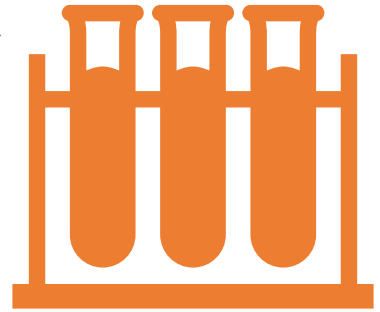




## 关于酶替代疗法

作为庞贝病确诊患者，您会希望尽可能多地了解您可能接受的治疗。酶替代疗法 (ERT) 代表着多年科学研发的成果。世界各地的许多医务人员、科学专家和患者（通过参与临床试验）为这些药物的开发做出了贡献。本手册介绍了什么是酶替代疗法及其在人体中的作用方式。



**问：什么是酶替代疗法？**

**答：**酶替代疗法是一种医学治疗方法，此方法可替代体内缺乏或缺失的酶。

就庞贝病而言，体内缺乏或缺失的是一种名为酸性  $\alpha$ -葡萄糖苷酶或 **GAA** 的溶酶体酶。因此，糖原在细胞中的溶酶体内积聚。这通常出现在体内的肌肉组织中，例如心肌、呼吸肌、骨骼肌和平滑肌（血管、膀胱或胃肠道中的肌肉）。

通过 ERT，庞贝病患者可以利用基因工程酶定期接受缺乏的 **GAA** 酶。酶治疗通过静脉（即通过血流）给药。这种酶进入肌肉并分解糖原，糖原在细胞中积聚时会造成损害。

酶替代疗法是一种定期进行（例如每月两次）的终身治疗。总剂量取决于患者的体重。

ERT 也可用于治疗一些其他的溶酶体贮积症，如戈谢病、法布里病和黏多糖贮积症 (MPS) (I 型、II 型和 VI 型)。

**问：酶替代疗法如何发挥作用？**

**答：**酶替代疗法为您提供您所缺乏的酶。当酶被输注到患者体内后，它会随血流流动，穿过血管屏障，进入体内称为间质间隙的区域。

ERT 的最终目的地是肌肉细胞内称为溶酶体的微小区域（或亚细胞器）。溶酶体是糖原积聚的地方。在 ERT 进入溶酶体后，它会接管缺失的天然酶  $\alpha$ -葡萄糖苷酶的工作。也就是说，它可将积聚的糖原分解为葡萄糖。

## 关于酶替代疗法

**问：酶替代疗法的用途是什么？**

**答：**如果您患有庞贝病，这意味着您的体内缺乏一种称为  $\alpha$ -葡萄糖苷酶的酶。这种酶通常负责将糖原（碳水化合物）分解为葡萄糖。如果缺少这种酶，糖原就会在某些组织中积聚，尤其是心脏（在婴儿中更常见）和肌肉组织（包括膈肌——位于肺部下方的主要呼吸肌，以及骨骼肌）。糖原的逐渐积聚会导致多种体征和症状，包括心脏增大、呼吸困难和肌肉无力。这可能导致重度失能，甚至过早死亡。酶替代疗法旨在替代这种缺失或缺乏的酶。

**问：庞贝病患者如何接受酶替代疗法？**

**答：**酶替代疗法通过血流给药，具体方式为采用 IV（静脉输液管）或称为植入式输液港的特殊通路。ERT 的处方和给药由具有庞贝病或其他同类遗传性疾病患者管理经验的医生监督进行。这通常是遗传专科医生、儿科医生或神经肌肉专科医生。

**问：开发新疗法的过程是怎样的？**

**答：**开发新的疾病治疗方法的过程从实验室开始，在这个阶段，研究人员开始测试他们的理论。随后是动物研究，如果进展顺利，接着将进行称为临床试验的人体研究。这些研究的目的是收集有关该疗法的安全性和疗效的信息。在试验性治疗获准用于人类之前，需要经过多年的严格、谨慎测试。如需了解更多信息，请阅读标题为“庞贝病的医学进展”的 **Pompe Connections** 手册。

*本出版物旨在提供有关所涵盖主题的一般信息。它作为一项公共服务由国际庞贝病协会分发，对此应了解，国际庞贝病协会不参与提供医疗或其他专业服务。医学是一门不断变化的科学。由于可能存在人为错误和实践变化，因此我们无法保证此类复杂材料完全准确无误。需要通过其他来源（尤其是医生）确认这些信息。*