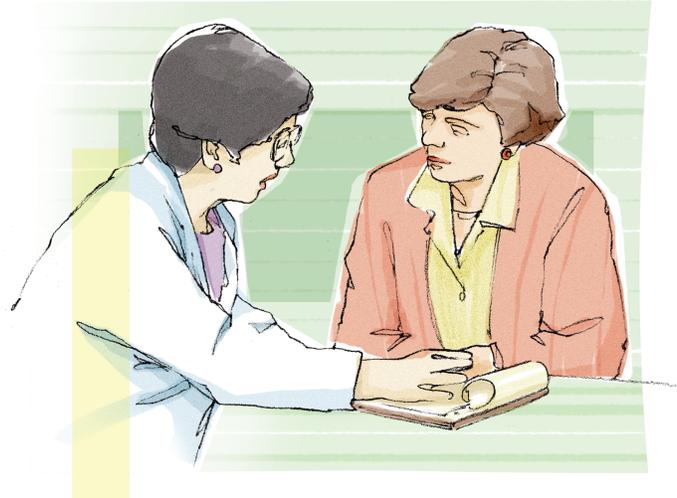


## DIE RICHTIGE MEDIZINISCHE BETREUUNG BEI MORBUS POMPE

Pompe-Patienten benötigen ein ganzes Team von Ärzten und Therapeuten, um allen Bedürfnissen gerecht zu werden, die im Verlauf der Erkrankung auftreten. Jedes Mitglied dieses Team hat besondere Kenntnisse zu bieten. Dabei könnte ein Arzt als „Team- Leader“ fungieren und die therapeutischen Maßnahmen der verschiedenen

Gesundheitsdienstleister koordinieren. Da Morbus Pompe so selten ist, kann es sein, dass Sie auf Ärzte und Therapeuten treffen, die vorher noch nie einen Patienten mit dieser

neuromuskulären Erkrankung behandelt haben. Es ist auf jeden Fall hilfreich, wenn Sie mit dem medizinischen Betreuungsteam eng zusammenarbeiten, um die Behandlung und die Unterstützung zu bekommen, die Sie oder Ihr Kind benötigen. Mehr über Morbus Pompe zu erfahren, wird dabei helfen, Ihre Behandlung selbst zu steuern. Diese Broschüre ist der erste Schritt dazu.



**F: Ich weiß, dass es wichtig ist, sich über Morbus Pompe zu informieren, aber wo fange ich an?**

**A:** Zum Beispiel über das Internet können Sie wertvolle Informationen erhalten. Ein großer Teil dieser Informationen stammt von Selbsthilfegruppen, die von Patienten oder von Eltern von Patienten ins Leben gerufen wurden. Weitere wichtige Informationen erhalten Sie bei Gesellschaften, die die Erforschung anderer neuromuskulärer Erkrankungen fördern oder auch bei Behörden und großen medizinischen Zentren weltweit. (Einen Einstieg dazu finden Sie in der Auflistung „Weitere Informationen“ auf der letzten Seite dieses Kapitels).

**F: Wie wird Morbus Pompe behandelt?**

**A:** Es gibt eine Reihe wirksamer Enzymersatztherapien, die in vielen Ländern weltweit erhältlich sind, und Studien mit Gentherapien sind ebenfalls in Planung oder laufen bereits. Weitere Informationen zu diesen direkten Behandlungen finden Sie in der Ausgabe Pompe Connections: Behandlung.

Neben direkten interventionellen Behandlungen wie der Enzymersatztherapie können unterstützende Therapien Pompe-Patienten dabei helfen, ihre Muskelkraft zu erhalten

## DIE RICHTIGE MEDIZINISCHE BETREUUNG BEI MORBUS POMPE

und gesundheitlichen Problemen, die durch die Muskelschwäche verursacht werden, vorzubeugen. Diese unterstützenden Begleittherapien müssen den Bedürfnissen jedes Pompe-Patienten individuell angepasst werden. Atemtherapie kann die Atmung unterstützen. Physiotherapie kann dazu beitragen, die Beweglichkeit zu verbessern, Steifigkeiten zu mildern, die Muskulatur zu stärken und Schmerzen zu lindern. Mit Hilfe einer Ernährungstherapie kann eine ausreichende Versorgung mit Kalorien aufrechterhalten und einem Gewichtsverlust vorgebeugt werden. Jeder Pompe-Patient steht immer wieder vor neuen Herausforderungen, wenn sich die Körpermechanik verändert. Die richtigen Therapien von einem fachkundigen Team von Therapeuten zusammen mit der Unterstützung aus Ihrem sozialen Umfeld sorgen dafür, dass Sie jeden Tag voll ausleben können.

### F: Wer sind die wichtigsten Ärzte und Therapeuten in meinem Behandlungsteam?

**A:** Um einen Pompe-Patienten optimal zu betreuen, sind viele verschiedene Kenntnisse notwendig. Zusätzlich zum Hausarzt oder dem Arzt, der Ihre medizinische Grundversorgung sicherstellt, finden Sie in der nachfolgenden Liste eine ganze Reihe von möglichen Ärzten und Therapeuten, die Ihrem Behandlungsteam angehören könnten. Dieses Team ist darauf angewiesen, dass Sie es über Veränderungen in Ihrem Gesundheitszustand oder das Auftreten neuer Symptome informieren. Sorgen Sie dafür, dass alle Mitglieder Ihres Behandlungsteams auch über die Maßnahmen der anderen Behandler informiert sind. Wenn Sie ein Kind mit Morbus Pompe haben, müssen Sie auf die Symptome und Reaktionen Ihres Kindes auf die jeweiligen Therapien achten und es mit Begleittherapien unterstützen.

|                                |  |
|--------------------------------|--|
| Hausarzt:                      | Arzt, der sowohl Erstkontakt bei noch nicht diagnostizierten gesundheitlichen Beschwerden ist, als auch eine fortlaufende Betreuung – unabhängig von Ursache, Organsystem und Diagnose – gewährleistet. Kümmert sich auch um gesundheitliche Beschwerde, die nicht von Morbus Pompe verursacht werden. |
| Kinderarzt:                    | Arzt, der auf die Behandlung von Kindern spezialisiert ist.  |
| Genetiker:                     | Zuständig für die Untersuchung/Erforschung von zumindest teilweise erblichen Krankheiten.  |
| Neurologe:                     | Spezialist für die Diagnose und Behandlung von Erkrankungen des Nervensystems. Das beinhaltet Erkrankungen des Gehirns, des Rückenmarks, der Nerven und der Muskeln.   |
| Kardiologe:                    | Spezialist für die Struktur, die Funktion und Erkrankungen des Herzens.  |
| Pulmologe oder Atemspezialist: | Spezialist für die Behandlung von Funktionsstörungen des Atemsystems. Behandelt die Atemprobleme, die in Zusammenhang mit einer Muskelschwäche auftreten können.   |
| Gastroenterologe:              | Arzt, der auf die Diagnose und Behandlung von Erkrankungen des Magen-Darm-Trakts spezialisiert ist. Behandelt Probleme in Zusammenhang mit Nahrungsaufnahme und Verdauung.   |

## DIE RICHTIGE MEDIZINISCHE BETREUUNG BEI MORBUS POMPE

|                                    |   |
|------------------------------------|---|
| Orthopäde:                         | Spezialist für die Behandlung von Deformierungen des Skelettsystems. Ein Orthopäde behandelt Skoliosen (Wirbelsäulenverkrümmung), Kontrakturen (Muskelverkürzung) und andere Gelenk- oder Knochenprobleme, die in Zusammenhang mit einer Muskelschwäche auftreten.  |
| Atemtherapeut:                     | Atemtherapeuten arbeiten mit Pulmologen bei der Behandlung von Patienten mit Atemproblemen zusammen, auch in Bezug auf Beatmungsgeräte.   |
| Ernährungsberater:                 | Befasst sich mit der Förderung einer guten Gesundheit durch eine adäquate Ernährung und mit dem therapeutischen Nutzen von Ernährungsplänen im Rahmen einer Krankheitsbehandlung.   |
| Genetische Beratung:               | Berät Einzelpersonen oder Familien mit einer Erbkrankheit oder mit einem erhöhten Vererbungsrisiko. Die genetische Beratung soll Patienten und ihre Familien über ihre Erkrankung, über Risiken bei künftigen Schwangerschaften sowie über Behandlungen informieren, um ihnen zu fundierten Entscheidungen zu verhelfen.          |
| Psychologe:                        | Therapeut, der spezialisiert ist auf psychologische Therapie, Tests und Forschung. Hilft dabei, mit Ängsten und Sorgen zurecht zu kommen und unterstützt bei praktischen Fragen.  |
| Sozialarbeiter:                    | Greift auf Sozial- und Verhaltenswissenschaften zurück, um die Klienten unter anderem bei finanziellen Fragen, innerhalb der Familie und im Bereich der Hilfsmittel zu unterstützen.  |
| Physiotherapeut/<br>Krankengymnast | Unterstützen Patienten mit Behinderungen durch Behandlungsangebote, die Funktionen wiederherstellen, die Beweglichkeit verbessern, Schmerzen lindern und eine permanente körperliche Behinderung vorbeugen oder abschwächen. Sie helfen dabei, eine gute gesamte Gesundheitssituation wiederherzustellen oder zu erhalten.        |
| Ergotherapeut:                     | Unterstützt die Patienten dabei, am täglichen Leben teilzuhaben. Sie helfen dabei Wege zu finden, die den Patienten die Teilhabe ermöglichen oder sie passen das Umfeld entsprechend an.  |
| Pflegekraft:                       | Unterstützt kranke oder gesunde Menschen bei der Durchführung der Aktivitäten, die zur Gesundheit oder deren Genesung beitragen und die sie ohne Hilfe ausführen würden, wenn sie die notwendige Kraft, den Willen oder das Wissen hätten, und zwar so, dass die betroffene Person so schnell wie möglich Unabhängigkeit erlangt. |

### **F: Wie finde ich ein medizinisches Zentrum, das Erfahrung in der Behandlung von Morbus Pompe hat?**

**A:** Das Wissen über Morbus Pompe wird immer tiefer, denn eine Reihe von medizinischen Zentren auf der ganzen Welt haben sich auf die Behandlung von Morbus Pompe spezialisiert. Aber auch Kliniken und Rehasentren, die ähnliche neuromuskuläre

## **DIE RICHTIGE MEDIZINISCHE BETREUUNG BEI MORBUS POMPE**

Erkrankungen oder seltene genetische Erkrankungen behandeln, können Pompe-Patienten fachkundig behandeln.

In den USA, Europa und auf anderen Kontinenten gibt es viele spezialisierte Zentren für Menschen mit Morbus Pompe und neuromuskulären Erkrankungen.

### **F: Wie kann sich die Familie mit einbringen?**

**A:** Vor dem Hintergrund, dass die „Familie“ die Konstante im Leben eines Patienten ist, sollten Familie und Arzt einen Versorgungsplan erarbeiten, der den Bedürfnissen entspricht, die von der Familie und dem Behandlungsteam gemeinsam festgestellt worden sind. Patienten und ihre Familien sollten mit dem professionellen Behandlungsteam partnerschaftlich zusammenarbeiten und gemeinsam die Ziele festlegen. Das kann so vielfältige Bereiche umfassen wie z. B. die Trennung von den nächsten Familienmitgliedern aufgrund von Krankenhausaufenthalten oder Therapien, Transport, Unterbringungskosten, Fehlzeiten am Arbeitsplatz, spezielle Ausrüstung, einschließlich eines angepassten Fahrzeugs, eine Haushaltshilfe, regelmäßig stattfindende Behandlungen, berufliche Umschulungsmaßnahmen und Ausbildungsprogramme. Die Familie und/oder der Patient sollten jederzeit angemessen über Therapien, Behandlung und Hilfen informiert sein, wobei die familiären Beziehungen entsprechend berücksichtigt werden sollten. Derjenige, der die Versorgung eines Patienten koordiniert, sollte auch rechtzeitig auf Behörden, einschließlich Sozialarbeiter oder anderer Hilfsstellen, verweisen und dort für die Bedürfnisse des Patienten eintreten. Der Versorgungsplan sollte von der Familie und allen unterstützenden Fachkräften regelmäßig aktualisiert werden. Auf diesem Weg kann eine familienzentrierte umfassende und gut koordinierte Versorgung sichergestellt werden.

### **F: Wer kann mir – über die medizinische Seite hinaus – bei all den praktischen Herausforderungen helfen, die auf mich zukommen?**

**A:** Patientenverbände für Morbus Pompe sind eine unschätzbare Ressource für Betroffene und deren Familien. In vielen Ländern gibt es entsprechende Landesverbände zur Unterstützung von Patienten (eine nach Ländern gegliederte Liste finden Sie auf der Seite der mit der IPA verbundenen Einrichtungen). Diese Verbände bieten Unterstützung in vielen verschiedenen Belangen, von emotionaler Unterstützung bis hin zu Bildungsressourcen.

Je nachdem, wo Sie wohnen, stehen Ihnen möglicherweise Dienstleistungen zur Verfügung, die Ihnen Zugang zu Unterstützungsangeboten geben. Dort können Sie Unterstützung finden bei finanziellen Fragen, bei der Beantragung von Geldern bei den Behörden, bei der Suche nach medizinischen und sozialen Dienstleistern, bei der Erstellung eines Bildungs- und Ausbildungsplans für Ihr Kind, bei der Organisation der häuslichen Pflege, bei rechtlichen Fragen sowie Fragen rund um den Arbeitsplatz und

## **DIE RICHTIGE MEDIZINISCHE BETREUUNG BEI MORBUS POMPE**

bei Problemen mit der Versicherung. Ihr lokaler Pompe-Patientenverband, Ihr medizinisches Team und andere Quellen helfen Ihnen bei der Kontaktherstellung mit diesen Gruppen.

Ein Erfahrungsaustausch zwischen Eltern oder von Patient zu Patient ist für viele die wertvollste Informationsquelle. Darüber hinaus sollte auch festgestellt werden, ob Geschwister, Großeltern und andere Familienmitglieder ebenfalls Unterstützung brauchen. Auch hier helfen Patientenverbände, ebenso wie der Austausch mit anderen Pompe-Patienten über soziale Medien wie etwa Facebook-Gruppen zum Thema Morbus Pompe.

### **F: Ich habe manchmal das Gefühl, mehr über Morbus Pompe zu wissen als einige der Ärzte und Therapeuten meines Kindes. Was kann ich hier tun?**

**A:** Viele Patienten mit seltenen Erkrankungen wie Morbus Pompe und deren Betreuer haben das Gefühl, dass sie sich so umfassend wie möglich informieren müssen, um sicher zu sein, die richtige Behandlung zu bekommen. Gut informiert zu sein, kann viele Vorteile haben, wenn man es mit einer großen Zahl an Ärzten und Therapeuten zu tun hat. Sie sollten stets einen Überblick über sämtliche Maßnahmen haben. So können unter Umständen Fehler vermieden werden. Es kann manchmal auch notwendig sein, einen Kinderarzt, Hausarzt oder Notfallarzt, der wenig Erfahrung im Umgang mit Morbus Pompe hat, über die Erkrankung zu informieren. Betrachten Sie Ihr Wissen als Ihre spezielle Qualifikation, die Sie mit dem medizinischen Personal teilen sollten. Und wenn Sie Zweifel haben, zögern Sie nicht, Ihre Meinung oder Fragen zu äußern. Sie selbst haben das größte Interesse an Ihrer Gesundheit oder der Gesundheit Ihres Kindes.

**Hier erhalten Sie weitere Informationen:** Siehe Abschnitt „Weitere Informationen“

*Diese Broschüre hat zum Ziel, allgemeine Informationen zum Thema zur Verfügung zu stellen. Die Veröffentlichung ist ein Service der International Pompe Association, und es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die International Pompe Association keinesfalls medizinische oder andere professionelle Dienstleistungen erbringt. Die Medizin ist eine Wissenschaft, die ständigen Veränderungen unterworfen ist. Bedingt durch Fehler und Änderungen in der Behandlung kann keine Gewähr für die vollständige Exaktheit einer solch komplexen Materie übernommen werden. Es ist unabdingbar, diese Informationen von anderen Quellen, insbesondere dem behandelnden Arzt, bestätigen zu lassen.*