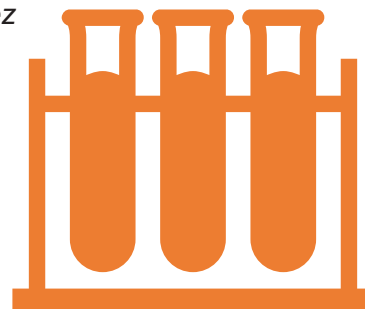


À PROPOS DU TRAITEMENT ENZYMATIQUE SUBSTITUTIF

En tant que personne atteinte de la maladie de Pompe, vous souhaitez comprendre aussi bien que possible le traitement que vous pouvez recevoir. Le traitement enzymatique substitutif (TES) est le résultat de nombreuses années de recherche et de développement scientifiques. Nombre de professionnels de la santé, d'experts scientifiques et de patients (grâce à leur participation à des essais cliniques) du monde entier ont contribué à la mise au point de ce médicament. Cette brochure offre un aperçu de ce qu'est un traitement enzymatique substitutif et de la façon dont il agit dans le corps humain.



Q : Qu'est-ce que le traitement enzymatique substitutif ?

R : Le traitement enzymatique substitutif est un traitement médical qui remplace une enzyme déficiente ou absente.

Dans le cas de la maladie de Pompe, l'une des enzymes lysosomales, appelée alpha-glucosidase acide ou GAA, est déficiente ou manquante. Il en résulte une accumulation de glycogène dans les lysosomes de la cellule. Ce phénomène s'observe généralement dans le tissu musculaire du corps, par exemple dans le muscle cardiaque, les muscles respiratoires, les muscles du squelette et les muscles lisses (les muscles présents dans les vaisseaux sanguins, la vessie ou le tube digestif).

Avec le TES, un patient atteint de la maladie de Pompe reçoit des quantités régulières de l'enzyme GAA déficiente grâce à une forme génétiquement modifiée de l'enzyme. L'enzymothérapie est administrée par voie intraveineuse (dans la circulation sanguine). L'enzyme est transportée jusqu'aux muscles et décompose le glycogène qui provoque des dommages lorsqu'il s'accumule dans les cellules.

Le traitement enzymatique substitutif est un traitement à vie administré à intervalles réguliers (par exemple, deux fois par mois). La dose totale dépend du poids du patient.

Des TES sont également disponibles pour certaines autres maladies de surcharge lysosomale telles que la maladie de Gaucher, la maladie de Fabry et les mucopolysaccharidoses (I, II et VI).

Q : Comment le traitement enzymatique substitutif agit-il ?

R : Le traitement enzymatique substitutif apporte à l'organisme l'enzyme qui lui manque. Après avoir été perfusé dans l'organisme d'un patient, il est transporté par le sang, passe la barrière du vaisseau sanguin et arrive dans un endroit appelé « espace interstitiel ».

La destination finale du TES est la région microscopique de la cellule musculaire appelée « lysosome ». Le lysosome est l'endroit où le glycogène s'accumule. Lorsque le TES arrive dans le lysosome, il remplit la fonction de l'enzyme naturelle absente, l'alpha-glucosidase, ce qui signifie qu'il décompose le glycogène accumulé en glucose.

À PROPOS DU TRAITEMENT ENZYMATIQUE SUBSTITUTIF

Q : Pourquoi le traitement enzymatique substitutif est-il utilisé ?

R : Si vous êtes atteint(e) de la maladie de Pompe, votre organisme présente une déficience en alpha-glucosidase, une enzyme. En principe, cette enzyme décompose le glycogène (un hydrate de carbone) en glucose. Si l'enzyme est absente, le glycogène s'accumule dans certains tissus, plus particulièrement dans le cœur (plus fréquent chez les bébés) et dans le tissu musculaire (y compris dans le diaphragme, le principal muscle respiratoire sous les poumons ainsi que dans les muscles du squelette). L'accumulation progressive du glycogène provoque un large éventail de signes et de symptômes parmi lesquels une augmentation du volume du cœur, des difficultés respiratoires et une faiblesse musculaire. Il peut en résulter une invalidité grave, voire une mort prématurée. Le traitement enzymatique substitutif remplace l'enzyme déficiente ou manquante.

Q : Comment le traitement enzymatique substitutif est-il administré aux patients atteints de la maladie de Pompe ?

R : Le traitement enzymatique substitutif est administré via la circulation sanguine, soit par perfusion IV (voie intraveineuse), soit par un accès spécial dénommé port-a-cath. La prescription et l'administration d'un TES sont supervisées par un médecin disposant d'expérience dans la prise en charge des patients atteints de la maladie de Pompe ou d'autres maladies génétiques du même type. Il s'agit généralement d'un généticien, d'un pédiatre ou d'un spécialiste des troubles neuromusculaires.

Q : Quel est le processus de mise au point de nouveaux traitements ?

R : Le processus de développement de nouveaux traitements pour des maladies débute en laboratoire, où les chercheurs commencent à tester leurs théories. Viennent ensuite les études sur des animaux et, si tout se passe bien, des études de recherche sur des humains appelées essais cliniques. Le but de ces études est de rassembler des informations à propos de la sécurité et de l'efficacité du traitement. De nombreuses années de tests prudents et précis sont nécessaires avant qu'un traitement expérimental soit approuvé afin d'être utilisé sur des humains. Pour en savoir plus à ce sujet, consultez la brochure Pompe Connections intitulée « Progrès médicaux relatifs à la maladie de Pompe ».

Cette publication a pour but de diffuser des informations générales concernant le sujet traité. Elle est distribuée à titre de service par l'International Pompe Association, étant entendu que l'International Pompe Association ne propose aucun service médical ou professionnel. La science médicale évolue constamment. Les erreurs humaines ainsi que les changements apportés à la pratique ne permettent pas de garantir l'exactitude parfaite de matières aussi complexes. Ces informations doivent être confirmées par d'autres sources, principalement par votre médecin