



NALEZENÍ OŠETŘUJÍCÍHO LÉKAŘE

Léčba Pompeho nemoci pomocí enzymové substituční terapie (ERT) je nyní dostupná pro řadu pacientů po celém světě, což je obrovský úspěch. V některých zemích je však přetrvávajícím problémem úhrada. Jako pacient s Pompeho nemocí máte pravděpodobně zájem dozvědět se více o této příležitosti a přínosech enzymové substituční terapie (ERT). Než k tomu dojde, je důležité vědět, zda bude ve Vaší zemi enzymová substituční terapie hrazena. Poté musíte najít kvalifikovaného lékaře, který je ochoten a schopen Pompeho nemoc léčit. To může zabrat trochu času a vyžadovat úsilí. Existují však zdroje, které Vám mohou vyhledávání usnadnit. Poté, co vyhledáte lékaře, bude provedeno vyšetření k potvrzení, zda jste vhodným kandidátem k léčbě. Tento materiál popisuje některá pracoviště, kde můžete najít lékaře, kteří Vám mohou poskytnout enzymovou substituční terapii, a seznam potenciálně potřebných lékařských vyšetření.



enzymovou substituční terapii, a seznam

Otázka: Jak najdu lékaře, který mě vyšetří a bude mě léčit enzymovou substituční terapií?

Odpověď: Před zahájením enzymové substituční terapie je důležité najít lékaře, který je ochoten Pompeho nemoc léčit. To se liší podle země, ve které žijete. V některých zemích existují odborná centra, která dohlížejí na léčbu pacientů s Pompeho nemocí. V jiných zemích musí pacienti vyhledat ochotného lékaře v místním zdravotnickém zařízení.

Chcete-li najít odborníka na Pompeho nemoc ve Vaší zemi, můžete začít tak, že se obrátíte na kontaktní osobu Mezinárodní asociace pro Pompeho nemoc (IPA) nebo na organizaci ve Vaší zemi. Navštivte webové stránky <https://www.worldpompe.org/>.

Otázka: Poté, co najdu lékaře, který mne bude ochoten léčit enzymovou substituční terapií, na co se potřebuji zeptat?

Odpověď: Jakmile najdete lékaře, který je Vás ochoten léčit enzymovou substituční terapií, je důležité pohovořit si s ním před zahájením léčby. Na tento rozhovor se dobře připravte. Sestavte si seznam všech svých otázek, včetně záležitostí, jako je předběžné vyšetření, úhrada, alergické reakce, lékařská vyšetření a rehabilitace.

Zde je několik příkladů otázek, které možná budete chtít položit. V závislosti na zemi Vašeho pobytu mohou být pro Vás některé otázky relevantnější než jiné:

- Léčíte také jiné pacienty s Pompeho nemocí?
- Jste v kontaktu s dalšími odborníky, kteří mají zkušenosti s Pompeho nemocí a ERT?
- Jaké jsou Vaše zkušenosti s infuzními léčbami?
- Jste ochoten/ochotna mi pomoci s formalitami týkajícími se pojištění?
- Musím před zahájením infuzní léčby podstoupit nějaká lékařská vyšetření nebo testy?

NALEZENÍ OŠETŘUJÍCÍHO LÉKAŘE

- V jaké dny a v jakých časech bude možné dostávat léčbu?
- Jak dlouho bude infuze trvat?
- Kde bude infuze probíhat – v nejbližší nemocnici, infuzním centru nebo doma?
- Co mám očekávat v den podání infuze?
- Budu potřebovat implantabilní port nebo mi pokaždé bude zavedena nová infuzní jehla?
- Co se stane, pokud budu mít alergickou reakci?
- Co se stane, když budete na dovolené? Máte určeného zástupce?
- Po zahájení léčby možná budu potřebovat doporučení k dalším lékařům, jako jsou rehabilitační specialisté, fyzioterapeuti nebo logopedi. Můžete mi s těmito doporučeními pomoci?
- Jste ochoten/ochotna pravidelně sledovat můj zdravotní stav?

Otázka: Co musím udělat, než budu moci obdržet enzymovou substituční terapii?

Odpověď: Před zahájením enzymové substituční terapie je nutné mít potvrzenou diagnózu Pompeho nemoci. To znamená, že musíte mít lékařskou zprávu o aktivitě Vašich enzymů a/nebo analýze mutace DNA. Lékař Vám také bude před zahájením léčby možná chtít provést další vyšetření. Tato vyšetření mohou zahrnovat vyšetření srdce (k měření tepové frekvence a rytmu a vizualizaci elektrické aktivity srdeční svalové tkáně), neurologická vyšetření (k měření síly a funkce svalových skupin), vyšetření funkce plic (k zaznamenání množství a rychlosti vzduchu, který vdechujete a vydechujete během určitých časových období), vyšetření krve (ke změření hladiny elektrolytů, tuků, bílkovin a enzymů v krvi), těhotenský test nebo vyšetření sluchu. Výsledky těchto testů poskytnou Vašemu lékaři přehled o výchozím stavu nebo počáteční informace. V průběhu léčby se tato vyšetření mohou opakovat, aby se určila úroveň progresu.

Vzhledem k tomu, že enzymová substituční terapie je podávána intravenózně (krevním oběhem), lékař Vás pravděpodobně vyšetří, aby zjistil, jak snadný je přístup do Vašich žil. Pokud je přístup k Vaším žilám obtížný, nebo pokud máte strach z jehel, může Vám lékař navrhnout implantaci portu (nebo podobného prostředku). Implantabilní port je prostředek, který se umísťuje do oblasti hrudníku pod povrch kůže v lokální nebo celkové anestézii. Výhodou tohoto prostředku je to, že poskytuje snadný přístup k žilám. Nevýhodou je vyšší riziko infekcí v porovnání s intravenózním postupem. Než lékař podnikne jakékoli kroky, měl by s Vámi tuto možnost prodiskutovat.

Otázka: Kdo další se o mě kromě mého ošetřujícího lékaře může starat?

Odpověď: Po stanovení diagnózy Pompeho nemoci je důležité získat multidisciplinární péči – to znamená lékařskou péči od týmu specialistů: například genetik, pediatr nebo neuromuskulární odborník sledují progresi Vašeho onemocnění a poskytují doporučení jiným odborným lékařům, kteří léčí specifické příznaky, jako je fyzioterapeut, logoped, dietolog a pneumolog. Podpůrnou péči mohou poskytovat také kliničtí a další zdravotničtí pracovníci. Členové tohoto multidisciplinárního týmu spolu průběžně komunikují po celou dobu léčby. Další informace o multidisciplinární péči naleznete v části Pompe Connections „Správná péče o pacienty s Pompeho nemocí“.

Tato publikace je určena k poskytnutí obecných informací k danému tématu. Je distribuována jako veřejná služba Mezinárodní asociace pro Pompeho nemoc s tím, že se tato asociace nezapojuje do poskytování lékařských nebo jiných odborných služeb. Medicína je věda, která se neustále mění. Vzhledem k lidským chybám a změnám v praxi nelze zaručit, že takto složité materiály budou zcela přesné. Proto je nutné ověřit si tyto informace z dalších zdrojů, a to zejména u Vašeho lékaře. Mějte prosím na paměti, že účinnost enzymové substituční terapie se u jednotlivých pacientů liší.