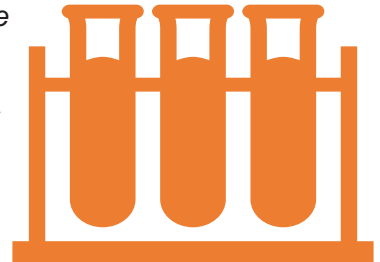


ENZYMERSATZTHERAPIE

Als Pompe-Patient möchten Sie sicherlich so viel wie möglich über die Behandlung verstehen, die Sie möglicherweise erhalten. Die Enzyersatztherapie (EET) ist das Ergebnis vieler Jahre Forschung und Entwicklung. Viele Mitarbeiter im Gesundheitswesen, Wissenschaftler und Patienten (durch die Teilnahme an klinischen Studien) weltweit haben zur Entwicklung dieser Medikamente beigetragen. Diese Broschüre vermittelt Ihnen einen Einblick in die Enzyersatztherapie und deren Wirkungsweise im menschlichen Körper.



F: Was ist die Enzyersatztherapie?

A: Die Enzyersatztherapie ist eine medizinische Behandlung, bei der ein fehlerhaftes oder ein fehlendes Enzym ersetzt wird.

Bei Morbus Pompe ist eines der lysosomalen Enzyme, die so genannte alpha-Glukosidase oder GAA, fehlerhaft oder gar nicht vorhanden. Das hat zur Folge, dass sich Glykogen im Lysosom in den Zellen anreichert. Das ist vor allem im Muskelgewebe, wie z. B. dem Herzen, der Atemmuskulatur, der Skelettmuskulatur und den glatten Muskeln (Muskelzellen in Blutgefäßen, der Blase oder dem Verdauungstrakt), der Fall.

Mit der EET bekommt ein Pompe-Patient regelmäßig das fehlende GAA-Enzym in Form eines biotechnologisch hergestellten Enzyms zugeführt. Das Enzym wird intravenös verabreicht und wandert durch den Blutstrom zu den Zellen. In den Muskeln baut es das Glykogen ab, das bei übermäßiger Anreicherung die Zellen schädigt.

Die Enzyersatztherapie ist eine lebenslange Behandlung, die in regelmäßigen Abständen (z. B. zweimal im Monat) durchgeführt werden muss. Die Gesamtdosis hängt vom Körpergewicht des Patienten ab.

Es gibt auch EETs bei anderen lysosomalen Speicherkrankheiten wie z. B. Morbus Gaucher, Morbus Fabry und MPS (I, II und VI).

F: Wie wirkt die Enzyersatztherapie?

A: Die Enzyersatztherapie versorgt Sie mit dem Enzym, das Ihnen fehlt. Nachdem sie durch die Infusion in den Körper gelangt ist, wird sie über die Blutbahn transportiert, passiert die Blut-Gefäß-Schranke und gelangt so in einen Bereich des Körpers, der Interstitium genannt wird.

Der Bestimmungsort der EET ist eine Zellorganelle einer Muskelzelle, das so genannte Lysosom. Das Lysosom ist der Ort im Körper, an dem sich das Glykogen anreichert. Sobald die EET in das Lysosom eingedrungen ist, übernimmt sie die Aufgabe der fehlenden körpereigenen alpha-Glukosidase. Das heißt, sie baut das eingelagerte Glykogen zu Glukose ab.

ENZYMERSETZTHERAPIE

F: Wo kommt die Enzyersatztherapie zum Einsatz?

A: Wenn Sie Morbus Pompe haben, fehlt Ihrem Körper ein Enzym, die sogenannte alpha-Glukosidase. Dieses Enzym hat die Aufgabe, Glykogen (ein Kohlehydrat) zu Glukose abzubauen. Fehlt dieses Enzym, sammelt sich in bestimmten Körpergeweben Glykogen an, insbesondere im Herzen (überwiegend bei Babys) und in Muskelgeweben (einschließlich des Zwerchfells, die Atemmuskulatur unterhalb der Lunge, und der Skelettmuskulatur). Es gibt eine ganze Reihe von Anzeichen und Symptomen für diese zunehmende Anreicherung von Glykogen. Dazu gehören auch ein vergrößertes Herz, Atemschwäche und Muskelschwäche. Das kann zu schwerer körperlicher Behinderung und auch zu einem frühzeitigen Tod führen. Bei der Enzyersatztherapie wird das fehlende oder fehlerhafte Enzym ersetzt.

F: Wie wird die Enzyersatztherapie verabreicht?

A: Die Enzyersatztherapie wird in den Blutkreislauf verabreicht, entweder über eine i.v. (intravenöse Infusion) oder über einen speziellen Zugang, der Port (auch Port-a-Cath) genannt wird. Die Verordnung und die Behandlung mit der EET wird von einem Arzt mit Erfahrung in der Behandlung von Morbus Pompe oder anderen Erbkrankheiten des gleichen Typs durchgeführt. Das kann ein Humangenetiker, ein Kinderarzt oder ein Spezialist für neuromuskuläre Erkrankungen sein.

F: Wie sieht der Prozess der Entwicklung neuer Behandlungen aus?

A: Die Entwicklung neuer Behandlungsmethoden beginnt im Labor, wo Forscher ihre Theorien testen. Danach werden Tierversuche durchgeführt. Wenn diese erfolgreich verlaufen sind, folgen Studien mit Menschen, die so genannten klinischen Studien. Ziel dieser Studien ist es, Kenntnisse über die Sicherheit und die Wirksamkeit einer neuen Therapie zu gewinnen. Erst nach vielen Jahren strenger und sorgfältiger Tests wird eine experimentelle Therapie zum Einsatz beim Menschen zugelassen. In der Broschüre „Medizinischer Fortschritt bei Morbus Pompe“ von Pompe Connections erfahren Sie mehr zu diesem Thema.

Diese Broschüre hat zum Ziel, allgemeine Informationen zum Thema zur Verfügung zu stellen. Die Veröffentlichung ist ein Service der International Pompe Association, und es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die International Pompe Association keinesfalls medizinische oder andere professionelle Dienstleistungen erbringt. Die Medizin ist eine Wissenschaft, die ständigen Veränderungen unterworfen ist. Bedingt durch Fehler und Änderungen in der Behandlung kann keine Gewähr für die vollständige Exaktheit einer solch komplexen Materie übernommen werden. Es ist unabdingbar, diese Informationen von anderen Quellen, insbesondere dem behandelnden Arzt, bestätigen zu lassen.