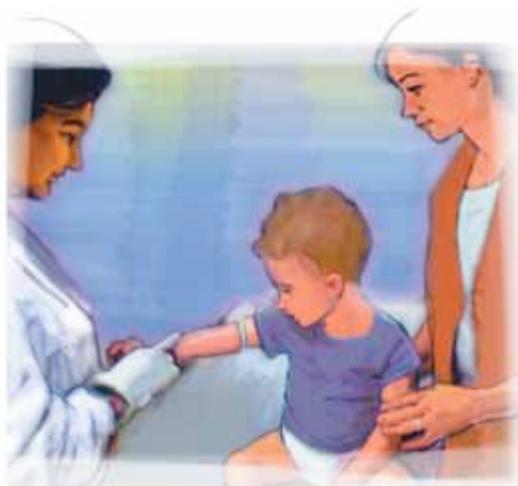




LA RICERCA DEL MEDICO CURANTE

La terapia enzimatica sostitutiva (Enzyme Replacement Therapy, ERT), ovvero il trattamento per la Malattia di Pompe, adesso è disponibile per molti pazienti in tutto il mondo, e questo è da considerare un grandissimo traguardo. Ciononostante, in alcuni Paesi resta ancora in sospeso la questione del rimborso della cura. Se sei un paziente affetto da questa malattia, sarai probabilmente ansioso di saperne di più riguardo a questa opportunità e sui benefici derivanti dal trattamento con la terapia enzimatica sostitutiva. Come prima cosa, è importante che tu abbia la certezza che il trattamento ERT sia rimborsabile nel tuo Paese. A quel punto avrai la necessità di trovare un dottore qualificato disposto e in grado di trattare la Malattia di Pompe. Per questo ci vorrà del tempo e un certo sforzo, ma sono disponibili delle informazioni che possono semplificare la tua ricerca. Dopo aver trovato un dottore, avrai bisogno di avere la certezza di essere idoneo a entrare fra i candidati che possono ricevere il trattamento. Questo opuscolo può indicarti come e dove contattare un dottore che possa garantirti l'accesso alla ERT e l'elenco degli esami che potrebbe essere necessario eseguire.



D: Come posso trovare un dottore che mi esamini e mi curi con la terapia enzimatica sostitutiva?

R: Prima di ricevere il trattamento con la terapia enzimatica sostitutiva è necessario contattare un medico disposto a curare la Malattia di Pompe. Le modalità cambiano a seconda del Paese in cui vivi. In alcuni Paesi vi sono centri specializzati che supervisionano le cure riservate ai pazienti affetti da Malattia di Pompe. In altri Paesi i pazienti devono fare affidamento ai medici degli ospedali locali.

Un buon punto di partenza per trovare un medico specializzato nella malattia di Pompe nel tuo Paese è contattare i membri o le organizzazioni dell'Associazione Internazionale Pompe (International Pompe Association, IPA). Cerca sul sito <https://www.worldpompe.org/>

D: Dopo essere riuscito a contattare un medico disposto a trattarmi con la terapia enzimatica sostitutiva, quali sono le domande che dovrei rivolgergli?

R: Quando avrai trovato un dottore disposto a curarti con la ERT, è importante parlare con lui prima di iniziare la cura. Preparati bene per affrontare questo colloquio. Scrivi una lista con tutte le tue domande, includendo temi quali la preparazione al trattamento, il rimborso, le reazioni allergiche, le analisi cliniche e la riabilitazione.

Qui di seguito riportiamo una serie di domande che magari vorrai fargli. A seconda del Paese in cui vivi, alcune domande potrebbero essere più importanti per te rispetto ad altre.

- Sta già trattando pazienti con la Malattia di Pompe?
- È in contatto con altri specialisti che hanno già avuto a che fare con la Malattia di Pompe o con la terapia enzimatica sostitutiva?

LA RICERCA DEL MEDICO CURANTE

- Quali sono le sue esperienze con le terapie per infusione?
- Può aiutarmi con informazioni relative alle formalità da espletare?
- Ho bisogno di fare delle analisi cliniche o dei test prima di iniziare il trattamento delle infusioni?
- In quali giorni e in quali orari è possibile ricevere il trattamento?
- Quanto tempo ci vuole per una infusione?
- Dove è possibile fare l'infusione? Nell'ospedale più vicino, presso il centro di infusione o a casa?
- Cosa dovrò aspettarmi nel giorno dell'infusione?
- Avrò bisogno di un'agocannula fissa o avrò un ago per infusione nuovo ad ogni seduta?
- Cosa succederà se avrò reazioni allergiche?
- Quando lei sarà in vacanza, ci sarà un suo sostituto a continuare il trattamento?
- Dopo che avrò iniziato il trattamento, avrò bisogno di un altro specialista per la fisioterapia, la riabilitazione o di un logopedista? Mi indicherà Lei le persone a cui dovrò rivolgermi?
- È disposto a monitorare la mia condizione in maniera costante?

D: Cosa devo fare prima di ricevere la terapia enzimatica sostitutiva?

R: Prima che tu possa ricevere il trattamento ERT, devi avere una diagnosi confermata della Malattia di Pompe. Questo significa che avrai bisogno di un referto medico relativo alla tua attività enzimatica e/o l'analisi della mutazione del DNA. Il tuo dottore potrebbe inoltre eseguire altre analisi aggiuntive prima dell'inizio della cura, che potrebbero includere un elettrocardiogramma (per misurare il ritmo del tuo cuore e visualizzare l'attività elettrica del tessuto muscolare cardiaco), un test neurologico (per misurare la forza e le funzioni dei gruppi muscolari), un test di spirometria (per registrare la quantità dell'aria che inspiri ed espiri a particolari intervalli di tempo), analisi del sangue (per misurare il livello di elettroliti, grassi, proteine ed enzimi nel tuo sangue), un test di gravidanza e un test dell'udito. I risultati di queste analisi daranno al tuo dottore una base di partenza. A mano a mano che il tuo trattamento andrà avanti, queste analisi verranno ripetute per stabilire il livello dei tuoi progressi.

Dal momento che la terapia enzimatica sostitutiva verrà somministrata per via endovenosa (attraverso il flusso sanguigno), il medico andrà ad esaminare la facilità o meno dell'accesso alle tue vene. Se le tue vene sono difficili da trovare, o sei hai troppa paura degli aghi, il dottore potrebbe suggerirti la possibilità di impiantare un accesso venoso fisso. Questo impianto potrebbe essere inserito nel torace sotto la superficie della pelle, in anestesia locale o totale. Il vantaggio di questo strumento è che consente un facile accesso alle tue vene. Lo svantaggio consiste in un maggiore rischio, rispetto alla semplice endovenosa, di contrarre infezioni. Con il medico dovrete discutere di questa opzione prima di iniziare qualsiasi trattamento.

D: Chi altro dovrebbe seguirmi oltre al mio medico curante?

R: Una volta che ti sarà diagnosticata la Malattia di Pompe, è importante che tu riceva cure mediche da un team di specialisti di settori diversi, quali un genetista, un pediatra o uno specialista in malattie neuromuscolari, che si occuperanno di monitorare i tuoi progressi e di consultare i vari specialisti che si occupano di determinati aspetti, come ad esempio un fisioterapista, un logopedista, un dietologo, uno pneumologo. I membri di questo team multidisciplinare si terranno in contatto per aggiornarsi sull'andamento del tuo trattamento. Per ulteriori informazioni riguardanti le cure multidisciplinari consulta l'opuscolo Pompe Connections "*Cerca la cura giusta per la malattia di Pompe*".



LA RICERCA DEL MEDICO CURANTE

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall'International Pompe Association, fermo restando che l'International Pompe Association non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione. L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare da un medico. Tenere sempre presente che l'efficacia della terapia enzimatica sostitutiva varia da persona a persona.