



Cómo encontrar un médico que lleve tu caso

El tratamiento para la enfermedad de Pompe ya está disponible para muchos pacientes del mundo. Esto es un logro tremendo. Sin embargo, el reembolso sigue siendo un obstáculo en algunos países. Como paciente de Pompe estás probablemente impaciente por saber todo lo posible sobre esta oportunidad que se te brinda y por conocer cómo puedes beneficiarte del tratamiento con Myozyme. Antes de llegar a este punto debes informarte si te reembolsaran el tratamiento con Myozyme. Después debes encontrar un médico cualificado que acepte y sea capaz de llevar tu caso. Este cometido puede llevarte tiempo y cierto esfuerzo. Para facilitar tu búsqueda existen fuentes que puedes consultar. Una vez que encuentres un médico que se ocupe de ti, debes someterte a una evaluación para verificar que puedes recibir el tratamiento.

Este folleto ofrece diversos sitios en los que puedes encontrar un médico que te ayude a acceder al tratamiento con Myozyme, y encontrarás también información sobre los diversos exámenes médicos que puedes necesitar hacerte.



P ¿Cómo puedo encontrar un médico que me evalúe y me trate con Myozyme?

R Antes de empezar el tratamiento con Myozyme, necesitas encontrar un médico dispuesto a llevar tu caso. La situación puede variar según el país en el que vives. En algunos países hay centros especializados que supervisan el tratamiento

de los pacientes con Pompe. En otros países, los pacientes deben localizar un médico que quiera tratarles en un hospital de su ciudad.

Para encontrar un experto en la enfermedad de Pompe en tu país, un buen punto de partida sería ponerte en contacto con el interlocutor o la organización de la International Pompe Association (IPA) en tu país. Para esto puedes visitar la página web



Otros nombres para la enfermedad de Pompe

Deficiencia de alfa-glucosidasa ácida, deficiencia de maltasa ácida, glucogenosis tipo II, deficiencia lisosomal de alfa glucosidasa.

Cómo encontrar un médico que lleve tu caso (continuar)

www.worldpompe.org/interpom.html . Si no consigues encontrar a la persona de contacto en tu país, entonces dirígete a la IPA a través del sitio:

www.worldpompe.org/secretariat.html.

En algunos lugares el representante local de Genzyme puede ayudarte también a buscar un experto.

P Una vez localizado el médico que esté dispuesto a tratarme con Myozyme ¿cuáles serían las preguntas que podría plantearle?

R Cuando hayas encontrado un médico que acepte tratarte con Myozyme es importante que hables con él antes de empezar el tratamiento. Prepárate bien esta conversación. Haz una lista con todas tus preguntas, incluyendo entre ellas cuáles son los exámenes médicos previos que debes hacerte, el reembolso, las posibles reacciones alérgicas, analíticas y rehabilitación.

A continuación encontrarás algunos ejemplos de preguntas que tal vez quieras hacer. Dependiendo del país en el que residas habrá preguntas que te parecerán más relevantes que otras:

- ¿Está tratando otros pacientes con Pompe?
- ¿Está en contacto con otros especialistas que tengan experiencia con la enfermedad de Pompe y la ERT?

- ¿Cuál es su experiencia con los tratamientos que se administran por vía intravenosa?
- ¿Estaría de acuerdo en ayudarme con las formalidades relacionadas con el seguro médico?
- ¿Necesito hacerme algún tipo de examen médico o análisis antes de comenzar el tratamiento?
- ¿Qué días y a qué hora sería posible recibir el tratamiento?
- ¿Cuánto dura la infusión?
- ¿Dónde me administrarán la infusión en el hospital más cercano o en casa?
- ¿Qué debo esperar de un día que recibo la infusión?
- ¿Necesitaré un port-a-cath o me cogerán una vía cada vez que reciba el tratamiento?
- ¿Qué puede pasar si tengo una reacción alérgica?
- ¿Sería posible para usted administrarme la enzima en mi casa?
- ¿Qué pasará cuando se vaya de vacaciones? ¿Tiene un sustituto que conozca mi situación?
- Una vez que comience el tratamiento, necesitaré consultar a otros médicos especialistas como fisioterapeutas, médicos rehabilitadores, o logopedas. ¿Podría ayudarme a encontrar estos especialistas?
- ¿Ha utilizado alguna vez registros de enfermedades? ¿Estaría dispuesto a seguir la situación de mi enfermedad con la ayuda del registro de la enfermedad de Pompe?
- ¿Le gustaría introducir regularmente los datos de mi estado en el registro de la enfermedad de Pompe?

Cómo encontrar un médico que lleve tu caso (continuar)

P Además de mi médico, ¿Quién más puede ocuparse de mí?

R Una vez que te han diagnosticado la enfermedad de Pompe es importante que recibas una atención multidisciplinar, es decir, unos cuidados médicos dispensados por un equipo de especialistas. Generalmente es un genetista, un pediatra o un neurólogo el que sigue la evolución de tu enfermedad y el que te envía a los diferentes especialistas (fisioterapeuta, logopeda, nutricionista y neumólogo) que tratarán los síntomas específicos de la enfermedad. El personal sanitario y otros profesionales dedicados a los cuidados de la salud pueden ayudarte con cuidados paliativos. Los miembros de este equipo multidisciplinar estarán entre ellos en contacto permanente a lo largo de tu tratamiento. Para obtener más información sobre los cuidados multidisciplinarios puedes mirar en Pompe Connections en la dirección www.worldpompe.org/pompeconnections.html “Cómo recibir los cuidados apropiados para la enfermedad de Pompe”

P ¿Qué debo hacer antes de recibir el tratamiento con Myozyme?

R Antes de que puedas empezar el tratamiento con Myozyme, el diagnóstico de que padeces la enfermedad de pompe debe estar confirmado. Es decir, necesitas un informe médico que refleje cual es tu actividad enzimática y/o un análisis de la mutación de tu ADN. Tu médico puede querer, además, que te hagas varias pruebas médicas antes de que

comiences el tratamiento. Estas pruebas pueden incluir una exploración del corazón (para medir la frecuencia y ritmo cardíaco y para visualizar la actividad eléctrica del tejido del músculo cardíaco); una prueba neurológica (para medir la fuerza y funcionalidad de los músculos); una prueba pulmonar (para registrar la cantidad de aire que inspiras y expiras a intervalos *específicos de tiempo*) *análisis de sangre (para medir el nivel de los electrolitos, grasas, proteínas y enzimas en la sangre)*, una prueba de embarazo y una prueba de oído. El resultado de todas estas pruebas le proporcionan a tu médico unos valores de base sobre tu situación en el punto de partida. Cuando lleves un tiempo recibiendo Myozyme estas pruebas que te hiciste previamente pueden repetirse para evaluar cómo estás progresando.

Como el tratamiento con Myozyme se administra por vía intravenosa, tu médico examinará probablemente tus venas para ver si son fácilmente accesibles. Si, por el contrario, son de difícil acceso, o, si tienes miedo a los pinchazos, el médico te puede sugerir que te implanten un port-a-cath (o un dispositivo similar). Un port-a-cath es un dispositivo que se implanta en el pecho, bajo la superficie de la piel, con anestesia local o general. La ventaja de este sistema es la facilidad con la que se accede a las venas. El inconveniente es que presenta un riesgo de infección superior con respecto a la técnica de coger una vía normal cada vez que te pongas el tratamiento. Habla de esta opción con tu médico antes de tomar una decisión.

Esta publicación tiene como objetivo difundir información general sobre los temas que se tratan. Se distribuye como un servicio público de la Asociación Internacional de Pompe, esta asociación no ofrece servicios médicos ni otro tipo de servicios profesionales. La medicina es una ciencia en continua evolución. El error humano y los cambios en la práctica impiden garantizar una precisión absoluta en temas tan complejos. Estas informaciones deben confirmarse con otras fuentes, principalmente con tu médico. Por favor, recuerda que la eficacia de Myozyme varía de una persona a otra.