



WIE FINDE ICH EINEN BEHANDELNDEN ARZT?

Die Behandlung für Morbus Pompe mit der Enzyersatztherapie (EET) ist jetzt vielen Patienten weltweit zugänglich – ein großartiger Erfolg. Jedoch ist die Frage der Kostenerstattung in vielen Ländern noch nicht geklärt. Als Pompe-Patient wollen Sie bestimmt mehr über die Chance erfahren, die Ihnen die Behandlung mit der Enzyersatztherapie (EET) bietet und wie Sie davon profitieren können. Aber zuvor müssen Sie in Erfahrung bringen, ob die Kosten für die Enzyersatztherapie erstattet werden. Danach müssen Sie einen erfahrenen Arzt finden, der gewillt und in der Lage ist, Sie zu behandeln. Das ist manchmal mit etwas Zeit und Mühe verbunden. Aber es gibt Mittel und Wege, die Suche zu erleichtern. Wenn Sie einen Arzt gefunden haben, der bereit ist, Sie zu behandeln, muss durch eine Untersuchung sichergestellt werden, dass die Behandlung für Sie geeignet ist. In diesem Kapitel erfahren Sie, wo Sie einen Arzt für die Enzyersatztherapie finden könnten und welche medizinischen Untersuchungen auf Sie zukommen können.



F: Wie kann ich einen Arzt für die Voruntersuchung und für die Enzyersatztherapie finden?

A: Bevor Sie mit der Behandlung mit der Enzyersatztherapie beginnen können, müssen Sie zuerst einen Arzt finden, der dazu bereit ist. Das kann von Land zu Land verschieden sein. In manchen Ländern gibt es Kompetenzzentren, die die Behandlung von Pompe-Patienten überwachen. In anderen Ländern wiederum muss der Patient einen Arzt für die Behandlung im örtlichen Krankenhaus ausfindig machen.

Bei der Suche nach einem Pompe-Experten in Ihrem Land können Sie mit der Kontaktperson oder -organisation der International Pompe Association (IPA) in Verbindung treten. Besuchen Sie dazu die Website <https://www.worldpompe.org/>

F: Welche Fragen sollte ich dem Arzt stellen, der bereit wäre, mich mit der Enzyersatztherapie zu behandeln?

A: Wenn Sie einen Arzt gefunden haben, der bereit ist, Sie mit der Enzyersatztherapie zu behandeln, sollten Sie unbedingt vor Behandlungsbeginn Ihre Fragen in einem Gespräch mit ihm klären. Bereiten Sie sich gut auf dieses Gespräch vor. Machen Sie eine Liste mit all Ihren Fragen, einschließlich Fragen zu Voruntersuchung, Kostenerstattung, allergischen Reaktionen, medizinischen Untersuchungen und Rehabilitation.

Hier finden Sie ein paar Beispiele. Je nach Land sind manche Fragen wichtiger als andere:

- Behandeln Sie auch andere Pompe-Patienten?
- Haben Sie Kontakt zu anderen Spezialisten, die Erfahrung in der Behandlung von Morbus Pompe und der EET haben?

WIE FINDE ICH EINEN BEHANDELNDEN ARZT?

- Haben Sie Erfahrung mit Infusionstherapien?
- Sind Sie bereit, mich bei versicherungsrelevanten Formalitäten zu unterstützen?
- Sind vor der Infusionstherapie weitere medizinische Untersuchungen und Tests notwendig?
- An welchen Tagen und zu welcher Uhrzeit könnte die Therapie durchgeführt werden?
- Wie lange wird die Infusion dauern?
- Wo wird die Infusion stattfinden – im nächstgelegenen Krankenhaus, im Infusionszentrum oder zu Hause?
- Wie wird ein Infusionstag ablaufen?
- Werde ich einen Port (Port-a-Cath) benötigen oder werde ich jedes Mal eine neue Infusionsnadel bekommen?
- Was passiert, wenn ich eine allergische Reaktion habe?
- Was geschieht, wenn Sie in Urlaub sind? Haben Sie eine Vertretung?
- Nach Therapiebeginn benötige ich möglicherweise Überweisungen zu anderen Spezialisten wie z. B. Reha-Spezialisten, Physiotherapeuten oder Logopäden. Können Sie mich überweisen?
- Sind Sie bereit, regelmäßig Verlaufskontrollen durchzuführen?

F: Was muss ich tun, bevor ich die Enzyersatztherapie bekomme?

A: Bevor die Enzyersatztherapie beginnen kann, muss bei Ihnen die Diagnose gesichert sein. Das heißt, Sie benötigen ein medizinisches Dokument, aus dem Ihre Enzymaktivität hervorgeht und/oder die DNS-Mutationsanalyse. Ihr Arzt wird unter Umständen auch eine Reihe von Voruntersuchungen durchführen, bevor er mit der Therapie beginnt. Dazu können die folgenden Untersuchungen gehören: eine Herzuntersuchung (Messung von Herzfrequenz und -rhythmus sowie Anfertigen eines EKG), neurologische Untersuchungen (Messung von Kraft und Funktion von Muskelgruppen), Lungenfunktionstests (Messung von Atemfrequenz und Lungenvolumen), Blutuntersuchungen (Elektrolyte, Blutfette, Proteine und Enzyme), ein Schwangerschaftstest oder ein Hörtest. Die Untersuchungsergebnisse dienen als Ausgangswerte, bevor die Therapie beginnt. Im Verlauf der Therapie können diese Tests wiederholt werden, um die Wirksamkeit bewerten zu können.

Da die Enzyersatztherapie als intravenöse Infusion (in den Blutkreislauf) verabreicht wird, wird Ihr Arzt untersuchen, ob bei Ihnen die Venen gut zugänglich sind. Falls das bei Ihnen sehr schwierig ist oder Sie große Angst vor dem Legen des Zugangs haben, schlägt er Ihnen vielleicht einen Port (Port-a-Cath) oder ein ähnliches System vor. Ein Port-a-Cath wird unter lokaler oder allgemeiner Betäubung im Brustraum unter der Hautoberfläche eingesetzt. Er bietet den Vorteil, dass Ihre Venen so jederzeit leicht zugänglich sind. Ein Nachteil ist das gegenüber einem normalen venösen Zugang erhöhte Infektionsrisiko. Vor einem solchen Eingriff sollten Sie und Ihr Arzt diese Option eingehend besprechen.

F: Welche medizinische Betreuung brauche ich zusätzlich zu meinem behandelnden Arzt?

A: Wenn bei Ihnen Morbus Pompe diagnostiziert wurde, benötigen Sie die medizinische Betreuung einer ganzen Reihe von Spezialisten. Das sind in der Regel ein Humangenetiker, ein Kinderarzt oder ein Spezialist für neuromuskuläre Erkrankungen, die Ihren Krankheitsverlauf überwachen und Sie zu anderen Spezialisten wie z. B. Physiotherapeuten, Logopäden, Ernährungstherapeuten und Pulmologen überweisen, die wiederum die spezifischen Symptome behandeln. Es können auch Klinikärzte und anderes medizinisches Personal zur Behandlungsunterstützung notwendig sein. Die einzelnen Mitglieder des Behandlungsteams sollten sich gegenseitig auf dem Laufenden halten. *In*

WIE FINDE ICH EINEN BEHANDELNDEN ARZT?

dem Kapitel „Die richtige medizinische Betreuung bei Morbus Pompe“ der Pompe Connections erhalten Sie mehr Informationen zu diesem Thema.

Diese Broschüre hat zum Ziel, allgemeine Informationen zum Thema zur Verfügung zu stellen. Die Veröffentlichung ist ein Service der International Pompe Association, und es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die International Pompe Association keinesfalls medizinische oder andere professionelle Dienstleistungen erbringt. Die Medizin ist eine Wissenschaft, die ständigen Veränderungen unterworfen ist. Bedingt durch Fehler und Änderungen in der Behandlung kann keine Gewähr für die vollständige Exaktheit einer solch komplexen Materie übernommen werden. Es ist unabdingbar, diese Informationen von anderen Quellen, insbesondere dem behandelnden Arzt, bestätigen zu lassen. Bitte beachten Sie, dass die Wirksamkeit der Enzyersatztherapie von Person zu Person unterschiedlich ist.