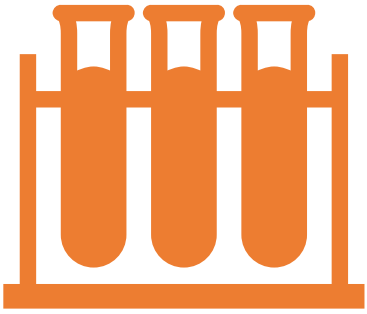
حول العلاج ببدائل الإنزيم



بصفتك شخصًا تم تشخيص إصابته بمرض بومبي، فأنت ترغب في فهم أكبر قدر ممكن من المعلومات حول العلاج الذي قد تتلقاه. يمثل العلاج ببدائل الإنزيم (ERT) نتيجة سنوات من البحث والتطوير العلمي. لقد ساهم العديد من اختصاصيي الرعاية الصحية وخبراء العلوم والمرضى (من خلال المشاركة في التجارب السريرية) في جميع أنحاء العالم في تطوير هذه الأدوية. يوفر هذا الكتيب نظرة ثاقبة على ماهية العلاج ببدائل الإنزيم وكيفية عمله في جسم الإنسان.

س: ما العلاج ببدائل الإنزيم؟
ج: العلاج ببدائل الإنزيم هو علاج طبي يحل محل الإنزيم الناقص أو المفقود.

في حالة مرض بومبي، يكون أحد إنزيمات الجسيمات الحالة (الليزوزومية) التي تُسمّى حمض ألفا غلوكوزيداز أو GAA ناقصًا أو مفقودًا. ونتيجة لذلك، يتراكم الجليكوجين داخل الجسيمات الحالة في الخلية. وعادةً ما يُلاحظ ذلك في أنسجة العضلات في الجسم، مثل القلب والجهاز التنفسي والهيكل العظمي والعضلات الملساء (العضلات الموجودة في الأوعية الدموية أو المثانة أو الجهاز الهضمي).

باستخدام العلاج ببدائل الإنزيم (ERT)، يتلقى المريض المصاب بمرض بومبي كميات منتظمة من إنزيم GAA الناقص باستخدام شكل هندسي جيني من الإنزيم. يتم إعطاء العلاج الإنزيمي عن طريق الوريد (من خلال مجرى الدم). ينتقل الإنزيم إلى العضلات ويحلل الجليكوجين الذي يسبب الضرر عندما يتراكم في الخلايا.

العلاج ببدائل الإنزيم هو علاج يستمر مدى الحياة يتم إعطاؤه على فترات منتظمة (على سبيل المثال، مرتين في الشهر). تعتمد الجرعة الإجمالية على وزن المريض.

يتوفر العلاج ببدائل الإنزيم أيضًا لبعض اضطرابات الاختزان في الجسيمات الحالة الأخرى مثل داء غوشيه وداء فابري وأمراض داء عديد السكاريد المخاطي (1 و2 و6).

س: كيف يعمل العلاج ببدائل الإنزيم؟
ج: العلاج ببدائل الإنزيم يوفر لك الإنزيم الذي تفتقر إليه. عند حقن الإنزيم إلى المريض، ينتقل عبر مجرى الدم، عبر حاجز الأوعية الدموية وإلى منطقة من الجسم تُسمّى الحيز الخلالي.

والوجهة النهائية للعلاج ببدائل الإنزيم هي المنطقة المجهرية (أو العضية الفرعية) لخلية عضلية تُسمّى ليزوزوم. الليزوزوم هو المكان الذي يتراكم فيه الجليكوجين. وبمجرد وصول العلاج ببدائل الإنزيم إلى الليزوزوم، فإنه يتولى مهمة الإنزيم الطبيعي المفقود ألفا غلوكوزيداز. أي أنه يحلل تراكم الجليكوجين إلى جلوكوز.

س: ما دواعي استعمال بدائل الإنزيم؟
ج: إذا كنت تعاني من مرض بومبي، فإن جسمك يعاني من نقص في إنزيم يُسمّى ألفا غلوكوزيداز. يحلل هذا الإنزيم عادةً الجليكوجين (الكربوهيدرات) إلى جلوكوز. إذا لم يكن الإنزيم موجودًا، فيتراكم الجليكوجين في أنسجة معينة، خاصةً القلب (أكثر شيوعًا لدى الرضّع) وأنسجة العضلات (بما في ذلك الحجاب الحاجز، وعضلة التنفس الرئيسية تحت الرئتين، وكذلك العضلات الهيكلية). يُسبب التراكم التدريجي للجليكوجين مجموعة كبيرة من العلامات والأعراض، بما في ذلك تضخم القلب وصعوبات التنفس وضعف العضلات. قد يسبب ذلك إعاقة شديدة وحتى الوفاة المبكرة. يحل العلاج ببدائل الإنزيم محل الإنزيم المفقود أو الناقص.

حول العلاج ببدائل الإنزيم

س: كيف يتم إعطاء العلاج ببدائل الإنزيم لمرضى بومبي؟
ج: يُعطى العلاج ببدائل الإنزيم من خلال مجرى الدم، إما من خلال أنبوب وريدي، أو من خلال منفذ خاص يُسّمى منفذ القسطرة. يشرف على وصف وإعطاء العلاج ببدائل الإنزيم طبيب ذو خبرة في التعامل مع المرضى المصابين بمرض بومبي، أو أمراض وراثية أخرى من نفس النوع. عادةً ما يكون اختصاصي علم وراثة أو طبيب أطفال أو اختصاصي طب الأعصاب والعضلات.

س: ما المقصود بعملية تطوير علاجات جديدة؟
ج: تبدأ عملية تطوير علاجات جديدة للأمراض في المختبر حيث يبدأ الباحثون في اختبار نظرياتهم. يتبع ذلك دراسات على الحيوانات، وإذا سارت الأمور على ما يرام، يتبعها دراسات بحثية على البشر تُسمى التجارب السريرية. الغرض من هذه الدراسات هو جمع معلومات عن سلامة العلاج ومدى فعاليته. يستغرق الأمر سنواتٍ عديدة من الاختبارات الصارمة والدقيقة قبل اعتماد العلاج التجريبي للاستخدام على البشر. لمعرفة المزيد، طالع كتيب Pompe Connections بعنوان "التقدم الطبي في علاج مرض بومبي".

تهدف هذه النشرة إلى تقديم معلومات عامة تتعلق بالموضوع الذي يتم تناوله. ويتم توزيعها كخدمة عامة من قبل الجمعية الدولية لمرض بومبي، مع العلم أن الجمعية لا تقدم أي خدمات طبية أو مهنية. يعتبر الطب علم مستمر التغيّر. إن الخطأ البشري والتغيرات في الممارسة تجعل من المستحيل تحقيق دقة متناهية عند تقديم مواد معقدة كهذه. يلزم تأكيد هذه المعلومات من مصادر أخرى، خاصةً طبيب المريض.