



Trouver un médecin traitant

Le traitement de la maladie de Pompe est désormais accessible à 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 atteint de la maladie de Pompe, vous êtes probablement anxieux d'en savoir plus à propos de cette opportunité et de la façon dont vous pouvez bénéficier du traitement par Myozyme. Avant tout, vous devez savoir si Myozyme vous sera remboursé. Ensuite, vous devez trouver un médecin qualifié qui souhaite et est capable de vous traiter. Ces démarches peuvent nécessiter du temps et des efforts. Néanmoins, certaines ressources peuvent faciliter vos recherches. Une fois que vous avez trouvé un médecin qui prendra en charge votre cas, vous devez subir une évaluation afin de vérifier que vous pouvez recevoir le traitement. Ce manuel décrit divers endroits où vous pouvez trouver un médecin en mesure de vous permettre d'accéder au traitement par Myozyme. Vous y trouverez également la description de divers types d'exams médicaux que vous devrez subir.



Q Comment puis-je trouver un médecin qui m'évaluera et me traitera par Myozyme?

R Avant de pouvoir recevoir un traitement par Myozyme, vous devez trouver un médecin disposé à vous traiter. 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 www.worldpompe.org/interpom.html. Si vous ne trouvez pas l'interlocuteur pour votre pays, contactez l'IPA par le biais du

Autres noms de la maladie de Pompe

Déficit en alpha-glucosidase acide, déficit en maltase acide, glycogénose de type II et déficit en alpha-glucosidase lysosomale. Selon l'endroit du monde où vous vous trouvez, Pompe peut être prononcé « *pom-PÉ* », « *POM-peuh* » ou « *Pom-PI* ».

Trouver un médecin traitant (suite)

site www.worldpompe.org/secretariat.html

Dans certaines régions, le représentant local de Genzyme peut également vous aider à trouver un expert.

Q Une fois que j'ai trouvé un médecin qui accepte de me traiter par Myozyme, quelles sont les questions que je peux lui poser?

R Une fois que vous avez trouvé un médecin disposé à vous traiter par Myozyme, il est 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 tests 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:

- 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 à m'assister dans les formalités concernant l'assurance?

- Dois-je passer des examens médicaux ou des tests 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 – dans un hôpital proche 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?
- Serait-il possible pour vous de m'administrer l'enzyme chez moi?
- 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 revalidation, des physiothérapeutes ou des orthophonistes. M'assisterez-vous pour trouver ces médecins?
- Avez-vous déjà utilisé des registres de maladies? Seriez-vous disposé à suivre le statut de ma maladie à l'aide du registre de la maladie de Pompe?
- Souhaitez-vous enregistrer mon état régulièrement?

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

Trouver un médecin traitant (suite)

multidisciplinaires – c'est-à-dire des soins médicaux dispensés par une équipe de spécialistes. En général, 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 (kinésithérapeute, orthophoniste, diététicien ou 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 plus d'informations à propos des soins multidisciplinaires, consultez Pompe Connections sur www.worldpompe.org/pompeconnections.html, « Recevoir les soins appropriés pour la maladie de Pompe ».

Q dois-je faire avant de pouvoir recevoir Myozyme?

R Avant que vous puissiez recevoir Myozyme, 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 tests peuvent comprendre un examen cardiaque (afin de mesurer votre fréquence

et votre rythme cardiaque et de visualiser de mesurer la force et la fonction de groupes de l'activité électrique du tissu de votre muscle cardiaque), des examens neurologiques (afin muscles), des tests de votre fonction pulmonaire (afin d'enregistrer la quantité et le débit de l'air que vous inspirez et expirez au cours de périodes données), des examens sanguins (afin de mesurer le taux d'électrolytes, de graisses, de protéines et d'enzymes dans votre sang), un test de grossesse et un test auditif. Les résultats de ces tests 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 tests peuvent être répétés en vue d'une évaluation des progrès.

Comme le traitement par Myozyme est administré en intraveineuse (dans votre 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 peut 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 votre poitrine, sous la surface de la peau, sous anesthésie locale ou générale. L'avantage de ce système est qu'il permet d'accéder facilement à vos 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.

Cette publication a pour but de diffuser des informations générales sur le sujet concerné et est distribuée à titre de service public 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 et les changements dans 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.