



HET VERKRIJGEN VAN JUISTE ZORG BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Bij het voortschrijden van de ziekte is er een team nodig van meerdere artsen en zorgverleners om alle aspecten van de ziekte van Pompe te kunnen behandelen. Iedere zorgverlener van uw behandelend team heeft een eigen specialisatie. Het kan zijn dat één arts functioneert als coördinator van de zorg die u geboden wordt. Maar omdat de ziekte van Pompe zo zeldzaam is, kunt u zorgverleners tegenkomen die nog nooit iemand met deze spierziekte



behandeld hebben. Het kan helpen om nauw samen te werken met het medische team om die behandeling en ondersteuning te krijgen die u of uw kind nodig heeft. Het zoveel mogelijk weten over de ziekte van Pompe kan u helpen om de regie over uw eigen zorg te hebben. Deze publicatie kan u daarbij helpen.

V: Ik weet dat het belangrijk is om veel over de ziekte van Pompe te weten, maar waar moet ik beginnen?

A: U kunt veel informatie op het Internet vinden bij bijvoorbeeld de verschillende patiëntenorganisaties zoals Spierziekten Nederland (www.spierziekten.nl), BOKS (www.boks.be) en NEMA (www.nema.be).

V: Hoe wordt de ziekte van Pompe behandeld?

A: Er is een effectieve enzym vervangende therapie behandeling dat Myozyme heet. Dit is verkrijgbaar in veel landen wereldwijd. Deze behandeling is erop gericht om de achteruitgang van de ziekte van Pompe te stoppen en/of om de lichamelijke conditie van iemand met de ziekte van Pompe te verbeteren.

Ondersteunende therapieën kunnen mensen met de ziekte van Pompe helpen hun krachten en conditie zoveel mogelijk te behouden en om gezondheidsproblemen die ontstaan door spierzwakte te voorkomen. Therapieën worden toegesneden op de specifieke behoeften van de patiënt. Ademhalingsondersteuning biedt ondersteuning bij

HET VERKRIJGEN VAN JUISTE ZORG BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

de ademhaling. Fysiotherapie biedt ondersteuning bij beweging, bij het verminderen van stijfheid en het verlichten van pijn. Een dieet helpt om voldoende calorieën binnen te krijgen en om gewichtsverlies tegen te gaan. Iedereen met de ziekte van Pompe heeft te maken met nieuwe problemen en uitdagingen als de lichamelijke situatie verandert. Het verkrijgen van de juiste behandeling van een medisch team en de ondersteuning en zorg van diegenen om u heen kunnen u helpen om uw leven zo optimaal mogelijk te leven.

V: Wie zijn de sleutelfiguren in mijn medisch team?

A: Er is veel kennis en vaardigheden nodig om iemand met de ziekte van Pompe in medisch opzicht volledig te ondersteunen. Naast uw huisarts worden in de onderstaande lijst een aantal medisch specialisten en therapeuten genoemd die tot uw medisch team kunnen gaan behoren. U dient uw medisch team te informeren over veranderingen in uw gezondheid of als er zich bij u nieuwe symptomen voordoen. Het is aan te raden om iedereen binnen het team op de hoogte te houden over de behandeling die u van uw andere medisch specialisten krijgt. Als u een kind heeft met de ziekte van Pompe zult u zelf de symptomen en eventuele reacties op bepaalde behandelingen in de gaten moeten houden en eventueel moeten assisteren met ondersteunende therapieën.

Huisarts:	Een arts die de eerste zorg biedt en de voortdurende zorg in de gaten houdt van de verschillende medische problemen ongeacht de oorzaak of diagnose
Kinderarts:	Een arts die gespecialiseerd is in de medische zorg van kinderen
Klinisch Geneticus:	Een arts die zich bezig houdt met erfelijke ziekten
Neuroloog:	Een arts die ziektes van het zenuwstelsel, spieren en hersenen diagnosticeert en behandelt
Cardioloog:	Een arts gespecialiseerd in hartziekten
Longarts of Beademingspecialist:	Een persoon die problemen behandelt met betrekking tot de ademhaling zoals bijvoorbeeld veroorzaakt door spierzwakte of longproblemen.
Gastro-enteroloog:	Een arts die problemen behandelt die te maken hebben met de spijsvertering en het eten.
Orthopeed:	Een specialist die vergroeiingen van het skelet behandelt en corrigeert. Een orthopeed behandelt scoliose (een zijwaartse kromming van

HET VERKRIJGEN VAN JUISTE ZORG BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

	de wervelkolom), contracturen (het verkorten van de spieren en pezen), en andere gewricht- of botproblemen die door spierzwakte kunnen ontstaan.
Beademingstherapeut/ verpleegkundige:	Persoon die samenwerkt met de longarts of beademingsarts om patiënten te behandelen die moeilijkheden hebben met ademen. Zij gebruiken hiervoor o.a. beademingsapparatuur.
Diëtist:	Persoon die betrokken is bij het promoten van goede gezondheid via gezonde voeding en het therapeutisch gebruik van een dieet in de behandeling van een ziekte.
Genetisch Counselor:	Iemand die advies kan geven aan individuen en families met een erfelijke ziekte over de risico's op het krijgen van een dergelijke ziekte. Genetische counseling is opgezet om patiënten en hun families te voorzien van informatie over hun ziekte, het verstrekken van informatie over de risico's voor toekomstige kinderen, en het kunnen maken van beslissingen gebaseerd op goede en juiste informatie.
Psycholoog:	Iemand die getraind en onderwezen is om psychologische ondersteuning te bieden, om mensen psychologisch te testen en om psychologisch onderzoek te doen. Tevens biedt deze persoon hulp bij angsten en praktische problemen.
Maatschappelijk Werker:	Persoon die mensen helpt om zichzelf beter te redden in hun sociale omgeving
Fysiotherapeut:	Persoon die mensen helpt bij oefeningen en training die de zwakke spieren versterken en om nieuwe manieren te leren om dagelijkse werkzaamheden uit te kunnen blijven voeren.
Ergotherapeut:	Persoon die mensen helpt in hun zelfredzaamheid en hen in staat stelt om aan het dagelijks leven deel te nemen. Dit wordt bereikt door mensen bepaalde handelingen te

HET VERKRIJGEN VAN JUISTE ZORG BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

	laten oefenen en door hun omgeving aan te passen met behulp van bijvoorbeeld hulpmiddelen.
Verpleegkundige:	Persoon die ondersteuning biedt aan zieke en gezonde mensen, in het verkrijgen of behouden van een goede gezondheid. Het doel is hierbij om mensen zo snel mogelijk onafhankelijk te kunnen laten zijn.

V: Hoe vind ik een medisch team dat ervaring heeft met de ziekte van Pompe?

A: Er zijn slechts enkele medische centra in de wereld die gespecialiseerd zijn in de behandeling van de ziekte van Pompe. Maar klinieken en revalidatie centra die patiënten met gelijksoortige spierziekten of zeldzame erfelijke ziekten behandelen, kunnen ook goede zorg aan mensen met de ziekte van Pompe bieden.

In Nederland worden alle Pompe patiënten in één expert centrum behandeld met enzym vervangende therapie. Dit is het Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten in het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam. Het voordeel van een dergelijk expert centrum is dat de artsen, verpleegkundigen en andere gezondheidszorgmedewerkers alle Pompe patiënten zien. Hun kennis en ervaring wordt binnen één centrum gebundeld, wat de zorg voor patiënten en de kennis van de ziekte van Pompe ten goede komt.

Tevens werkt Spierziekten Nederland nauw samen met ruim 30 revalidatieadviescentra en 8 universitaire centra die zorg verlenen aan kinderen en volwassenen met spierziekten en dus ook aan patiënten met de ziekte van Pompe. U kunt een complete lijst van deze centra vinden op www.spierziekten.nl

In België zijn er 6 neuromusculaire referentiecentra (NMRCs) en 8 Centra voor Metabole Aandoeningen (CEMAs) verbonden aan universitaire ziekenhuizen. Mensen met de ziekte van Pompe mogen zelf bepalen in welke van deze centra ze behandeld willen worden. De lijst met deze centra kunt u vinden op de website van de Vlaamse Vereniging Neuromusculaire Aandoeningen (NEMA) (www.nema.be) en Belgische Organisatie voor Kinderen en volwassenen met een Stofwisselingsziekte (BOKS) (www.boks.be).

In Amerika, Europa en andere continenten zijn ook veel gespecialiseerde centra voor mensen met een spierziekte. Deze medische centra kunt u vinden in *Bronnen voor meer informatie*.

V: Hoe kan de familie betrokken blijven?

A: In veel gevallen is de 'familie' een constante factor in het leven van een patiënt. Het is goed om samen met de familie en de behandelend arts een zorgplan op te stellen. Patiënten en familieleden zouden samen met zorgverleners als een team samen moeten werken om de zorg op alle niveaus goed te regelen en om als gelijkwaardige partners de zorgdoelen goed te formuleren. In een dergelijk zorgplan kunnen allerlei aspecten aan de orde komen zoals het door opname in het ziekenhuis of andere instelling gedwongen worden om gescheiden te leven van directe familieleden (kinderen, partner, ouders, broers en zussen), logeerkosten, het beperkt kunnen werken, hulpmiddelen zoals een aangepaste auto, thuishulp, normale medische zorg etc. Door oog te houden voor de familieverhoudingen, kan informatie over bijvoorbeeld therapieën en behandelingen op juiste wijze gedeeld worden met directe familieleden van de patiënt. Indien iemand met de ziekte van Pompe de zorg niet zelf regelt en coördineert, kan dit gedaan worden door een familielid. Het is belangrijk dat diegene die de zorg voor de patiënt coördineert tijdig die zorgverleners inschakelt die nodig zijn. Alle zorgverleners moeten regelmatig het zorgplan bijwerken, zodat iedereen de informatie krijgt en heeft die nodig is om de juiste zorg te kunnen leveren. Er kan op deze manier een partnerschap in zorg ontstaan.

V: Waar kan ik, naast de medische zorg, terecht voor alle praktische zaken waar ik mee te maken krijg?

A: Er zijn veel instellingen, individuen en patiëntenorganisaties die u kunnen assisteren in het verkrijgen van de hulp en ondersteuning die u nodig heeft. Zij kunnen hulp bieden bij allerlei financiële zaken, het aanvragen van hulpmiddelen en financiële steun bij de overheid, het vinden van medische en sociale dienstverlenende instellingen, het opzetten van een onderwijsplan voor uw kind, en het aanvragen en verkrijgen van thuiszorg. Tevens kunnen zij u informeren over uw rechtspositie, ondersteunen in arbeidssituaties en hulp bieden bij verzekeringsproblemen. De adressen en/of internetpagina's van deze organisaties in uw land kunt u vinden in Bronnen voor meer informatie.

Veel ouders en patiënten ervaren dat ondersteuning van andere ouders en/of patiënten als zeer waardevol. Het kan ook belangrijk zijn om daarnaast ook voor broers en zussen, opa's en oma's en andere familieleden ondersteuning te zoeken. Tegenwoordig bieden veel patiëntenorganisaties ook hulp aan deze groepen aan.

HET VERKRIJGEN VAN JUISTE ZORG BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

V: Ik heb soms het gevoel dat ik meer weet over de ziekte van Pompe dan een aantal van de zorgverleners die mij / mijn kind behandelen. Wat kan ik hieraan doen?

A: Veel verzorgers en patiënten met zeldzame ziekten zoals de ziekte van Pompe ervaren dat het zelf veel weten over de ziekte de enige manier is om zeker te zijn van een juiste behandeling. Kennis kan een groot voordeel zijn als u met veel zorgverleners te maken heeft. U moet in de gaten houden welke behandeling iedere zorgverlener geeft. Dit kan misverstanden en fouten voorkomen. Het kan zelfs zo zijn dat het noodzakelijk is om een kinderarts, huisarts of EHBO arts met weinig kennis over de ziekte van Pompe zelf informatie over de ziekte te geven. U dient uw kennis te beschouwen als een vaardigheid die u met uw zorgverleners kunt delen. Indien u zich zorgen maakt over een bepaalde behandeling dient u niet te aarzelen om te vragen waarom iets op een bepaalde wijze gedaan wordt. Weet dat niemand meer belang in uw zorg of de zorg voor uw kind heeft dan uzelf.

Bronnen voor meer informatie

Informatie, advies en ondersteuning

- De **International Pompe Association (IPA)** kan u verwijzen naar Pompe patiëntengroepen wereldwijd. Om de contactgroep voor uw land te vinden, kunt u de IPA website op www.worldpompe.org bezoeken.
- De **Acid Maltase Deficiency Association (AMDA)** biedt u informatie over Fondsen waar u terecht kunt voor een specifieke hulpvraag. Ga naar www.amda-pompe.org en klik op AMDA's Pompe Disease Communication Program.
- **Spierziekten Nederland (VSN)** biedt u informatie over de ziekte van Pompe, zie voor informatie www.spierziekten.nl
- **Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS)** in Nederland zie www.stofwisselingsziekten.nl
- **Nema (Vlaamse Vereniging Neuromusculaire Aandoeningen)** zie www.nema.be
- **BOKS vzw (Belgische Organisatie voor Kinderen en volwassenen met een Stofwisselingsziekte)** zie www.boks.be

HET VERKRIJGEN VAN JUISTE ZORG BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

- De **Pompe Community** website (www.pompe.com), gesponsord door Genzyme, heeft een uitgebreide lijst van patiënten groepen en andere diensten voor mensen met de ziekte van Pompe. Dit is een Engelstalige website.

Medische Centra gespecialiseerd in spierziekten

Om de medische centra te vinden die gespecialiseerd zijn in het behandelen van spierziekten kunt u met de spierziektenvereniging in uw land contact opnemen.

- In Nederland is het **Centrum voor Lysosomale en Metabole Ziekten**: <http://www.erasmusmc.nl/lysosomale-en-metaboleziekten/> gespecialiseerd in de ziekte van Pompe.
- In Nederland kunt u voor informatie **Spierziekten Nederland**: www.spierziekten.nl benaderen.
- In België kunt u contact opnemen met NEMA, de Vlaamse Vereniging Neuromusculaire Aandoeningen, om te weten waar de **NMRC's (Neuromusculaire Referentiecentra)** zijn. Zie voor informatie: <http://www.nema.be/nmracs/adressen>
- In België kunt u contact opnemen met **BOKS, de Belgische organisatie voor kinderen en volwassenen met een stofwisselingsziekte**. Om te weten waar u behandeld kunt worden bij een van de **CEMA's – Centra Erfelijke Metabole Aandoeningen** kunt u terecht op: http://www.boks.be/site/index.php/component/option,com_contact/catid,23/Itemid,56/lang,nl/
- In de Verenigde Staten, kunt u contact opnemen met de **Muscular Dystrophy Association (MDA)** op www.mdausa.org/clinics
- In Europa, kunt u contact opnemen met de **European Alliance of Neuromuscular Disorders Association (EAMDA)** via de website www.eamda.net
- Op andere continenten, bezoek de **World Alliance of Neuromuscular Disorder Associations (WANDA)** op de website www.wandaweb.org en klik op Your Country

HET VERKRIJGEN VAN JUISTE ZORG BIJ DE ZIEKTE VAN POMPE

Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken en wordt verspreid door de International Pompe Association als service, met dien verstande dat de International Pompe Association geen medische of andere professionele dienstverlening verricht. De medische wetenschap is constant in beweging en menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van zulke complexe materialen te bepalen. Bevestiging van deze informatie vanuit andere bronnen, vooral de eigen arts, is noodzakelijk.

A special thanks to Mieke Donk who has generously taken the time to review this brochure after translation.