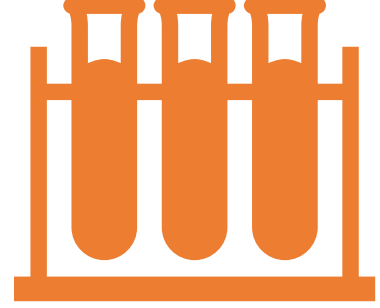




ENZİM REPLASMAN TEDAVİSİ HAKKINDA

Pompe hastalığı tanısı konmuş bir kişi olarak, alabileceğiniz tedavi hakkında olabildiğince fazla bilgi edinmek istersiniz. Enzim Replasman Tedavisi (ERT), yıllarca sürdürülen bilimsel araştırma ve geliştirmenin sonucunu temsil etmektedir. Dünyanın her yerinde çok sayıda sağlık meslek mensubu, bilimsel uzman ve hasta (klinik araştırmalara katılarak) bu ilaçların geliştirilmesine katkıda bulunmuştur. Bu broşür, Enzim Replasman Tedavisinin ne olduğuna ve insan vücudunda nasıl işlev gördüğüne ilişkin ayrıntılı bilgiler sunmaktadır.



S: Enzim replasman tedavisi nedir?

C: Enzim replasman Tedavisi, yetersiz olan ya da eksik bir enzimin yerini alan tıbbi bir tedavidir.

Pompe hastalığı söz konusu olduğunda, lizozom enzimlerinden biri olan asit alfa glukosidaz ya da GAA enzimi yetersiz veya eksiktir. Bunun sonucu olarak da hücredeki lizozom içinde glikojen birikir. Bu durum çoğunlukla vücutta kalp, solunum, iskelet ve düz kaslar (kan damarları, mesane veya mide-bağırsak yolunda bulunan kaslar) gibi kas dokusunda görülür.

Enzim Replasman Tedavisiyle, Pompe hastalığı olan bir hasta genetik olarak tasarılanmış bir enzim formunu kullanarak yetersiz GAA enzimini düzenli miktarlarda alır. Bu enzim tedavisi damar içine (kan akımı yoluyla) uygulanır. Enzim kaslara ulaşır ve hücre içinde biriktiğinde hasara yol açan glikojeni parçalar.

Enzim Replasman Tedavisi, düzenli aralıklara (örneğin, ayda iki kez) uygulanan ve yaşam boyu devam eden bir tedavidir. Toplam doz, hastanın kilosuna bağlı olarak değişir.

Enzim Replasman tedavisi Gaucher hastalığı, Fabry hastalığı ve MPS hastalıkları (I, II & VI) gibi diğer bazı lizozomal depo hastalıkları için de kullanılmaktadır.

S: Enzim Replasman Tedavisi nasıl işlev görmektedir?

C: Enzim Replasman Tedavisi sizde eksik olan enzimi size sağlar. Hastanın damar içine uygulandığında, kan akımıyla yol alıp kan damarı bariyerinden geçer ve vücudun interstisyel boşluk adı verilen bir alanına girer.

ERT'nin son varış yeri, lizozom adı verilen bir kas hücresinin mikroskobik bölgesidir (veya alt organeli). Lizozom glikojenin biriktiği yerdir. ERT lizozoma vardığında, eksik olan doğal enzim alfa-glukosidazın görevini üstlenir. Yani, glikojen birikimini parçalayarak glukozaya dönüştürür.

ENZİM REPLASMAN TEDAVİSİ HAKKINDA

S: Enzim Replasman Tedavisi ne için kullanılır?

C: Pompe hastalığınız varsa vücudunuzda alfa-glukosidaz adı verilen bir enzimin eksikliği söz konusu demektir. Bu enzim normalde glikojeni (bir karbonhidrat) glukozu parçalar. Enzim mevcut değilse, belirli dokularda, özellikle de kalbinizde (bebeklerde daha sık olmak üzere) ve kas dokunuzda (akciğerlerin altındaki ana solunum kası olan diyafram ve iskelet kasları dahil) glikojen birikir. Glikojenin ilerleyici şekilde birikmesi kalp büyümesi, nefes alma güçlükleri ve kas zayıflığı gibi çok çeşitli bulgu ve semptomlara neden olur. Bu da ağır engelliliğe ve hatta erken ölüme neden olabilir. Enzim Replasman Tedavisi eksik veya yetersiz enzimin yerine geçer.

S: Pompe hastalarına Enzim Replasman Tedavisi nasıl uygulanır?

C: Enzim Replasman Tedavisi, kan dolaşımı yoluyla, IV (intravenöz hat) yoluyla veya port kateter adı verilen özel bir erişim yoluyla uygulanır. ERT, Pompe hastalığı veya aynı türden diğer kalıtsal hastalıkları olan hastaların tedavisinde deneyime sahip bir doktor tarafından reçete edilir ve onun gözetiminde yapılır. Bu genellikle bir Genetik uzmanı, çocuk doktoru veya Kas-Sinir Hastalıkları uzmanı olur.

S: Yeni tedaviler geliştirme süreci nedir?

C: Hastalıklara yönelik yeni tedavilerin geliştirilme süreci, araştırmacıların teorilerini test etmeye başladıkları laboratuvarlarda başlar. Bunu hayvan çalışmaları izler ve eğer bunlar yolunda giderse insanlar üzerinde klinik araştırmalar adı verilen araştırma çalışmalarına geçilir. Bu çalışmaların amacı tedavinin güvenliliği ve ne kadar etkili olduğu hakkında bilgi toplamaktır. Deneysel bir tedavinin insanlarda kullanım için onaylanması uzun yıllar süren sıkı ve dikkatli testler gerektirir. Daha fazla bilgi edinmek için 'Pompe Hastalığındaki Tıbbi İlerlemeler' başlıklı Pompe Connections broşürünü okuyunuz.

Bu yayın, kapsanan konuyla ilgili genel bilgi sağlamak amacıyla tasarlanmıştır. Uluslararası Pompe Birliği tarafından bir kamu hizmeti olarak dağıtılmaktadır ve Uluslararası Pompe Birliği, tıbbi veya diğer mesleki hizmetler sunma amacını taşımamaktadır. Tıp sürekli değişmekte olan bir bilimdir. İnsan hatası ve uygulamadaki değişiklikler, böylesi karmaşık materyallerin kesin doğruluğunu garanti etmeyi olanaksız kılmaktadır. Bu bilgilerin başka kaynaklar, özellikle de hastanın kendi hekimi tarafından doğrulanması gerekmektedir.