



ENCONTRAR UM MÉDICO ASSISTENTE

O tratamento para a doença de Pompe por terapêutica de substituição enzimática (TSE) está agora disponível para muitos doentes, em todo o mundo, o que é um feito tremendo. No entanto, o reembolso continua a ser um problema nalguns países. Como doente com a doença de Pompe, provavelmente está ansioso por saber mais sobre esta oportunidade e os benefícios do tratamento da substituição enzimática (TSE). Antes que isso possa acontecer, é importante saber se a substituição enzimática, no seu país, será reembolsada. Depois, tem de encontrar um médico qualificado que esteja disposto e seja capaz de tratar a doença de Pompe. Isto pode levar algum tempo e esforço. No entanto, existem recursos que podem simplificar a sua pesquisa. Depois de ter localizado um médico, será feita uma avaliação para garantir que é um candidato para receber o tratamento. Este folheto descreve alguns locais onde pode ser encontrar-se um médico que pode facultar-lhe acesso à Substituição Enzimática e a lista de exames médicos que podem ser necessários.



P: Como posso encontrar um médico para me avaliar e tratar com a substituição enzimática?

R: Antes de receber tratamento com a substituição enzimática, é importante encontrar um médico que esteja disposto a tratar a doença de Pompe. Isto varia de acordo com o país em que vive. Nalguns países, existem centros especializados que supervisionam o tratamento de doentes com a doença de Pompe. Noutros países, os doentes têm de localizar um médico disponível num hospital local.

Para encontrar um especialista na doença de Pompe no seu país, um bom ponto de partida é contactar a pessoa ou organização de contacto da Associação Internacional de Pompe (*International Pompe Association*, IPA) no seu país. Aceda ao website <https://www.worldpompe.org/>

P: Depois de localizar um médico que aceite tratar-me com a substituição enzimática, quais são algumas das perguntas que posso querer fazer?

R: Assim que encontrar um médico que esteja disposto a tratá-lo com a Substituição Enzimática, é importante ter uma conversa, antes de iniciar o tratamento. Esteja bem preparado para esta conversa. Faça uma lista de todas as suas perguntas, incluindo coisas como pré-exame, reembolso, reações alérgicas, exames médicos e reabilitação.

Aqui estão alguns exemplos do tipo de perguntas que pode querer fazer. Dependendo do país onde reside, algumas perguntas podem ser mais relevantes para si do que outras:

- Também está a tratar outros doentes com a doença de Pompe?
- Está em contacto com outros especialistas com experiência na doença de Pompe e TSE?
- Qual é a sua experiência com tratamentos de perfusão?
- Está disposto a apoiar-me com formalidades relacionadas com seguros?

ENCONTRAR UM MÉDICO ASSISTENTE

- Preciso de fazer algum exame ou teste médico, antes do início dos tratamentos de perfusão?
- Em que dias e em que altura seria possível receber tratamento?
- Quanto tempo irá demorar a perfusão?
- Onde irá ocorrer a perfusão — no hospital, no centro de perfusão mais próximo ou em casa?
- O que devo esperar num dia de perfusão?
- Vou precisar de um acesso venoso central ou vou ter uma agulha de perfusão nova de cada vez que fizer tratamento?
- O que acontecerá se eu tiver uma reação alérgica?
- O que acontece quando estiver de férias? Tem um representante que o possa substituir?
- Depois de iniciar o tratamento, posso precisar de encaminhamentos para outros médicos, como, por exemplo, especialistas em reabilitação, fisioterapeutas ou terapeuta da fala. Pode ajudar-me com estes encaminhamentos?
- Está disposto a monitorizar a minha doença regularmente?

P: O que devo fazer antes de poder receber a substituição enzimática?

R: Antes de iniciar a substituição enzimática, é necessário ter um diagnóstico confirmado da doença de Pompe. Isto significa que é necessário um relatório médico da sua atividade enzimática e/ou uma análise da mutação do ADN. O seu médico também pode querer realizar testes adicionais, antes de iniciar o seu tratamento. Estes testes podem incluir um exame cardíaco (para medir o seu ritmo cardíaco e visualizar a atividade elétrica do tecido do músculo cardíaco), testes neurológicos (para medir a força e a função dos grupos musculares), exames da função respiratória (para registar a quantidade e a frequência de ar que inspira e expira, ao longo de períodos de tempo específicos), análises ao sangue (para medir o nível de eletrólitos, gorduras, proteínas e enzimas no sangue), um teste de gravidez ou um teste de audição. Os resultados destes testes fornecem ao seu médico uma linha de base ou ponto de partida. À medida que o seu tratamento progride, estes testes podem ser repetidos, para determinar o nível de progressão.

Uma vez que o tratamento de substituição enzimática é administrado por via intravenosa (através da sua corrente sanguínea), o seu médico irá provavelmente examiná-lo para determinar até que ponto é fácil aceder às suas veias. Se as suas veias forem de difícil acesso ou se tem medo de agulhas, o seu médico pode sugerir que tenha um dispositivo de acesso venoso central (Port-a-Cath ou semelhante). Um acesso venoso central é um dispositivo que é colocado na área torácica, sob a superfície da pele, utilizando anestésicos locais ou gerais. A vantagem deste dispositivo é que proporciona um acesso fácil às veias. A desvantagem é que existe um risco mais elevado de infeções, em comparação com um procedimento intravenoso. O seu médico deve conversar sobre esta opção consigo, antes de ser tomada qualquer medida.

P: Quem mais pode cuidar de mim, além do meu médico assistente?

R: Depois de ter um diagnóstico de doença de Pompe, é importante receber cuidados multidisciplinares — ou seja, cuidados médicos de uma equipa de especialistas: como, por exemplo, um geneticista, um pediatra ou especialista neuromuscular que monitoriza a sua progressão e faz o encaminhamento para vários especialistas clínicos que gerem sintomas específicos, como um fisioterapeuta, terapeuta da fala, nutricionista e pneumologista. Os médicos e profissionais de cuidados de saúde aliados também podem prestar cuidados de apoio. Os membros desta equipa multidisciplinar comunicam uns com os outros, numa base permanente, ao longo do tratamento. Para

ENCONTRAR UM MÉDICO ASSISTENTE

mais informações sobre cuidados multidisciplinares, consulte a publicação Pompe Connections sobre “Obter os cuidados certos para a doença de Pompe”.

Esta publicação foi concebida para fornecer informações gerais sobre o assunto em questão. É distribuído como serviço público pela International Pompe Association, com o entendimento de que a mesma não está envolvida na prestação de serviços médicos ou outros serviços profissionais. A medicina é uma ciência em constante mudança. O erro humano e as alterações na prática impossibilitam a certificação da precisão de tais materiais complexos. É necessária a confirmação destas informações noutras fontes, especialmente junto de um médico. Tenha, por favor, em consideração que a eficácia da substituição enzimática varia de pessoa para pessoa.