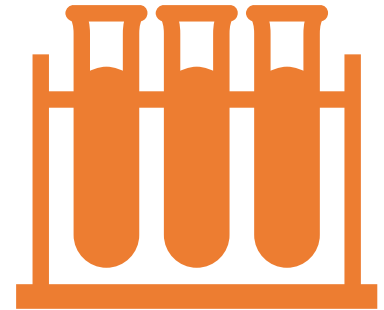




## 효소 대체 요법 소개

당신은 폼페병을 진단받은 한 사람으로서 당신이 받을 수 있는 치료에 대해 가능한 한 많은 정보를 이해하고 싶으실 겁니다. 효소 대체 요법(ERT)은 수년 간의 과학적 연구 및 개발의 결과를 나타냅니다. 전 세계 많은 의료서비스 제공자, 과학 전문가 및 환자들은(임상시험 참여를 통해) 이러한 약물 개발에 기여해왔습니다. 이 책자는 효소 대체 요법이 무엇인지 그리고 체내에서 어떻게 작용하는지에 대한 통찰력을 부여합니다.



### Q: 효소 대체 요법이란 무엇인가요?

**A:** 효소 대체 요법은 결핍되어 있거나 아예 없는 효소를 대체하는 의학적 치료입니다.

폼페병의 경우 산성 알파 글루코시다아제(GAA)라는 리소좀 효소 중 하나가 결핍되어 있거나 아예 없는 것입니다. 이로 인해 세포 내의 리소좀 안에서 글리코겐이 축적되는 겁니다. 이는 보통 심근, 호흡근, 골격근 및 평활근(혈관, 방광 또는 위장관에서 발견되는 근육)과 같은 체내의 근육 조직에서 나타납니다.

효소 대체 요법으로 폼페병 환자는 효소의 유전적 변형 형태를 통해 결핍된 GAA 효소를 규칙적인 양으로 투여받게 됩니다. 이 효소 요법은 정맥 내로 (혈류를 통해) 투여됩니다. 효소는 근육으로 이동하여 세포에 축적될 경우 손상을 일으키는 글리코겐을 분해합니다.

효소 대체 요법은 일정한 주기로(예: 한 달에 2번) 시행되는 평생 치료입니다. 총 투여량은 환자의 체중을 기반으로 합니다.

ERT는 고세병, 파브리병 및 유코다당증(제1형, 제2형 및 제6형)과 같은 일부 다른 리소좀 축적 질환에도 이용 가능합니다.

### Q: 효소 대체 요법은 어떻게 작용하나요?

**A:** 효소 대체 요법은 당신에게 부족한 효소를 제공합니다. 효소가 환자에게 주입된 후 혈류를 타고 이동하여 혈관벽을 지나 간질 공간이라는 신체의 부위로 들어갑니다.

ERT의 마지막 종착지는 리소좀이라는 근육 세포의 미세한 부위(세포내 소기관)입니다. 바로 이 리소좀에서 글리코겐이 축적됩니다. ERT가 리소좀에 들어가면 체내에 없는 천연 효소 알파 글루코시다아제의 역할을 대신합니다. 즉, 글리코겐 축적물을 포도당으로 분해하는 것입니다.

## 효소 대체 요법 소개

### Q: 효소 대체 요법은 어떤 용도로 이용되나요?

**A:** Pompe병이 있으면 체내에 알파 글루코시다아제라는 효소가 결핍되어 있는 것입니다. 이 효소가 정상적으로 작용할 때는 글리코겐(탄수화물)을 포도당으로 분해합니다. 이 효소가 없으면 특정 조직, 특히, 심장(유아에서 더 흔함) 및 근육 조직(폐 아래에 위치한 주요 호흡 근육인 횡격막 및 골격근 등)에서 글리코겐이 축적됩니다. 글리코겐의 점진적인 축적은 다양한 징후와 증상(심장 비대, 호흡 곤란 및 근육 약화 등)을 유발합니다. 이는 중증 장애 그리고 심지어 조기 사망을 유발할 수 있습니다. 효소 대체 요법은 아예 없거나 결핍된 효소를 대체해 줍니다.

### Q: 효소 대체 요법은 Pompe병 환자에게 어떻게 투여되나요?

**A:** 효소 대체 요법은 IV(정맥 주사선) 또는 포타-케스(port-a-cath)라는 특별한 접근법을 통해 혈류를 통해 투여됩니다. ERT의 처방 및 투여는 Pompe병 또는 동일한 유형의 기타 유전병이 있는 환자를 관리한 경력이 있는 의사가 감독합니다. 보통 유전 전문의, 소아과 의사 또는 신경근 전문의가 이에 해당합니다.

### Q: 새로운 치료법을 개발하는 과정은 어떠한가요?

**A:** 질병의 새로운 치료법을 개발하는 과정은 연구자가 이론을 테스트하기 시작하는 임상실험실에서 시작합니다. 그 이후에 동물 시험을 실시하고, 동물 시험이 잘 실시되는 경우에 임상시험이라는 인간 대상 연구를 실시합니다. 이러한 시험들의 목적은 이 요법의 안전성과 얼마나 잘 작용하는지에 대한 정보를 수집하기 위함입니다. 실험적인 치료법이 인간 대상으로 사용되도록 승인받기까지 엄격하고 신중한 테스트를 수년 동안 거치게 됩니다. 자세한 내용은 **Pompe Connections**의 “Pompe병에 관한 의학적 진보” 책자를 읽어 보십시오.

*본 간행물은 본문에 나온 관련 주제에 대한 전반적인 정보를 제공하기 위해 만들어졌습니다. 본 간행물은 국제Pompe병협회(IPA)의 공공 서비스 목적으로 배포되었으며, 국제Pompe병협회(IPA)는 의료 혹은 기타 전문적인 서비스를 제공하는 곳과 관련되어 있지 않습니다. 의학은 계속적으로 변화하는 과학입니다. 인위적 오류와 실제 업무에서의 변동으로 인해 이러한 복합적인 내용에 대한 정확성을 보장하기는 어렵습니다. 다른 자료를 통한, 특히 의사를 통한, 본 정보에 대한 확인이 필요합니다..*