



О ФЕРМЕНТНОЙ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ

Как человек, у которого диагностирована болезнь Помпе, Вы хотите как можно лучше понять, какое лечение Вы можете получить. Ферментная заместительная терапия (ФЗТ) представляет собой результат многих лет научных исследований и разработок. Многие медицинские работники, научные специалисты и пациенты (путем участия в клинических исследованиях) во всем мире внесли вклад в разработку этих препаратов. В данной брошюре содержится информация о том, что такое ферментная заместительная терапия и как она действует в организме человека.



Вопрос: Что такое ферментная заместительная терапия?

Ответ: Ферментная заместительная терапия — это лечение, которое заменяет отсутствующий фермент или восполняет недостаток фермента.

В случае болезни Помпе отмечается недостаток или отсутствие одного из лизосомальных ферментов, называемого кислой альфа-глюкозидазой, или GAA. В результате в лизосомах клеток накапливается гликоген. Обычно это наблюдается в мышечной ткани организма, например, в сердечной, дыхательной, скелетной и гладкой мускулатуре (мышцах, которые находятся в кровеносных сосудах, мочевом пузыре и желудочно-кишечном тракте).

При ФЗТ пациент с болезнью Помпе получает необходимое количество недостающего фермента GAA, используя генетически сконструированную форму фермента. Ферментная терапия проводится внутривенно (в кровоток). Фермент перемещается в мышцы и расщепляет гликоген, который при накоплении в клетках вызывает повреждение.

Ферментная заместительная терапия — это пожизненное лечение, которое проводится с регулярными интервалами (например, два раза в месяц). Общая доза основана на весе пациента.

ФЗТ также доступна при некоторых других лизосомных болезнях накопления, таких как болезнь Гоше, болезнь Фабри и мукополисахаридоз (I, II и VI типов).

Вопрос: Как действует ферментная заместительная терапия?

Ответ: Ферментная заместительная терапия обеспечивает недостающий фермент. После инфузии пациенту она проходит по кровотоку, пересекает стенку кровеносных сосудов и попадает в область организма, называемую межклеточным пространством.

Конечным местом назначения ФЗТ является видимая только под микроскопом часть организма (суборганеллы) мышечных клеток, называемые лизосомами. Лизосомы — это то место, где накапливается гликоген. Когда ФЗТ достигает лизосомы, она берет на себя функцию отсутствующего природного фермента альфа-глюкозидазы. То есть она расщепляет накопленный гликоген на глюкозу.

О ФЕРМЕНТНОЙ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ТЕРАПИИ

Вопрос: Для чего используется ферментная заместительная терапия?

Ответ: Если у Вас болезнь Помпе, то в Вашем организме имеется дефицит фермента под названием альфа-глюкозидаза. Этот фермент в нормальных условиях расщепляет гликоген (углевод) на глюкозу. Если этот фермент отсутствует, гликоген накапливается в определенных тканях, особенно в сердце (чаще встречается у младенцев) и мышечной ткани (включая диафрагму, основную дыхательную мышцу, находящуюся под легкими, а также скелетные мышцы). Постепенное накопление гликогена вызывает целый ряд признаков и симптомов, включая увеличение размеров сердца, затруднение дыхания и мышечную слабость. Это может привести к тяжелой инвалидности и даже преждевременной смерти. Ферментная заместительная терапия заменяет отсутствующий фермент или восполняет его недостаток.

Вопрос: Как проводится ферментная заместительная терапия у пациентов с болезнью Помпе?

Ответ: Ферментная заместительная терапия вводится в кровоток, либо через внутривенную капельницу, либо через специальный доступ, называемый имплантируемым катетером. Назначение и введение ФЗТ контролируется врачом, имеющим опыт ведения пациентов с болезнью Помпе или другими наследственными заболеваниями такого же типа. Обычно это генетик, педиатр или специалист по нервно-мышечным заболеваниям.

Вопрос: Что представляет собой процесс разработки новых методов лечения?

Ответ: Процесс разработки новых методов лечения заболеваний начинается в лаборатории, где исследователи начинают проверять свои теории. За этим следуют исследования на животных и, если они дают хорошие результаты, научные исследования с участием людей, называемые клиническими исследованиями. Целью этих исследований является сбор информации о безопасности лечения и его эффективности. Для того чтобы экспериментальное лечение было одобрено для применения у человека, требуются многие годы строгих и тщательных исследований. Чтобы узнать больше, прочитайте брошюру Pompe Connections под названием «Прогресс в медицине при болезни Помпе».

Данная публикация предназначена для предоставления общей информации по рассматриваемой теме. Она распространяется как общедоступное бесплатное издание Международной Ассоциации болезни Помпе с пониманием того, что Международная Ассоциация болезни Помпе не занимается оказанием медицинских или других профессиональных услуг. Медицина — это область науки, которая постоянно изменяется. Человеческий фактор и изменения в практике делают невозможным подтверждение точности таких сложных материалов. Требуется подтверждение этой информации из других источников, предпочтительно от Вашего врача.