



Het vinden van een behandelend arts

Het is een enorme verdienste dat de behandeling voor de ziekte van Pompe nu voor veel patiënten wereldwijd beschikbaar is. In een aantal landen is de vergoeding echter nog niet geregeld. U wilt, als Pompe patiënt, waarschijnlijk graag meer weten over de mogelijkheid in aanmerking te komen voor behandeling met Myozyme. Voordat dit kan, moet u eerst weten of Myozyme vergoed wordt. Vervolgens heeft u een gekwalificeerde arts nodig die u wilt en kan behandelen. Dit kan enige tijd en moeite kosten. Niettemin zijn er mogelijkheden die uw zoektocht naar een arts kunnen vergemakkelijken. Nadat u een arts gevonden moet u een aantal testen doen om zeker te zijn dat u in aanmerking komt voor behandeling met Myozyme. Deze publicatie beschrijft waar u een arts kunt vinden en wat voor soort medische testen u moet ondergaan.



V Hoe kan ik een arts vinden?

A Voordat u behandeld kunt worden met Myozyme, moet u een arts vinden die u wilt behandelen. Hoe u een arts vindt kan per land verschillen. In sommige landen zijn expertise centra die de behandeling van Pompe patiënten onder hun hoede nemen. In Nederland, bijvoorbeeld, is het Erasmus MC het expertise centrum voor de ziekte van Pompe. Alle patiënten worden daarom behandeld in het Erasmus MC in

Rotterdam of staan onder supervisie van het Erasmus MC. In België worden Pompe patiënten in de verschillende Centra voor Erfelijke Metabole Aandoeningen (CEMA) of Neuromusculaire Referentiecentra (NMRC) behandeld. Patiënten kunnen ook in een lokaal ziekenhuis behandeld worden, terwijl de behandeling met Myozyme door één van die centra gecoördineerd wordt. In andere landen moeten patiënten een bereidwillige arts vinden in een lokaal ziekenhuis.

Andere namen voor de ziekte van Pompe

Zure alpha-glucosidase deficiëntie, Zure maltase deficiëntie, Glycogeen stapelingsziekte type II, Glycogenose II en Lysosomale alpha-glucosidase deficiëntie.

Het vinden van een behandelend arts (vervolg)

Om een expert in de ziekte van Pompe in uw land te vinden kunt u contact opnemen met de contactpersoon van de International Pompe Association (IPA) of patiëntenorganisatie in uw land. Ga hiervoor naar de volgende website

www.worldpompe.org/interpom.html

Indien u de contactpersoon voor uw land niet kunt vinden, neem dan contact op met de IPA via de volgende website

www.worldpompe.org/secretariat.html.

In sommige landen kan de lokale Genzyme vertegenwoordiging u ook helpen.



Welke vragen moet ik stellen als ik een arts gevonden heb die mij wilt behandelen?

A Indien u een arts gevonden heeft, die u wilt behandelen met Myozyme is het belangrijk om voor de start van de behandeling een gesprek met elkaar te hebben. Wees goed voorbereid op dit gesprek. Maak een lijst met al uw vragen, met o.a. onderwerpen als lichamelijk onderzoek, vergoeding, allergische reacties, medische testen en revalidatie.

Hier zijn enige voorbeelden van het soort vragen dat u kunt stellen. Afhankelijk van het land waar u woont, kunnen sommige vragen voor u relevant zijn en andere weer minder:

- Behandelt u ook andere Pompe patiënten?
- Heeft u contact met specialisten die ervaring hebben met de ziekte van Pompe en de behandeling met enzym vervangende therapie?

- Wat is uw ervaring met infusie behandelingen?
- Moet ik een medisch onderzoek en medische testen ondergaan voordat de behandeling begint?
- Op welke dagen en welke tijden is het mogelijk om de behandeling te ontvangen?
- Hoe lang duurt de behandeling per infuus?
- Waar vindt de behandeling plaats?
- Wat kan ik op een infusiedag verwachten? Heb ik een port-a-cath nodig of krijg ik elke keer een infuusnaald ingebracht?
- Wat gebeurt er als ik een allergische reactie krijg?
- Is het mogelijk om het enzym thuis toegediend te krijgen?
- Wat gebeurt er wanneer u op vakantie gaat? Heeft u een vervanger?
- Als ik begonnen ben met de behandeling kan het zijn dat ik verwijzingen nodig heb naar andere artsen of therapeuten zoals een revalidatie arts, fysiotherapeut of logopedist. Kunt u mij dan zo'n verwijzing geven?
- Heeft u in het verleden wel eens registraties voor ziekten gedaan? Bent u bereid de status van mijn ziekte bij te houden met behulp van de Pompe Registratie?
- Bent u bereid mijn conditie regelmatig te controleren en de gegevens te verzamelen?

Het vinden van een behandelend arts (vervolg)

V Wie is er, behalve mijn arts, nog meer betrokken?

A Zodra u gediagnosticeerd bent met de ziekte van Pompe is het belangrijk dat u multidisciplinaire zorg krijgt – oftewel, medische zorg gegeven door een team van specialisten. Normaal gesproken zullen een geneticus, een kinderarts of neuroloog uw conditie monitoren en u voorzien van verwijzingen naar medische specialisten die specifieke symptomen in het oog houden zoals bijvoorbeeld een fysiotherapeut, logopedist, diëtist en longarts. Artsen en andere betrokken experts kunnen u ook ondersteunende zorg bieden. Gedurende uw behandeling praten leden van het multidisciplinaire team regelmatig met elkaar. Voor meer informatie over multidisciplinaire zorg zie Pompe Connections at www.worldpompe.org/pompeconnections.html 'Het verkrijgen van de juiste zorg bij de ziekte van Pompe'.

V Wat moet ik doen voordat ik Myozyme kan krijgen?

A Voordat u Myozyme kunt krijgen, dient uw diagnose "de ziekte van Pompe" te zijn bevestigd. Dit betekent dat u een medisch rapport moet hebben van uw enzym activiteit en/of uw DNA mutatie analyse. Uw arts zal waarschijnlijk nog een aantal andere testen bij u willen doen voordat u met uw behandeling kunt beginnen. Hiertoe kunnen de volgende testen behoren: een hartonderzoek (om uw hartslag

en hartslagvariabiliteit te meten en om de elektrische activiteit van uw hartspierweefsel in kaart te brengen), neurologische testen (om de kracht en functie van de verschillende spiergroepen te meten), longfunctie testen (om de hoeveelheid en snelheid van de lucht die u in en uitademt tijdens een bepaalde periode vast te leggen), bloedtesten (om de hoeveelheid elektrolyten, vetten, eiwitten en enzymen in uw bloed te meten), zwangerschaptest of een gehoortest. De resultaten van deze testen voorzien uw arts van een nulmeting of startpunt. Als u langer behandeld wordt, kunnen deze testen herhaald worden, zodat de mate van vooruitgang kan worden bekeken.

Omdat Myozyme intraveneus (via de bloedbaan) wordt toegediend zal uw arts waarschijnlijk ook bekijken hoe gemakkelijk de infusienaald bij u kan worden ingebracht. Indien uw bloedvaten moeilijk aan te prikken zijn, of indien u bang bent voor naalden, kan uw arts u voorstellen om een port-a-cath (of iets gelijksoortigs) te laten plaatsen. Een port-a-cath is een klein 'doosje' dat direct onder de huid in uw borst wordt geplaatst. Dit wordt onder locale of algehele anesthesie ingebracht. Het voordeel van zo'n doosje is dat het gemakkelijk toegang tot uw bloedbaan geeft. Het nadeel is dat er een hoger risico op infecties is ten opzichte van een normale intraveneuze toediening. U en uw arts moeten dit bespreken voordat er een besluit genomen wordt.

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.