



HET VINDEN VAN EEN BEHANDELEND ARTS

Behandeling van de ziekte van Pompe met enzymvervangings therapie (Enzyme Replacement Therapy, ERT) is nu voor veel patiënten wereldwijd beschikbaar, wat een enorme prestatie is. In sommige landen is de vergoeding echter nog niet geregeld. Als Pompe-patiënt wilt u waarschijnlijk graag meer weten over de mogelijkheid in aanmerking te komen voor behandeling met enzymvervangings therapie (ERT). Voordat dit kan, is het belangrijk om te weten of enzymvervangings in uw land wordt vergoed. Vervolgens moet u een gekwalificeerde arts vinden die bereid en in staat is om de ziekte van Pompe te behandelen. Dat kan wat tijd en moeite kosten. Toch zijn er mogelijkheden om uw zoektocht te vereenvoudigen. Nadat u een arts hebt gevonden, wordt er een onderzoek uitgevoerd om er zeker van te zijn dat u een geschikte kandidaat bent voor de behandeling. Deze brochure beschrijft waar u artsen kunt vinden die u toegang kan geven tot enzymvervangings therapie, en welke medische onderzoeken nodig kunnen zijn.



V: Hoe kan ik een arts vinden die me kan onderzoeken en me kan behandelen met enzymvervangings therapie?

A: Voordat u wordt behandeld met enzymvervangings therapie, is het belangrijk om een arts te vinden die bereid is de ziekte van Pompe te behandelen. Dit is niet overal hetzelfde, en is afhankelijk van het land waarin u woont. In sommige landen zijn er expertisecentra die toezicht houden op de behandeling van Pompe-patiënten. In andere landen moeten patiënten een bereidwillige arts in een plaatselijk ziekenhuis vinden.

Om een expert in de ziekte van Pompe te vinden in uw land kunt u contact opnemen met de contactpersoon van de International Pompe Association (IPA) of met de patiëntenorganisatie in uw land. Ga hiervoor naar de website <https://www.worldpompe.org/>

V: Welke vragen moet ik stellen wanneer ik een arts heb gevonden die mij wil behandelen met enzymvervangings therapie?

A: Zodra u een arts hebt gevonden die bereid is om u te behandelen met enzymvervangings therapie, is het belangrijk om een gesprek te hebben voordat u met de behandeling begint. Bereid u goed voor op dit gesprek. Maak een lijst met alle vragen die u hebt over onderwerpen als vooronderzoeken, vergoedingen, allergische reacties, medische onderzoeken en revalidatie.

Hier zijn een paar voorbeeldvragen die u kunt stellen. Afhankelijk van het land waar u woont, kunnen sommige vragen relevanter voor u zijn dan andere:

- Behandelt u ook andere Pompe-patiënten?
- Hebt u contact met andere specialisten die ervaring hebben met de ziekte van Pompe en met de behandeling met ERT?

HET VINDEN VAN EEN BEHANDELEND ARTS

- Wat is uw ervaring met infusiebehandelingen?
- Kunt u mij helpen met de formaliteiten rondom de verzekering?
- Moet ik medische onderzoeken of tests ondergaan voordat de infusiebehandelingen beginnen?
- Op welke dagen en op welke tijdstippen zou het mogelijk zijn om de behandelingen te ontvangen?
- Hoelang duurt de infusiebehandeling?
- Waar vindt de infusiebehandeling plaats: in het dichtstbijzijnde ziekenhuis, in een infusiecentrum of thuis?
- Wat kan ik verwachten op een infusiedag?
- Heb ik een port-a-cath nodig of krijg ik elke keer een nieuwe infuusnaald?
- Wat gebeurt er als ik een allergische reactie krijg?
- Wat gebeurt er wanneer u op vakantie gaat? Hebt u een vervanger?
- Als de behandeling eenmaal is gestart, zou het kunnen dat ik doorverwijzingen nodig heb naar andere artsen, zoals revalidatiespecialisten, fysiotherapeuten of logopedisten. Kunt u mij helpen met deze doorverwijzingen?
- Bent u bereid om mijn conditie regelmatig te controleren?

V: Wat moet ik doen voordat ik enzymvervangings therapie kan krijgen?

A: Voordat u kunt beginnen met enzymvervangings therapie, moet de diagnose van de ziekte van Pompe worden bevestigd. Dit betekent dat u een medisch rapport moet hebben van uw enzymactiviteit en/of een DNA-mutatieanalyse. Uw arts wil wellicht nog aanvullende onderzoeken uitvoeren voordat de behandeling van start kan gaan. Deze onderzoeken kunnen bestaan uit een hartonderzoek (om uw hartslag en hartritme te meten en de elektrische activiteit van hartspierweefsel in kaart te brengen), neurologische tests (om de kracht en functie van de verschillende spiergroepen te meten), longfunctietests (om de hoeveelheid en snelheid vast te leggen van de lucht die u in- en uitademt tijdens specifieke perioden), bloedtests (om de hoeveelheid elektrolyten, vetten, eiwitten en enzymen in uw bloed te meten), een zwangerschapstest of een gehoortest. De resultaten van deze onderzoeken vormen een nulmeting of uitgangspunt voor uw arts. Naarmate uw behandeling vordert, kunnen deze tests worden herhaald om de voortgang te bekijken.

Omdat de enzymvervangings therapie intraveneus (via uw bloedbaan) wordt toegediend, zal uw arts waarschijnlijk ook onderzoeken of de infusie naald gemakkelijk in uw aders kan worden ingebracht. Als uw aders moeilijk aan te prikken zijn, of als u bang bent voor naalden, kan uw arts voorstellen om een port-a-cath of een vergelijkbaar hulpmiddel te laten plaatsen. Een port-a-cath is een hulpmiddel dat direct onder de huid in uw borst wordt ingebracht onder plaatselijke of algehele verdoving. Het voordeel van dit hulpmiddel is dat het gemakkelijk toegang biedt tot de aders. Het nadeel is dat er een hoger risico op infecties is ten opzichte van een normale intraveneuze toediening. U en uw arts moeten dit samen bespreken voordat er een besluit wordt genomen.

V: Wie kan er naast mijn behandelend arts nog meer voor mij zorgen?

A: Zodra de diagnose van de ziekte van Pompe is gesteld, is het belangrijk dat u multidisciplinaire zorg ontvangt van een team van verschillende specialisten, bijvoorbeeld een geneticus, een kinderarts of een neuromusculair specialist, die samen uw voortgang monitoren en doorverwijzingen verstrekken naar zorgverleners die specifieke symptomen behandelen, zoals fysiotherapeuten, logopedisten, diëtisten en longartsen. Artsen en andere zorgverleners kunnen ook ondersteunende zorg bieden.

HET VINDEN VAN EEN BEHANDELEND ARTS

Leden van dit multidisciplinaire team communiceren voortdurend met elkaar tijdens de behandeling. Zie de Pompe Connections-brochure “*Het verkrijgen van de juiste zorg bij de ziekte van Pompe*” voor meer informatie over multidisciplinaire zorg.

Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken over het behandelde onderwerp. Het wordt gedistribueerd als een openbare dienst door de International Pompe Association, met dien verstande dat de International Pompe Association hiermee geen medische of andere professionele diensten verleent. Geneeskunde is een wetenschap die voortdurend in ontwikkeling is. Menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van dergelijke complexe materialen te garanderen. Bevestiging van deze informatie door middel van andere bronnen, en met name door de arts, is vereist. Houd er rekening mee dat de effectiviteit van enzymvervangings therapie van persoon tot persoon verschilt.