



## 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. Jeder einzelne Vertreter dieses Teams steuert seine speziellen Kenntnisse bei. Häufig ist ein Arzt der „Team-leader“ und koordiniert und steuert die Maßnahmen der anderen medizinischen Betreuer. Da Morbus Pompe so selten ist, kann es vorkommen, dass Sie auf Ärzte und Therapeuten stoßen, die noch nie einen Pompe-Patienten behandelt haben. Es wird sehr hilfreich sein, wenn Sie eng mit Ihrem medizinischen Betreuungsteam zusammenarbeiten, um genau die Behandlung zu bekommen, die Sie oder Ihr Kind benötigen. Mehr über Morbus Pompe zu erfahren, wird Ihnen dabei helfen, Ihre Behandlung selbst zu steuern. Diese Broschüre ist der erste Schritt dazu.*



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

**A** Wertvolle Informationen erhalten Sie zum Beispiel über das Internet. Ein Großteil dieser Informationen kommt von Selbsthilfegruppen, die von Patienten oder Eltern von Kindern mit M. Pompe ins Leben gerufen wurden. Außerdem erhalten Sie Informationen über Gesellschaften, die die Erforschung anderer neuromuskulärer Erkrankungen unterstützen oder auch bei Regierungsbehörden oder großen medizinischen Zentren weltweit. (Erste Informationen erhalten Sie über die Kontaktadressen auf der letzten Seite dieses Kapitels, unter der Überschrift „Weitere Informationen“.)

**F** Wie kann Morbus Pompe behandelt werden?

**A** Die Forscher sind immer erfolgreicher auf dem Weg zu effizienten Behandlungsmöglichkeiten von M. Pompe oder Therapien, die den Verlauf der Erkrankung verlangsamen. Im Moment beschränkt sich die Therapiemöglichkeit allerdings auf unterstützende symptomatische Maßnahmen, die ein Leben mit der Krankheit erleichtern. Die unterstützenden Therapiemaßnahmen haben zum Ziel, Pompe-Patienten dabei zu helfen, ihre Muskelkraft zu erhalten sowie gesundheitliche Probleme zu vermeiden, die durch die Muskelschwäche hervorgerufen werden. Die Therapien



### Andere Bezeichnungen für Morbus Pompe

Mangel an saurer Alpha-Glukosidase, Mangel an saurer Maltase (engl.: acid maltase deficiency – AMD), Glykogenspeicherkrankheit, Glykogenose Typ II und lysosomaler Alpha-Glukosidase-Mangel.

## Die richtige medizinische Betreuung bei Morbus Pompe (Fortsetzung)

---

werden dabei exakt auf die Bedürfnisse jedes einzelnen Patienten zugeschnitten. Eine gezielte Atemtherapie kann beispielsweise die für die Atemarbeit notwendige Unterstützung bieten. Physiotherapie hilft dabei, die Beweglichkeit zu verbessern und Schmerzen entgegen zu wirken. Geeignete Ernährungsmaßnahmen helfen dabei, eine ausreichend hohe Kalorienzufuhr sicher zu stellen und einem Gewichtsverlust vorzubeugen. Jeder Pompe-Patienten wird mit dem Voranschreiten der Krankheit mit immer neuen Herausforderungen konfrontiert. Um jeden Tag so ausgefüllt wie möglich zu erleben, ist es wichtig, sowohl die jeweils richtige Therapie von einem sachkundigen medizinischen Team zu bekommen, als auch die Unterstützung und Versorgung der nahe stehenden Menschen.

Teams über sämtliche Maßnahmen – auch die der anderen Teammitglieder – informiert sind. Wenn Sie ein Kind mit Morbus Pompe haben, müssen Sie auf die Symptome und Reaktionen Ihres Kindes auf die jeweiligen Therapien achten und es mit unterstützenden Therapien begleiten.

### **F** Wer sind die wichtigsten medizinischen Betreuer im Team?

**A** Um einen Pompe-Patienten optimal zu betreuen, sind viele verschiedene Kenntnisse notwendig. Zusätzlich zum Hausarzt oder dem Arzt, der Ihre medizinische Grundversorgung gewährleistet, finden Sie in der nachfolgenden Liste eine ganze Reihe von medizinischen Betreuern, die möglicherweise Ihre gesundheitliche Versorgung mittragen. Dieses Team ist darauf angewiesen, von Ihnen über Veränderungen Ihres Gesundheitszustandes oder das Auftreten neuer Symptome auf dem Laufenden gehalten zu werden. Sie müssen sicherstellen, dass alle Mitglieder Ihres

## Die richtige medizinische Betreuung bei Morbus Pompe (Fortsetzung)

Medizinische Betreuung bei Morbus Pompe	
Therapeut	Funktion
<b>Kinderarzt</b>	Diagnose und Behandlung von Babys und Kindern bei allen Arten von Krankheiten, einschließlich Stoffwechselstörungen. Er kann bei Ihrem Kind die medizinische Grundversorgung sicherstellen
<b>Neurologe oder Neuropädiater</b>	Diagnose und Behandlung von neuromuskulären Erkrankungen
<b>Kardiologe</b>	Behandlung von Herzproblemen, die im Zusammenhang mit Morbus Pompe auftreten können
<b>Pneumologe oder Atemspezialist</b>	Behandlung von Atemproblemen, die im Zusammenhang mit der Muskelschwäche auftreten können
<b>Gastroenterologe</b>	Behandlung von Verdauungsproblemen und Ess- und Trinkstörungen
<b>Orthopäde</b>	Behandlung von Skoliosen (Wirbelsäulenverkrümmung), Kontrakturen (Muskelverkürzung) und anderen Sehnen- oder Knochenproblemen, die im Zusammenhang mit der Muskelschwäche auftreten
<b>Atmungstherapeut</b>	Bringt dem Patienten Übungen bei, die die Atemmuskulatur stärken
<b>Ernährungsberater</b>	Erstellt Ernährungspläne, die Gewichtsverlust und Schluckbeschwerden vorbeugen
<b>Genetische Beratung</b>	Berät bei der Frage nach Vererbungsrisiken und der Familienplanung, führt die Pränataldiagnostik durch
<b>Sozialarbeiter und Psychologe</b>	Hilft dabei, mit Ängsten und Problemen zurecht zu kommen und unterstützt bei praktischen Fragen
<b>Ergotherapeut und Physiotherapeut</b>	Helfen den Patienten mit Übungen, die geschwächten Muskeln zu stärken und neue Wege zu finden, mit Aufgaben des täglichen Lebens zurecht zu kommen

## Die richtige medizinische Betreuung bei Morbus Pompe (Fortsetzung)

---

### **F** Wie finde ich ein medizinisches Zentrum, das Erfahrung mit Morbus Pompe hat?

**A** Es gibt weltweit nur eine Hand voll medizinischer Zentren, die auf die Behandlung von Morbus Pompe spezialisiert sind. Aber auch andere Kliniken und Rehasentren, die ähnliche neuromuskuläre Erkrankungen oder andere seltene Erbkrankheiten behandeln, können gegebenenfalls Pompe-Patienten fachkundig betreuen. In Europa und anderen Kontinenten gibt es ebenfalls zahlreiche Zentren, die auf die Behandlung von neuromuskulären Erkrankungen spezialisiert sind. In dem Kapitel „*Weitere Informationen*“ auf der nächsten Seite finden Sie Hinweise darauf, wie Sie ein geeignetes Behandlungszentrum finden können.

### **F** Wo kann ich Rat finden bei praktischen Fragen des täglichen Lebens?

**A** Es gibt eine ganze Reihe von Behörden, einzelnen Personen oder Patientengruppen, die Ihnen dabei helfen können, die notwendige Unterstützung zu bekommen. Sie können Sie dabei unterstützen, Ihre Finanzsituation zu prüfen, Sozialleistungen und finanzielle Unterstützung zu beantragen, einen Bildungsplan für Ihr Kind zu erstellen, häusliche Pflege zu organisieren, Sie über Ihre Rechte aufklären und Sie in Fragen in Zusammenhang mit Ihrem Arbeitsplatz

und Problemen mit der Versicherung beraten. Im Kapitel „*Weitere Informationen*“ auf der nächsten Seite finden Sie Hinweise auf die zuständigen Stellen in Ihrem Wohnort, Ihrem Land oder auch im Internet.

### **F** Ich habe das Gefühl, mehr über 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 ihre Betreuer haben das Gefühl, dass sie sich so umfassend wie möglich informieren müssen, um sicher zu sein, richtig behandelt zu werden. Ein großes Wissen kann äußerst vorteilhaft sein, wenn man es mit einer großen Zahl an Ärzten und Therapeuten zu tun hat. Sie sollten stets den Überblick über sämtliche Maßnahmen behalten. 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, 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. Niemand hat ein größeres Interesse an Ihrer Gesundheit oder der Gesundheit Ihres Kindes als Sie selbst.

### Weitere Informationen

#### Information, Rat und Unterstützung

- Umfassende Informationen zu Morbus Pompe finden Sie auf der privaten homepage [www.morbus-pompe.de](http://www.morbus-pompe.de), die laufend aktualisiert wird
- Die **International Pompe Association (IPA)** kann Ihnen einen Kontakt zu Pompe Selbsthilfegruppen weltweit vermitteln. Auf der IPA website [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org) finden Sie die Kontaktadresse für Ihr Land
- Die **Selbsthilfegruppe Glykogenose e.V.** ist ein Verein von Patienten mit verschiedenen Glykogenspeicherkrankheiten und deren Familien. Auf der Website [www.glykogenose.de](http://www.glykogenose.de) erhalten Sie Informationen über Morbus Pompe (Glykogenose Typ 2) und links auf andere
- Patienten in Österreich finden Informationen auf der homepage der **Österreichischen Gesellschaft für Muskelranke ÖGM** (Landesgruppe Oberösterreich): <http://members.aon.at/muskel>
- Die **Schweizerische Gesellschaft für Muskelranke SGMK** bietet Kontaktadressen in der Schweiz und Brochüren auf Deutsch mit verschiedene Themen für Muskelranke
- **Genzyme** bietet auf ihrer Website [www.genzyme.de](http://www.genzyme.de) unter 'Blickpunkt Therapie' Information auf Deutsch über Morbus Pompe

#### Medizinische Zentren spezialisiert auf neuromuskuläre Erkrankungen

Um medizinische Zentren vor Ort zu finden, die spezialisiert sind auf neuromuskuläre Erkrankungen, kontaktieren Sie bitte die Gesellschaft für neuromuskuläre Erkrankungen Ihres Landes

- In Deutschland, **Deutsche Gesellschaft für Muskelkrankheiten (DGM)**, [www.dgm.org](http://www.dgm.org)
- In **Europa**, können Sie Kontakt aufnehmen mit der **European Alliance of Neuromuscular Disorders Association (EAMDA)** über die Website [www.eamda.net](http://www.eamda.net)
- In **anderen Kontinenten**, können Sie die **World Alliance of Neuromuscular Disorder Associations (WANDA)** auf der website [www.wandaweb.org](http://www.wandaweb.org) besuchen und *Your Country* anklicken

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 betreuenden Arzt absichern zu lassen.