



## TROUVER UN MÉDECIN TRAITANT

*Le traitement de la maladie de Pompe par traitement enzymatique substitutif (TES) est désormais disponible pour de nombreux patients du monde entier. Une étape majeure a ainsi été franchie. Toutefois, le remboursement reste un problème dans certains pays. En tant que patient(e) atteint(e) de la maladie de Pompe, vous avez probablement hâte d'en savoir plus sur cette opportunité et sur les bénéfices du traitement enzymatique substitutif (TES). Avant tout, vous devez savoir si le traitement enzymatique substitutif vous sera remboursé dans votre pays. Ensuite, vous devrez trouver un médecin qualifié qui souhaite et est capable de traiter la maladie de Pompe. Ces démarches peuvent nécessiter du temps et des efforts. Néanmoins, certaines ressources peuvent faciliter vos recherches. Une fois que vous aurez trouvé un médecin, vous devrez passer une évaluation visant à vérifier que vous pouvez recevoir le traitement. Ce manuel décrit divers endroits où vous pourrez trouver un médecin qui vous permettra d'accéder au traitement enzymatique substitutif. Vous y trouverez également une liste des divers types d'exams médicaux que vous devrez subir.*



**Q : Comment puis-je trouver un médecin qui m'évaluera et m'administrera un traitement enzymatique substitutif ?**

**R :** Avant de pouvoir recevoir un traitement enzymatique substitutif, vous devez trouver un médecin disposé à traiter la maladie de Pompe. La situation peut varier selon le pays dans lequel vous vivez. Dans certains pays, il existe des centres d'expertise qui supervisent le traitement des patients atteints de la maladie de Pompe. Dans d'autres, les patients doivent chercher un médecin disposé à les traiter dans un hôpital local.

Pour trouver un expert de la maladie de Pompe dans votre pays, un bon point de départ consiste à contacter l'interlocuteur ou l'organisation de l'International Pompe Association (IPA) dans votre pays. Pour cela, consultez le site <https://www.worldpompe.org/>

**Q : Une fois que j'aurai trouvé un médecin qui accepte de m'administrer un traitement enzymatique substitutif, quelles sont les questions que je pourrai lui poser ?**

**R :** Une fois que vous aurez trouvé un médecin disposé à vous administrer un traitement enzymatique substitutif, il sera important d'avoir une conversation avec lui avant d'entamer le traitement. Préparez-vous correctement à cet entretien. Rédigez une liste de toutes vos questions, y compris sur des sujets tels que l'examen préalable, le remboursement, les réactions allergiques, les examens médicaux et la revalidation.

Voici quelques exemples de questions que vous pouvez poser. Selon le pays où vous vivez, certaines questions peuvent être plus pertinentes que d'autres :

## TROUVER UN MÉDECIN TRAITANT

- Traitez-vous d'autres patients atteints de la maladie de Pompe ?
- Êtes-vous en contact avec d'autres spécialistes familiarisés avec la maladie de Pompe et le TES ?
- Quelle est votre expérience en ce qui concerne les traitements par perfusion ?
- Êtes-vous disposé(e) à m'assister dans les formalités concernant l'assurance ?
- Dois-je passer des examens médicaux ou des analyses avant le début du traitement par perfusion ?
- Quels jours et à quelles heures est-il possible de recevoir le traitement ?
- Combien de temps la perfusion dure-t-elle ?
- Où la perfusion aura-t-elle lieu : à l'hôpital le plus proche, dans un centre de perfusion ou chez moi ?
- À quoi dois-je m'attendre le jour de la perfusion ?
- Devrai-je porter un port-a-cath ou une piqûre sera-t-elle faite chaque fois pour la perfusion ?
- Que se passera-t-il si je fais une réaction allergique ?
- Que se passe-t-il quand vous êtes en vacances ? Avez-vous un remplaçant ?
- Une fois que j'ai commencé le traitement, je devrai peut-être consulter d'autres médecins tels que des spécialistes de la révalidation, des physiothérapeutes ou des orthophonistes. M'aidez-vous à trouver ces médecins ?
- Souhaitez-vous surveiller mon état régulièrement ?

### **Q : Que dois-je faire avant de pouvoir recevoir un traitement enzymatique substitutif ?**

R : Avant que vous puissiez recevoir le traitement enzymatique substitutif, le diagnostic de votre maladie de Pompe doit avoir été confirmé. Cela signifie que vous devez disposer d'un rapport médical concernant votre activité enzymatique et/ou d'une analyse de la mutation de votre ADN. Votre médecin peut également souhaiter que vous passiez divers examens avant le début de votre traitement. Ces examens peuvent comprendre un examen cardiaque (visant à mesurer votre fréquence et votre rythme cardiaques et visualiser l'activité électrique du tissu musculaire cardiaque), des examens neurologiques (visant à mesurer la force et la fonction des groupes musculaires), des tests de la fonction pulmonaire (visant à enregistrer la quantité et la fréquence de l'air que vous inspirez et expirez sur des périodes spécifiques), des analyses de sang (visant à mesurer le taux d'électrolytes, de graisses, de protéines et d'enzymes dans le sang), un test de grossesse ou un test auditif. Les résultats de ces examens fournissent à votre médecin des valeurs de base, c'est-à-dire un point de départ. À mesure de l'avancement de votre traitement, ces examens peuvent être répétés en vue d'une évaluation des progrès.

Comme le traitement enzymatique substitutif est administré en intraveineuse (dans le sang), votre médecin vous examinera probablement afin de voir si vos veines sont facilement accessibles. Si vos veines sont difficiles d'accès ou si vous avez peur des piqûres, votre médecin pourra vous suggérer de vous faire implanter un port-a-cath (ou un dispositif similaire). Un port-a-cath est un dispositif qui est implanté dans la poitrine, sous la surface de la peau, sous anesthésie locale ou générale. L'avantage de ce système est qu'il permet d'accéder facilement aux veines. L'inconvénient est qu'il présente un risque supérieur d'infection par rapport à la perfusion par intraveineuse. Discutez de cette option avec votre médecin avant de prendre une décision.

## TROUVER UN MÉDECIN TRAITANT

**Q : À part mon médecin, qui d'autre peut s'occuper de moi ?**

**R :** Une fois que la maladie de Pompe a été diagnostiquée chez vous, il est important que vous receviez des soins multidisciplinaires – c'est-à-dire des soins médicaux dispensés par une équipe de spécialistes : par exemple, un généticien, un pédiatre ou un spécialiste des troubles neuromusculaires suit l'évolution de votre maladie et vous envoie chez les différents spécialistes médicaux qui prennent en charge des symptômes spécifiques, tels qu'un kinésithérapeute, un orthophoniste, un diététicien ou un pneumologue. Les cliniciens et les professionnels des soins de santé associés peuvent également fournir des soins palliatifs. Les membres de cette équipe multidisciplinaire communiquent en permanence entre eux tout au long de votre traitement. Pour obtenir plus d'informations à propos des soins multidisciplinaires, consultez la brochure « *Détermination du traitement adapté à la maladie pompe* » de Pompe Connections.

*Cette publication a pour but de diffuser des informations générales concernant le sujet traité. Elle est distribuée à titre de service par l'International Pompe Association, étant entendu que l'International Pompe Association ne propose aucun service médical ou professionnel. La science médicale évolue constamment. Les erreurs humaines ainsi que les changements apportés à la pratique ne permettent pas de garantir l'exactitude parfaite de matières aussi complexes. Ces informations doivent être confirmées par d'autres sources, principalement par votre médecin. Veuillez garder à l'esprit que l'efficacité de Myozyme varie d'une personne à l'autre.*