



Het verzamelen van Pompe patiënten informatie

Toegang tot goede en recente medische informatie is van groot belang voor u en uw arts. Om deze informatie te verkrijgen hebben wetenschappers, patiënten en industrie gewerkt aan een vragenlijst en een registratie.

De IPA/Erasmus MC Pompe Vragenlijst is patiënt gestuurd. Patiënten zijn de hoofdrolspelers in deze vragenlijst en voorzien de wetenschappers van data. De Pompe Registratie is een elektronische ziekte registratie voor data die verkregen wordt via de artsen van patiënten. Het voorziet artsen in directe toegang tot data en het instrumentarium om met de ziekte om te gaan. De Pompe Registratie website is voor Pompe patiënten en hun artsen toegankelijk via het internet.



Zowel de IPA/Erasmus MC Pompe Vragenlijst als de Pompe Registratie zijn zeer belangrijke initiatieven om meer te leren over de ziekte van Pompe. Zij vullen elkaar aan. Deze publicatie beschrijft de doelen van beide databases, hoe ze werken en waar u hierover meer informatie kunt krijgen.

V Wat is de IPA/Erasmus MC Pompe Vragenlijst?

A In 2002 zijn de International Pompe Association (IPA) en het Erasmus Medisch Centrum in Rotterdam in Nederland tezamen het 'Pompe Vragenlijst' project gestart. Dit project omvat de ontwikkeling en de distributie van

vragenlijsten voor oudere patiënten met de ziekte van Pompe. Het eerste doel van deze studie was om de ziekte van Pompe bij oudere patiënten te beschrijven: het natuurlijk verloop, de ernst van de ziekte binnen de patiëntengroep, en het gebruik van de (medische) zorg. Het tweede doel was om meetschalen te ontwikkelen en te testen ter beoordeling van de ernst van de ziekte en het ziekteverloop over een bepaalde

Andere namen voor de ziekte van Pompe

Zure alpha-glucosidase deficiëntie, Zure maltase deficiëntie, Glycogeen stapelingsziekte type II, Glycogenose II en Lysosomale alpha-glucosidase deficiëntie.

Het verzamelen van Pompe patiënten informatie (vervolg)

periode. Het is belangrijk om door te gaan (of te starten) met de deelname aan de IPA/Erasmus MC Pompe Vragenlijst indien u met enzym vervangende therapie start, zodat de effecten van enzym vervangende therapie gevolgd kunnen worden vanuit het perspectief van de patiënten.

Er werd een vragenlijst ontwikkeld die onderwerpen als diagnose, ziekte geschiedenis, de ontwikkeling in de kindertijd, mobiliteit, ademhalingsproblemen, specifieke symptomen, dagelijkse activiteiten en het gebruik van zorg omvat. Hieraan werden bestaande vragenlijsten toegevoegd voor het meten van vermoeidheid (fatigue severity scale), de mate van handicap (Rotterdam 9-items handicap scale), en de kwaliteit van leven (SF-36 health survey).

V Hoe werkt de IPA/Erasmus MC Pompe Vragenlijst?

A Om deel te nemen aan deze patiëntgestuurde vragenlijst, kunt u contact opnemen met uw patiëntenorganisatie, het IPA secretariaat of het Pompe Centrum in het Erasmus MC in Rotterdam via www.pompecenter.nl. Indien uw verzoek voor deelname ontvangen is, zult u gevraagd worden een zogenaamd 'informed consent' te ondertekenen. Dit is een brief waarin uitgelegd wordt wat de studie inhoudt, wat de doelstellingen zijn en hoe uw medische privacy gegarandeerd wordt. De brief kan na ondertekening direct

teruggestuurd worden naar het Erasmus MC in Rotterdam of doorgestuurd worden via uw patiëntenorganisatie. Nadat het Pompe Centrum in Rotterdam uw informed consent brief heeft ontvangen, zult u de vragenlijst thuis gestuurd krijgen. Als u de vragenlijst heeft ingevuld, kunt u deze terugsturen naar het Pompe Centrum of naar uw patiëntenorganisatie. De gegevens die u heeft verstrekt zullen worden ingevoerd in de computer en worden geanalyseerd door het Erasmus MC. Indien u akkoord gaat, wordt u gevraagd dezelfde vragenlijst elk jaar in te vullen. Deze voortdurende stroom van informatie voorziet in waardevolle vervolginformatie over het natuurlijk verloop van de ziekte en het effect van uw Myozyme behandeling.

V Hoe vertrouwelijk is de IPA/Erasmus MC Pompe Vragenlijst?

A De informatie die u het Pompe Centrum verstrekt is vertrouwelijk. Informatie waar uw identiteit aan herleid kan worden, zal in een speciale database gescheiden worden gehouden van de antwoorden van de vragenlijsten. Deze database is alleen voor een arts of onderzoeker van het Erasmus MC Pompe Centrum toegankelijk. Iedere deelnemer aan het Vragenlijstonderzoek heeft een uniek studienummer. Voor het analyseren van data wordt alleen dit nummer (en niet uw naam) gebruikt.

Het verzamelen van Pompe patiënten informatie (vervolg)

V Wat wordt er gedaan met de data uit de IPA/Erasmus MC Pompe Vragenlijst?

A Ieder individueel antwoord zal gekoppeld worden aan de antwoorden van andere Pompe patiënten om een goed overzicht van de gehele groep te verkrijgen. Deze benadering voorziet wetenschappers van een goed overzicht op individueel en groepsniveau. De resultaten van de IPA/Erasmus MC Vragenlijst zullen in wetenschappelijke vakbladen gepubliceerd worden, zodat andere artsen en onderzoekers die werken aan de ziekte van Pompe kunnen profiteren van de verzamelde data. U kunt een overzicht van deze publicaties vinden op de website van het Pompe Centrum op www.pompecenter.nl onder 'publicaties'.

V Hoe kan ik deelnemen aan de IPA/Erasmus MC Vragenlijst?

A Pompe patiënten in Nederland, Duitsland, Verenigd Koninkrijk, Frankrijk, Verenigde Staten, Australië en Canada hebben, via de aan de IPA verbonden patiëntenorganisaties, aan dit project deelgenomen. Anderen hebben op individuele basis direct via het Erasmus MC deelgenomen. In Frankrijk werd de studie in samenwerking met zowel de patiëntenorganisatie als het Institut de Myologie in Parijs uitgevoerd.

Het is nog steeds mogelijk aan de IPA/Erasmus MC Pompe Vragenlijst deel te nemen. De vragenlijst is beschikbaar in het

Nederlands, Engels, Frans en Duits. Voor meer informatie kunt u de website van het Pompe Centrum raadplegen op www.pompecenter.nl of contact opnemen met het IPA secretariaat.

V Wat is een ziekte registratie?

A Een ziekte registratie is een databank van medische informatie over patiënten met een specifieke medische aandoening. De informatie van de registratie wordt gebruikt om de kennis van de ziekte te vergroten en om de effectiviteit van behandelmethoden te monitoren. Het uiteindelijke doel is om de klinische resultaten van patiënten, zoals u, te vergroten. Daarom is de deelname van artsen en patiënten van groot belang voor het succes van de registratie. Registraties hebben bewezen dat ze met name waardevol zijn bij zeldzame ziekten zoals de ziekte van Pompe.

V Wat is de Pompe Registratie?

A De Pompe Registratie, gestart in September 2004 en gesponsord door Genzyme, is een wereldwijd, vertrouwelijk, op observatie gebaseerd, ziekte registratie programma via het Internet. Het is opgericht om de kennis over het natuurlijk verloop van de ziekte van Pompe te vergroten en om de resultaten van patiënten te monitoren. De Pompe Registratie is een vrijwillig programma dat open staat voor alle Pompe patiënten, en los staat van behandeling met Myozyme.

Het verzamelen van Pompe patiënten informatie (vervolg)

V Wat zijn de doelstellingen van de Pompe Registratie?

A De Pompe Registratie heeft een aantal doelstellingen. Als eerste geeft het patiënten en hun artsen de mogelijkheid om de verscheidenheid, progressie en het natuurlijk verloop van de ziekte beter te begrijpen. De Pompe Registratie is een hulpmiddel om de wereldwijde Pompe patiënten populatie te karakteriseren en te beschrijven en om de effectiviteit van behandelmethoden gedurende een tijdsperiode te monitoren. Via de Pompe Registratie hebben artsen online toegang tot patiënt specifieke rapporten om de progressie van de ziekte in de gaten te houden en om het nemen van klinische beslissingen te verbeteren. Artsen die de Pompe Registratie gebruiken kunnen ook de laatste richtlijnen, publicaties en praktische adviezen ten aanzien van de ziekte krijgen. Verder geeft de Pompe Registratie een basis voor gezamenlijke studies en publicaties om nieuwe aandachtsgebieden in de zorg bij de ziekte van Pompe aan te wijzen.

V Hoe werkt de Pompe Registratie?

A Laten we ervan uitgaan dat u en uw arts toegestemd hebben in deelname aan de Pompe Registratie. Bij uw regelmatige medische controle zal een deel van de klinische informatie die door uw arts verzameld is, gedocumenteerd worden in de Pompe Registratie. Voorbeelden van deze

gegevens zijn informatie over hart, spier, ademhaling en kwaliteit van leven.

Alleen uw arts heeft toegang tot uw individuele informatie. Maar de data van alle deelnemende patiënten in de Registratie kunnen wel op groepsniveau en anoniem bekeken worden door alle deelnemende artsen.

Alle professionals die Pompe patiënten behandelen worden aangemoedigd om mee te doen en om hun Pompe patiënten te volgen in de Pompe Registratie.

V Hoe vertrouwelijk is de Pompe Registratie informatie?

A Voordat data in de Pompe Registratie worden ingevoerd moet uw arts uw officiële toestemming vragen volgens de wet op de privacy en de geldende regels betreffende uitwisseling van medische informatie. Om de vertrouwelijkheid van patiëntengegevens te waarborgen, krijgen alle patiënten slecht één Registratie identificatie (ID) nummer. Er worden geen andere unieke nummers gebruikt.

Alle informatie van de artsen is ook vertrouwelijk. Arts specifieke patiënten data blijven vertrouwelijk en worden niet vrijgegeven aan andere artsen zonder vooraf schriftelijk toestemming te hebben

Het verzamelen van Pompe patiënten informatie (vervolg)

verkregen. Er wordt geen vergelijking tussen data van artsen onderling gemaakt. De Pompe Registratie geeft de deelnemende artsen de mogelijkheid om klinische informatie van hun Pompe patiënten te vergelijken met de collectieve data in de Registratie.

De data uit de Pompe Registratie worden periodiek geanalyseerd en gerapporteerd. Dit gebeurt ook op ad hoc basis als er vanuit de medische gemeenschap specifieke verzoeken om gegevens uit de registratie binnenkomen. Artsen worden aangemoedigd om samen te werken, observaties te delen, hypothesen voor nadere evaluatie te formuleren en om te assisteren bij het verzamelen van klinische data ten behoeve van toekomstige therapeutische behandelingen. Als resultaat, is de Pompe Registratie een lange termijn programma.

U kunt www.pomperegistry.com bezoeken om meer te weten te komen over de Pompe Registratie.

V Hoe kan ik deelnemen aan de Pompe Registratie?

A De Pompe Registratie laat continu nieuwe artsen en hun patiënten toe. Geïnteresseerde patiënten worden aangemoedigd met hun arts te spreken voor meer informatie. Patiënten kunnen ook meer informatie vinden op www.pomperegistry.com en daar het Testschema voor de ziekte van Pompe downloaden. Patiënten moeten ook het Pompe Registratie Patiënten Autorisatie formulier invullen, dat u via uw arts kunt verkrijgen.

V Kan ik toegang krijgen tot mijn persoonlijke gegevens in de Pompe Registratie en/of de IPA/Erasmus MC Pompe Vragenlijst?

A Uw gegevens in de Pompe Registratie kunnen alleen via uw arts verkregen worden. In uitzonderlijke situaties kan toegang tot data in de Pompe Vragenlijst verkregen worden indien de patiënt daar specifiek om vraagt.

Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken en wordt verspreid door de International Pompe Association als service, met dien verstande dat de International Pompe Association geen medische of andere professionele dienstverlening verricht. De medische wetenschap is constant in beweging en menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van zulke complexe materialen te bepalen. Bevestiging van deze informatie vanuit andere bronnen, vooral de eigen arts, is noodzakelijk.