



La ricerca del medico curante

La terapia per la malattia di Pompe è attualmente disponibile per molti pazienti in tutto il mondo, e questo è da considerare un grandissimo traguardo. Ciononostante in alcuni Paesi resta ancora in sospeso la questione del rimborso della cura. Se sei un paziente affetto da questa malattia, sarai probabilmente ansioso di saperne di più riguardo a questa opportunità e su come poter ricevere benefici dal trattamento con il Myozyme. Come prima cosa, è necessario che tu abbia la certezza che il trattamento con il Myozyme sia rimborsabile. Avrai, quindi, la necessità di trovare un dottore qualificato disposto e in grado di prenderti in carico. Per questo ci vorrà del tempo. Sono disponibili, comunque, informazioni che possono semplificare la tua ricerca. Dopo aver trovato un dottore che accetti di occuparsi del tuo caso, avrai bisogno di avere la certezza di essere idoneo ad entrare fra i candidati che possono ricevere il trattamento. Questo manuale può indicarti come e dove contattare un dottore che possa garantirti l'accesso al trattamento e che tipo di analisi fare.



D Come posso trovare un dottore che mi esamini e mi curi con il Myozyme?

R Prima di ricevere il trattamento è necessario contattare un medico disposto ad accettare il tuo caso. Le modalità cambiano a seconda del Paese in cui vivi. In alcuni Paesi vi sono centri specializzati che prevedono l'utilizzo di questo specifico

trattamento. In altri Paesi i pazienti devono fare affidamento ai medici degli ospedali locali. Un buon punto di partenza per trovare un medico specializzato nella malattia di Pompe è contattare i membri o le organizzazioni dell'Associazione Internazionale Pompe (IPA). Cerca sul sito www.worldpompe.org/interpom.html. Se non riesci a trovare un contatto nel tuo Paese, metti in contatto con l'IPA attraverso

Altre definizioni della Malattia di Pompe

Deficit di alfa-glucosidase acida, deficit di maltasi acida, malattia da accumulo di glicogeno di Tipo II.

La ricerca del medico curante (continua)

il suo sito ufficiale

www.worldpompe.org/secretariat.html

In alcune zone è possibile contare sul rappresentante locale Genzyme per avere un aiuto nella ricerca di un esperto.

D Dopo essere riuscito a contattare un medico disposto a farsi carico del mio caso, quali sono le domande più importanti che dovrei rivolgergli?

R Quando avrai trovato un dottore che ti farà eseguire il trattamento con il Myozyme, è molto importante parlare con lui prima di iniziare la cura. Preparati per affrontare questo colloquio. Prepara una lista con tutte le tue domande, includendo temi quali la preparazione al trattamento, il rimborso e le convenzioni, reazioni allergiche, analisi e riabilitazione.

Qui di seguito riportiamo una serie di domande che magari vorrai fargli. A seconda del Paese in cui vivi, alcune domande potrebbero essere più importanti per te rispetto ad altre.

- Sta già trattando pazienti con la stessa malattia?
- È in contatto con altri specialisti che hanno già avuto a che fare con la malattia di Pompe o con la Terapia Enzimatica Sostitutiva?
- Quali sono le sue esperienze con le terapie per infusione?
- Può aiutarmi con informazioni relative alle formalità da espletare?
- Ho bisogno di fare delle analisi cliniche o dei test prima di iniziare il trattamento delle infusioni?
- In quali giorni e in quali orari è possibile fare il trattamento?
- Quanto tempo ci vuole per fare una infusione?
- Dove è possibile fare l'infusione? nell'ospedale più vicino o a casa?
- Cosa dovrò aspettarmi nel giorno dell'infusione?
- Avrò bisogno di un'agocannula fissa o avrò un ago per infusione nuovo ad ogni seduta?
- Cosa succederà se avrò reazioni allergiche?
- Sarebbe possibile per lei somministrarmi l'enzima a casa?
- Quando lei sarà in vacanza ci sarà un suo sostituto a continuare il trattamento?
- Dopo che avrò iniziato il trattamento, avrò bisogno di un altro specialista per la fisioterapia, la riabilitazione o di un logopedista? mi indicherà lei le persone a cui dovrò rivolgermi?
- Ha mai utilizzato dei registri per il monitoraggio delle malattie in passato? Monitorerà lo status della mia malattia usando il registro di Pompe?
- Registrerà la mia condizione costantemente?

D Chi altro dovrebbe seguirmi oltre al mio medico curante?

R Una volta che ti sarà diagnosticata la malattia di Pompe, è importante che tu riceva cure mediche da un team di specialisti di settori diversi. Probabilmente un genetista, un pediatra o uno specialista neuromuscolare si occuperà di monitorare i tuoi progressi e di consultare i vari specialisti che si occupano di determinati aspetti, come ad esempio un fisioterapista, un logopedista, un dietologo, uno pneumologo. I membri di questo team multidisciplinare si terranno in contatto per aggiornarsi sull'andamento del tuo trattamento. Per ulteriori informazioni riguardanti le cure multidisciplinari visita la Pompe Connections sul sito www.worldpompe.org/pompeconnections.html alla pagina “ *Cerca la cura giusta per la malattia di Pompe*”

D Cosa devo fare prima di ricevere il trattamento con il Myozyme?

R Prima che tu possa ricevere il trattamento, devi avere una diagnosi confermata della malattia di Pompe. Questo significa che avrai bisogno di un referto medico relativo alla tua attività enzimatica e/o l'analisi della mutazione del DNA. Il tuo dottore richiederà inoltre diverse altre analisi prima dell'inizio della cura. Queste analisi

potrebbero includere un elettrocardiogramma (per misurare il ritmo del tuo cuore e visualizzare l'attività elettrica del tessuto muscolare cardiaco), un test neurologico (per misurare la forza e le funzioni dei gruppi muscolari), un test di spirometria (per registrare la quantità dell'aria che inspiri ed espiri a particolari intervalli di tempo), analisi del sangue (per dosare, i grassi, proteine ed enzimi nel tuo sangue), un test di gravidanza e un test dell'udito. I risultati di queste analisi daranno al tuo dottore una base di partenza. A mano a mano che il tuo trattamento andrà avanti, queste analisi potranno essere ripetute per registrare il livello dei tuoi progressi.

Dal momento che il trattamento verrà somministrato in via endovenosa (attraverso il tuo flusso sanguigno) il medico andrà ad esaminare la facilità o meno dell'accesso alle tue vene. Se le tue vene sono difficili da trovare, o sei hai troppa paura degli aghi, il dottore potrebbe suggerirti la possibilità di impiantare un accesso venoso fisso. Questo impianto potrebbe essere inserito nel torace sotto la superficie della pelle, in anestesia locale o totale. Il vantaggio di questo strumento è che consente un facile accesso alle tue vene. Lo svantaggio consiste in un maggiore rischio, rispetto alla semplice endovenosa, di contrarre infezioni. Con il medico dovrete discutere di questa opzione prima di iniziare qualsiasi trattamento.

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall'International Pompe Association, fermo restando che l'International Pompe Association non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione. L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare fonti mediche.