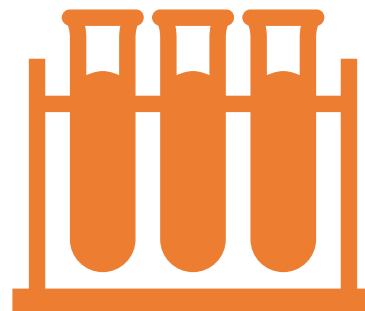


## ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΑΝΤΙΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΕΝΖΥΜΩΝ

Ως άτομο που έχει διαγνωστεί με τη νόσο Pompe, θέλετε να κατανοήσετε όσο το δυνατόν περισσότερα σχετικά με τη θεραπεία που μπορεί να λάβετε. Η θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων (ERT) αντιπροσωπεύει το αποτέλεσμα ετών επιστημονικής έρευνας και ανάπτυξης. Πολλοί επαγγελματίες υγείας, επιστημονικοί εμπειρογνώμονες και ασθενείς (μέσω της συμμετοχής σε κλινικές δοκιμές) σε όλο τον κόσμο έχουν συμβάλει στην ανάπτυξη αυτών των φαρμάκων. Αυτό το φυλλάδιο παρέχει πληροφορίες για το τι είναι μια θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων και πώς λειτουργεί στον ανθρώπινο οργανισμό.



### **Ε: Τι είναι η θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων;**

**Α:** Η θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων είναι μια ιατρική θεραπεία που αντικαθιστά ένα ανεπαρκές ή απόν ένζυμο.

Στην περίπτωση της νόσου Pompe, ένα από τα λυσοσωμικά ένζυμα που ονομάζονται όξινη άλφα γλυκοσιδάση ή GAA είναι ανεπαρκές ή λείπει. Ως αποτέλεσμα, το γλυκογόνο συσσωρεύεται μέσα στο λυσόσωμα του κυττάρου. Αυτό παρατηρείται συνήθως σε μυϊκούς ιστούς του σώματος, όπως καρδιακούς, αναπνευστικούς, σκελετικούς και λείους μύες (μύες που βρίσκονται στα αιμοφόρα αγγεία, στην ουροδόχο κύστη ή στη γαστρεντερική οδό).

Με την ERT, ένας ασθενής με νόσο Pompe λαμβάνει τακτικές ποσότητες του ανεπαρκούς ενζύμου GAA χρησιμοποιώντας μια γενετικά σχεδιασμένη μορφή του ενζύμου. Η ενζυμική θεραπεία χορηγείται ενδοφλεβίως (μέσω της κυκλοφορίας του αίματος). Το ένζυμο ταξιδεύει στους μύες και διασπά το γλυκογόνο που προκαλεί βλάβη όταν συσσωρεύεται στα κύτταρα.

Η θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων είναι μια δια βίου θεραπεία που χορηγείται ανά τακτά χρονικά διαστήματα (για παράδειγμα, δύο φορές τον μήνα). Η συνολική δόση βασίζεται στο βάρος του ασθενούς.

Οι ERT είναι επίσης διαθέσιμες για ορισμένες άλλες διαταραχές λυσοσωμικής αποθήκευσης, όπως η νόσος Gaucher, η νόσος Fabry και οι νόσοι MPS (I, II & VI).

### **Ε: Πώς λειτουργεί η θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων;**

**Α:** Η θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων σας παρέχει το ένζυμο που σας λείπει. Μετά την έγχυση σε έναν ασθενή, μετακινείται μέσω της κυκλοφορίας του αίματος, μέσω του αιματολογικού φραγμού και σε μια περιοχή του σώματος που ονομάζεται μεσοκυττάριος χώρος.

Ο τελικός προορισμός για την ERT είναι η μικροσκοπική περιοχή (ή υποοργανίδιο) ενός μυϊκού κυττάρου που ονομάζεται λυσόσωμα. Το λυσόσωμα είναι το σημείο όπου συσσωρεύεται το γλυκογόνο. Μόλις η ERT φτάσει στο λυσόσωμα, αναλαμβάνει τη δουλειά του ανύπαρκτου φυσικού ενζύμου άλφα-γλυκοσιδάση. Δηλαδή, διασπά τη συσσώρευση γλυκογόνου σε γλυκόζη.

## ΣΧΕΤΙΚΑ ΜΕ ΤΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΑΝΤΙΚΑΤΑΣΤΑΣΗΣ ΕΝΖΥΜΩΝ

### **Ε: Για ποιο λόγο χρησιμοποιείται η αντικατάσταση ενζύμων;**

**Α:** Εάν έχετε τη νόσο Pompe, τότε ο οργανισμός σας έχει ανεπάρκεια ενός ενζύμου που ονομάζεται άλφα-γλυκοσιδάση. Αυτό το ένζυμο διασπά κανονικά το γλυκογόνο (ένας υδατάνθρακας) σε γλυκόζη. Εάν το ένζυμο δεν υπάρχει, το γλυκογόνο συσσωρεύεται σε ορισμένους ιστούς, ιδιαίτερα στην καρδιά σας (πιο συχνά στα βρέφη) και στον μυϊκό ιστό (συμπεριλαμβανομένου του διαφράγματος, του κύριου αναπνευστικού μυός κάτω από τους πνεύμονες, καθώς και των σκελετικών μυών). Η προοδευτική συσσώρευση του γλυκογόνου προκαλεί ένα ευρύ φάσμα σημείων και συμπτωμάτων, συμπεριλαμβανομένης της διογκωμένης καρδιάς, των αναπνευστικών δυσκολιών και της μυϊκής αδυναμίας. Αυτό μπορεί να προκαλέσει σοβαρή αναπηρία και ακόμη και πρόωρο θάνατο. Η θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων αντικαθιστά το ένζυμο που λείπει ή είναι ανεπαρκές.

### **Ε: Πώς χορηγείται η θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων στους ασθενείς με Pompe;**

**Α:** Η θεραπεία αντικατάστασης ενζύμων χορηγείται μέσω της κυκλοφορίας του αίματος, είτε μέσω ΕΦ (ενδοφλέβιας γραμμής) είτε μέσω μιας ειδικής πρόσβασης που ονομάζεται καθετήρας. Η συνταγογράφηση και η χορήγηση της ERT εποπτεύεται από ιατρό με εμπειρία στη διαχείριση ασθενών με νόσο Pompe ή άλλες κληρονομικές νόσους του ίδιου τύπου. Πρόκειται συνήθως για έναν γενετιστή, παιδίατρο ή νευρομυϊκό ειδικό.

### **Ε: Ποια είναι η διαδικασία για την ανάπτυξη νέων θεραπειών;**

**Α:** Η διαδικασία για την ανάπτυξη νέων θεραπειών για νόσους ξεκινά στο εργαστήριο όπου οι ερευνητές αρχίζουν να δοκιμάζουν τις θεωρίες τους. Αυτό ακολουθείται από μελέτες σε ζώα και, αν αυτές πάνε καλά, από ερευνητικές μελέτες σε ανθρώπους που ονομάζονται κλινικές δοκιμές. Ο σκοπός αυτών των μελετών είναι η συλλογή πληροφοριών σχετικά με την ασφάλεια της θεραπείας και το πόσο καλά λειτουργεί. Χρειάζονται πολλά χρόνια αυστηρών και προσεκτικών δοκιμών πριν από την έγκριση μιας πειραματικής θεραπείας για χρήση σε ανθρώπους. Για να μάθετε περισσότερα, διαβάστε το φυλλάδιο των Pompe Connections με τίτλο «Ιατρική πρόοδος στη νόσο Pompe».

*Αυτή η δημοσίευση έχει σχεδιαστεί για να παρέχει γενικές πληροφορίες σχετικά με το θέμα που καλύπτεται. Διανέμεται ως δημόσια υπηρεσία από τη Διεθνή Ένωση Pompe, κατανοώντας ότι η Διεθνής Ένωση Pompe δεν ασχολείται με την παροχή ιατρικών ή άλλων επαγγελματικών υπηρεσιών. Η ιατρική είναι μια διαρκώς μεταβαλλόμενη επιστήμη. Το ανθρώπινο σφάλμα και οι αλλαγές στην πρακτική καθιστούν αδύνατη την πιστοποίηση της ακρίβειας τέτοιων σύνθετων υλικών. Απαιτείται επιβεβαίωση αυτών των πληροφοριών από άλλες πηγές, ειδικά από τον ιατρό του ασθενούς.*