



DIE RICHTIGE MEDIZINISCHE BETREUUNG BEI MORBUS POMPE

Pompe-Patienten benötigen ein ganzes Team von Ärzten und Therapeuten um allen Bedürfnissen gerecht zu werden, die im Verlauf der Erkrankung auftreten. Jedes Mitglied dieses Team hat besondere Kenntnisse zu bieten. Dabei könnte ein Arzt als „Team-Leader“ fungieren und die therapeutischen Maßnahmen der verschiedenen Gesundheitsdienstleister koordinieren. Da Morbus Pompe so selten ist, kann es sein, dass Sie auf



Ärzte und Therapeuten treffen, die vorher noch nie einen Patienten mit dieser neuromuskulären Erkrankung behandelt haben. Es ist auf jeden Fall hilfreich, wenn Sie mit dem medizinischen Betreuungsteam eng zusammenarbeiten, um die Behandlung und die Unterstützung zu bekommen, die Sie oder Ihr Kind benötigen. Mehr über Morbus Pompe zu erfahren, wird dabei helfen, Ihre Behandlung selbst zu steuern. Diese Broschüre ist der erste Schritt dazu.

F: Ich weiß, dass es wichtig ist, sich über Morbus Pompe zu informieren, aber wo fange ich an?

A: Zum Beispiel über das Internet können Sie wertvolle Informationen erhalten. Ein großer Teil dieser Informationen stammt von Selbsthilfegruppen, die von Patienten oder von Eltern von Patienten ins Leben gerufen wurden. Weitere wichtige Informationen erhalten Sie bei Gesellschaften, die die Erforschung anderer neuromuskulärer Erkrankungen fördern oder auch bei Behörden und großen medizinischen Zentren weltweit. (Einen Einstieg dazu finden Sie in der Auflistung *Weitere Informationen* auf der letzten Seite dieses Kapitels).

F: Wie wird Morbus Pompe behandelt?

A: Es gibt eine wirksame Enzymersatztherapie mit Myozyme, das in vielen Ländern weltweit erhältlich ist. Diese Behandlung kann das Fortschreiten der Erkrankung stoppen und/oder Funktionen verbessern.

DIE RICHTIGE MEDIZINISCHE BETREUUNG BEI MORBUS POMPE

In den USA ist Myozyme sowohl unter dem Namen Myozyme (hergestellt im 160L-Tank) als auch unter dem Namen Lumizyme (hergestellt im 4000L-Tank) erhältlich, beide Produkte haben den generischen Namen Alglucosidase alfa. Der Namenswechsel von Myozyme auf Lumizyme basierte auf der Feststellung der US-amerikanischen Arzneimittelzulassungsbehörde FDA (Food and Drug Administration), dass Myozyme, das im größeren Maßstab (4000 Liter) hergestellt wird, leicht veränderte biochemische Merkmale aufweist, als das Myozyme, das in kleinerer Menge (160 Liter) hergestellt wird und daher mit einem anderen Handelsnamen als ein anderes Medikament gekennzeichnet werden soll. In den USA wird Myozyme weiterhin für die Behandlung von infantilen Patienten bzw. Patienten mit der frühen Verlaufsform hergestellt. In allen anderen Ländern wird Alglucosidase alfa unter dem Namen Myozyme gehandelt. Sämtliche Pompe-Patienten außerhalb der USA bekommen Myozyme aus der Herstellung im 4000L-Tank. In dieser Patienteninformationsbroschüre wird nur der Name Myozyme verwendet. In den USA ist Lumizyme nicht erhältlich für infantile Pompe-Patienten und für Kinder unter 8 Jahren.

Unterstützenden Therapien können Pompe-Patienten dabei helfen, ihre Muskelkraft erhalten und gesundheitlichen Problemen, die durch die Muskelschwäche verursacht werden, vorzubeugen. Diese unterstützenden Begleittherapien müssen den Bedürfnissen jedes Pompe-Patienten individuell angepasst werden. Atemtherapie kann die Atmung unterstützen, Physiotherapie kann dazu beitragen, die Beweglichkeit zu verbessern, Steifigkeiten zu mildern, die Muskulatur zu stärken und Schmerzen zu lindern. Mit Hilfe einer Ernährungstherapie kann eine ausreichende Versorgung mit Kalorien aufrechterhalten und einem Gewichtsverlust vorgebeugt werden. Jeder Pompe-Patient steht immer wieder vor neuen Herausforderungen, wenn sich die Körpermechanik verändert. Die richtigen Therapien von einem fachkundigen Team von Therapeuten zusammen mit der Unterstützung aus Ihrem sozialen Umfeld sorgen dafür, dass Sie jeden Tag voll ausleben können.

F: Wer sind die wichtigsten Ärzte und Therapeuten in meinem Behandlungsteam?

A: Um einen Pompe-Patienten optimal zu betreuen, sind viele verschiedene Kenntnisse notwendig. Zusätzlich zum Hausarzt oder dem Arzt, der Ihre medizinische Grundversorgung sicherstellt, finden Sie in der nachfolgenden Liste eine ganze Reihe von Ärzten und Therapeuten, die Ihrem Behandlungsteam angehören könnten. Dieses Team ist darauf angewiesen, dass Sie es über Veränderungen in Ihrem Gesundheitszustand oder das Auftreten neuer Symptome informieren. Sorgen Sie dafür, dass alle Mitglieder Ihres Behandlungsteams auch über die Maßnahmen der anderen Behandler informiert sind. Wenn Sie ein Kind mit Morbus Pompe haben,

DIE RICHTIGE MEDIZINISCHE BETREUUNG BEI MORBUS POMPE

müssen Sie auf die Symptome und Reaktionen Ihres Kindes auf die jeweiligen Therapien achten und mit Begleittherapien unterstützen.

Hausarzt:	Arzt, der sowohl Erstkontakt bei noch nicht diagnostizierten gesundheitlichen Beschwerden ist, als auch eine fortlaufende Betreuung – unabhängig von Ursache, Organsystem und Diagnose – gewährleistet.
Kinderarzt:	Arzt, der auf die Behandlung von Kindern spezialisiert ist.
Genetiker:	Zuständig für die Untersuchung/Erforschung von zumindest teilweise erblichen Krankheiten.
Neurologe:	Spezialist für die Diagnose und Behandlung von Erkrankungen des Nervensystems. Das beinhaltet Erkrankungen des Gehirns, des Rückenmarks, der Nerven und der Muskeln.
Kardiologe:	Spezialist für die Struktur, die Funktion und Erkrankungen des Herzens.
Pulmologe oder Atemspezialist:	Spezialist für die Behandlung von Funktionsstörungen des Atemsystems. Behandelt die Atemprobleme, die in Zusammenhang mit einer Muskelschwäche auftreten können.
Gastroenterologe:	Arzt, der auf die Diagnose und Behandlung von Erkrankungen des Magen-Darm-Trakts spezialisiert ist. Behandelt Probleme in Zusammenhang mit Nahrungsaufnahme und Verdauung.
Orthopäde:	Spezialist für die Behandlung von Deformierungen des Skelettsystems. Ein Orthopäde behandelt Skoliosen (Wirbelsäulenverkrümmung), Kontrakturen (Muskelverkürzung) und andere Sehnen- oder Knochenprobleme, die in Zusammenhang mit einer Muskelschwäche auftreten.
Atemtherapeut:	Atemtherapeuten arbeiten mit Pulmologen bei der Behandlung von Patienten mit Atemproblemen zusammen, auch in Bezug auf Beatmungsgeräte.
Ernährungsberater:	Befasst sich mit der Förderung einer guten Gesundheit durch eine adäquate Ernährung und mit dem therapeutischen Nutzen von Ernährungsplänen im Rahmen einer Krankheitsbehandlung.
Genetische Beratung:	Berät Einzelpersonen oder Familien mit einer Erbkrankheit oder mit einem erhöhten Vererbungsrisiko. Die genetische Beratung soll Patienten und ihre Familien über ihre Erkrankung, über Risiken bei künftigen Schwangerschaften sowie über Behandlungen informieren, um ihnen zu fundierten

DIE RICHTIGE MEDIZINISCHE BETREUUNG BEI MORBUS POMPE

	Entscheidungen zu verhelfen.
Psychologe:	Therapeut, der spezialisiert ist auf psychologische Therapie, Tests und Forschung. Hilft dabei, mit Ängsten und Sorgen zurecht zu kommen und unterstützt bei praktischen Fragen.
Sozialarbeiter:	Greift auf Sozial- und Verhaltenswissenschaften zurück um die die Klienten, auch bei finanziellen Fragen, innerhalb der Familie und im Bereich der Hilfsmittel zu unterstützen.
Physiotherapeut/ Krankengymnast	Unterstützen Patienten mit Behinderungen durch Behandlungsangebote, die Funktionen wiederherstellen, die Beweglichkeit verbessern, Schmerzen lindern und eine permanente körperlicher Behinderung vorbeugen oder abschwächen. Sie helfen dabei, eine gute gesamte Gesundheitssituation wiederherzustellen oder zu erhalten.
Ergotherapeut:	Unterstützt die Patienten dabei, am täglichen Leben teilzuhaben. Sie helfen dabei Wege zu finden, die den Patienten die Teilhabe ermöglichen oder sie passen das Umfeld entsprechend an.

F: Wie finde ich ein medizinisches Zentrum, das Erfahrung in der Behandlung von Morbus Pompe hat?

A: Es gibt weltweit nur eine Hand voll medizinischer Zentren, die auf die Behandlung von Morbus Pompe spezialisiert sind. Aber auch Kliniken und Rehasentren, die ähnliche neuromuskuläre Erkrankungen oder seltene genetische Erkrankungen behandeln, können Pompe-Patienten fachkundig behandeln. In den USA verweist die MDA (Gesellschaft für Muskelerkrankungen) auf mehr als 235 Zentren mit Pflegepersonal, Physiotherapeuten und Ärzten, die auf Muskelerkrankungen spezialisiert sind. In Deutschland finden Sie auf der Webseite der DGM (Deutschen Gesellschaft für Muskelkrankheiten) eine Auflistung und geographische Übersicht an Muskelzentren. Pompe-Patienten können sich an diese Zentren und Organisationen wenden. (Eine Linkliste für den deutschsprachigen Raum finden Sie am Ende des Kapitels.)

Die amerikanische Gesellschaft für Muskelerkrankungen MDA hat ein Buch (in Englisch) herausgegeben, das besonders für Pompe-Familien hilfreich sein kann: *“Learning to Live with Neuromuscular Disease – a message for parents.”* Dieses Buch behandelt Themen wie: die Herausforderung anzunehmen, mit den Gefühlen umzugehen, die Bedeutung This book addresses topics such as: taking on the

DIE RICHTIGE MEDIZINISCHE BETREUUNG BEI MORBUS POMPE

challenge; facing your feelings; the importance of reaching out; strength in family relations; and, what your child needs. The book can be found on the MDA web site.

F: Wie sich kann die Familie mit einbringen?

A: Vor dem Hintergrund, dass die "Familie" die Konstante im Leben eines Patienten ist, sollten Familie und Arzt einen Versorgungsplan erarbeiten, der den Bedürfnissen entspricht, die von der Familie und dem Behandlungsteam gemeinsam festgestellt worden sind. Patienten und ihre Familien sollten mit dem professionellen Behandlungsteam partnerschaftlich zusammenarbeiten und gemeinsam die Ziele festlegen. Das kann so vielfältige Bereiche umfassen wie z. B. die Trennung von den nächsten Familienmitgliedern aufgrund von Krankenhausaufenthalten oder Therapien, Transport, Unterbringungskosten, Fehlzeiten am Arbeitsplatz, spezielle Ausrüstung, einschließlich eines angepassten Fahrzeugs, eine Haushaltshilfe, regelmäßig stattfindende Behandlungen, berufliche Umschulungsmaßnahmen und Ausbildungsprogramme. Die Familie und/oder der Patient sollten jederzeit angemessen über Therapien, Behandlung und Hilfen informiert sein. Derjenige, der die Versorgung eines Patienten koordiniert sollte auch rechtzeitig auf Behörden, einschließlich Sozialarbeiter o.ä. verweisen und oder andere Hilfsstellen und dort für die Bedürfnisse des Patienten eintreten. Der Versorgungsplan sollte von der Familie und allen unterstützenden Einrichtungen regelmäßig aktualisiert werden. Auf diesem Weg kann eine familienzentrierte umfassende und gut koordinierte Versorgung sichergestellt werden.

F: Wer kann mir – über die medizinische Seite hinaus – bei all den praktischen Herausforderungen helfen, die auf mich zukommen?

A: Es gibt sehr viele Informationsquellen, sowohl öffentliche als auch private, die bei der Krankheitsbewältigung helfen können und einen großen Beitrag zu einer guten Lebensqualität leisten können. Dort können Sie Unterstützung finden bei finanziellen Fragen, bei der Beantragung von Geldern bei den Behörden, bei der Suche nach medizinischen und sozialen Dienstleistern, bei der Erstellung eines Bildungs- und Ausbildungsplans für Ihr Kind, bei der Organisation der häuslichen Pflege, bei rechtlichen Fragen sowie Fragen rund um den Arbeitsplatz und bei Problemen mit der Versicherung.

Ein Erfahrungsaustausch zwischen Eltern oder von Patient zu Patient ist für viele die wertvollste Informationsquelle. Darüber hinaus sollte auch festgestellt werden, ob Geschwister, Großeltern und andere Familienmitglieder ebenfalls Unterstützung brauchen.

DIE RICHTIGE MEDIZINISCHE BETREUUNG BEI MORBUS POMPE

F: Ich habe manchmal das Gefühl, mehr über Morbus Pompe zu wissen als einige der Ärzte und Therapeuten meines Kindes. Was kann ich hier tun?

A: Viele Patienten mit seltenen Erkrankungen wie Morbus Pompe und deren Betreuer haben das Gefühl, dass sie sich so umfassend wie möglich informieren müssen, um sicher zu sein, die richtige Behandlung zu bekommen. Gut informiert zu sein, kann viele Vorteile haben, wenn man es mit einer großen Zahl an Ärzten und Therapeuten zu tun hat. Sie sollten stets einen Überblick über sämtliche Maßnahmen haben. So können unter Umständen Fehler vermieden werden. Es kann manchmal auch notwendig sein, einen Kinderarzt, Hausarzt oder Notfallarzt, der wenig Erfahrung im Umgang mit Morbus Pompe hat, über die Erkrankung zu informieren. Betrachten Sie Ihr Wissen als Ihre spezielle Qualifikation, die Sie mit dem medizinischen Personal teilen sollten. Und wenn Sie Zweifel haben, zögern Sie nicht, Ihre Meinung oder Fragen zu äußern. Sie selbst haben das größte Interesse an Ihrer Gesundheit oder der Gesundheit Ihres Kindes.

Weitere Informationen:

(Die folgenden Verweise und Links auf weitere Informationsquellen entsprechen nur teilweise dem englischen Original, da sie sich – soweit nicht entsprechend gekennzeichnet – auf den deutschen Sprachraum beziehen.)

Hier finden Sie umfassende Informationen zu Morbus Pompe:

- Die **Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V. (SHG Glykogenose)** ist ein Verein von Patienten mit verschiedenen Glykogenosen und deren Familien. Die SHG veranstaltet einmal jährlich ein Patiententreffen mit einem eintägigen Pompe-Workshop mit Fachreferaten zu aktuellen Themen und gibt einen Informationsrundbrief („Glykopost“) heraus. Auf der Homepage www.glykogenose.de erhalten Sie viele Informationen zu Morbus Pompe.
- Patienten in Österreich erhalten Informationen auf der Homepage der österreichischen Pompe-Patientengruppe www.morbus-pompe.at
- Umfassende Informationen zu Morbus Pompe finden Sie auf der privaten Homepage www.pompe-portal.de.
- Informationen zu allgemeinen Fragen zu neuromuskulären Erkrankungen oder zu Behandlungszentren finden Sie auf der Homepage der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke www.dgm.org
- Auf der Homepage der Firma Genzyme in Deutschland www.genzyme.de

DIE RICHTIGE MEDIZINISCHE BETREUUNG BEI MORBUS POMPE

erhalten Sie unter der Rubrik „Blickpunkt Therapie“ Informationen zu Morbus Pompe sowie die Informationsbroschüre „Fragen und Antworten zu Morbus Pompe“.

Weitere englischsprachige Informationsquellen:

- **Die International Pompe Association (IPA)** ist ein internationaler Zusammenschluss von Selbsthilfegruppen weltweit für Pompe-Betroffene. Die IPA hilft Patienten, Angehörigen und Beschäftigten im Gesundheitswesen weltweit dabei, Erfahrungen und Erkenntnisse über Kontinente und Kulturen hinweg auszutauschen. Die Kontaktadresse für Ihr Land finden Sie auf der IPA-Webseite www.worldpompe.org
- Die englischsprachige Webseite der Pompe Community der Firma Genzyme stellt umfassende Informationen über die Erkrankung zur Verfügung und informiert über Unterstützung bei der Krankheitsbewältigung unter www.pompe.com. Understanding Pompe Disease ist eine kostenlose englischsprachige Broschüre, die eine gute Einführung in Morbus Pompe darstellt.
- The Physicians Guide to Pompe Disease kann über die National Organization for Rare Disorders (NORD) unter www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html bestellt werden.
- American College of Medical Genetics (ACMG) Practical Guideline: Pompe Disease Diagnosis and Management Guideline 2006. Vol. 8. No. 5. *Die ACMG Guidelines wurden für Ärzte und anderes medizinisches Personal verfasst.* http://www.acmg.net/resources/policies/Pompe_Disease.pdf
- Center for Lysosomal and Metabolic Diseases Erasmus MC University Medical Center www.erasmusmc.nl/.
- Acid Maltase Deficiency Association (AMDA): Die AMDA wurde gegründet mit dem Ziel, die Forschung zu fördern und über Morbus Pompe zu informieren. Besuchen Sie die Homepage www.amda-pompe.org.
- Medizinische Zentren, die spezialisiert sind auf Neuromuskuläre Erkrankungen: Um medizinische Zentren, die auf neuromuskuläre Erkrankungen spezialisiert sind, zu finden, wenden Sie sich an die Gesellschaft für neuromuskuläre

DIE RICHTIGE MEDIZINISCHE BETREUUNG BEI MORBUS POMPE

Erkrankungen in Ihrem Land (NMD)

- In Deutschland: die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke
www.dgm.org
 - In den USA: Muscular Dystrophy Association (MDA) at
www.mdausa.org/clinics.
 - In Europa: die Homepage der EAMDA www.eamda.net.
 - In anderen Kontinenten: besuchen Sie die Homepage der World Alliance of Neuromuscular Disorder Associations (WANDA) unter www.wandaweb.org und klicken Sie auf Ihr Land.
- **GSDNet (listserv@listserv.icors.org):** Registrieren Sie sich auf dem GSDNet Listserv um mit Pompe-Patienten weltweit in E-Mail-Kontakt zu treten. So registrieren Sie sich per E-Mail beim GSDNet:
“An...”: Schreiben Sie: listserv@listserv.icors.org
“CC”: Bitte leer lassen
“Betreff”: Bitte leer lassen
Textfeld: Schreiben Sie den folgenden Text in das Textfeld:: Subscribe GSDNet <Ihr Name>.



Diese Broschüre hat zum Ziel, allgemeine Informationen zum genannten Thema zur Verfügung zu stellen. Die Veröffentlichung ist ein Service der International Pompe Association, und es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die International Pompe Association keinesfalls medizinische oder andere professionelle Dienstleistungen erbringt. Die Medizin ist eine Wissenschaft, die ständigen Veränderungen unterworfen ist. Bedingt durch Fehler und Änderungen in der Behandlung kann keine Gewähr für die vollständige Exaktheit einer solch komplexen Materie übernommen werden. Es ist unabdingbar, diese Informationen von anderen Quellen, insbesondere dem behandelnden Arzt, absichern zu lassen.