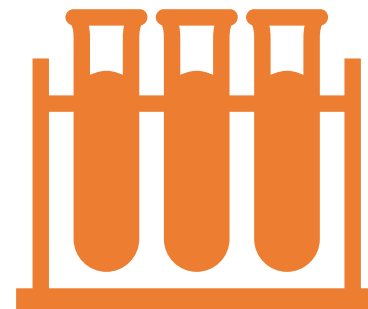




INFORMACE O ENZYMOVÉ SUBSTITUČNÍ TERAPII

Pokud máte diagnózu Pompeho nemoci, budete chtít co nejlépe porozumět léčbě, kterou můžete dostávat. Enzymová substituční terapie (ERT) představuje výsledek mnoha let vědeckého výzkumu a vývoje. K vývoji těchto léků přispělo mnoho zdravotnických pracovníků, vědeckých odborníků a pacientů (prostřednictvím účasti v klinických hodnoceních) po celém světě. Tato brožura nabízí přehled o tom, co je enzymová substituční terapie a jak funguje v lidském těle.



Otázka: Co je enzymová substituční terapie?

Odpověď: Enzymová substituční terapie je léčba, která nahrazuje nedostatečný nebo chybějící enzym.

V případě Pompeho nemoci je jeden z lysozomálních enzymů zvaný kyselá alfa-glukosidáza neboli GAA vadný nebo chybí. V důsledku toho se v lysozomu v buňce hromadí glykogen. Obvykle k tomu dochází ve svalové tkáni v těle, jako jsou srdeční, dýchací, kosterní a hladké svaly (svaly nacházející se v cévách, močovém měchýři nebo gastrointestinálním traktu).

U ERT dostává pacient s Pompeho nemocí pravidelné množství deficitního enzymu GAA pomocí geneticky upravené formy enzymu. Enzymová terapie se podává intravenózně (krevním oběhem). Enzym putuje do svalů a rozkládá glykogen, který se jinak hromadí v buňkách a způsobuje tak jejich poškození.

Enzymová substituční terapie je celoživotní léčba, která se podává v pravidelných intervalech (například dvakrát měsíčně). Celková dávka se stanovuje podle hmotnosti pacienta.

ERT jsou také k dispozici pro některé další lysozomální stádavé nemoci, jako je Gaucherova choroba, Fabryho choroba a MPS (I, II a VI).

Otázka: Jak funguje enzymová substituční terapie?

Odpověď: Enzymová substituční terapie poskytuje enzym, který Vám chybí. Po infuzi pacientovi prochází krevním oběhem, přes bariéru krevní cévy a do oblasti těla, která se nazývá intersticiální prostor.

Konečným cílem pro ERT je mikroskopická oblast (neboli suborganela) svalové buňky zvaná lysozom. Lysozom je místem, kde se hromadí glykogen. Jakmile ERT dorazí do lysozomu, převezme úlohu chybějícího přirozeného enzymu alfa-glukosidázy. To znamená, že štěpí nahromaděný glykogen na glukózu.

INFORMACE O ENZYMOVÉ SUBSTITUČNÍ TERAPII

Otázka: K čemu se používá enzymová substitute?

Odpověď: Pokud máte Pompeho nemoc, pak se Vašemu tělu nedostává enzymu zvaného alfa-glukosidáza. Tento enzym normálně rozkládá glykogen (sacharid) na glukózu. Pokud enzym není přítomen, glykogen se hromadí v určitých tkáních, zejména v srdci (což je častější u kojenců) a svalové tkáni (včetně bránice, hlavního dýchacího svalu pod plícemi, a kosterních svalů). Postupné hromadění glykogenu způsobuje širokou škálu známek a příznaků, včetně zvětšeného srdce, dýchacích obtíží a svalové slabosti. To může způsobit závažné postižení a dokonce i předčasné úmrtí. Enzymová substituční terapie nahrazuje chybějící nebo nedostatečný enzym.

Otázka: Jak se pacientům s Pompeho nemocí podává enzymová substituční terapie?

Odpověď: Enzymová substituční terapie se podává krevním oběhem, buď i.v. (nitrožilní hadičkou), nebo prostřednictvím speciálního přístupu zvaného implantabilní port. Na předepisování a podávání ERT dohlíží lékař se zkušenostmi s léčbou pacientů s Pompeho nemocí nebo jinými dědičnými onemocněními stejného typu. Obvykle se jedná o genetika, pediatra nebo neuromuskulárního odborníka.

Otázka: Jak probíhá vývoj nových způsobů léčby?

Odpověď: Proces vývoje nové léčby onemocnění začíná v laboratoři, kde výzkumní pracovníci začínají testovat své teorie. Následují studie na zvířatech, a pokud jsou úspěšné, výzkumné studie na lidech, které se nazývají klinická hodnocení. Účelem těchto studií je shromáždit informace o bezpečnosti léčby a o tom, jak dobře funguje. Před schválením experimentální léčby pro použití u lidí probíhá po mnoho let přísné a pečlivé testování. Další informace naleznete v brožuře Pompe Connections nazvané „Lékařský pokrok u Pompeho nemoci“.

Tato publikace je určena k poskytnutí obecných informací k danému tématu. Je distribuována jako veřejná služba Mezinárodní asociace pro Pompeho nemoc s tím, že se tato asociace nezapojuje do poskytování lékařských nebo jiných odborných služeb. Medicína je věda, která se neustále mění. Vzhledem k lidským chybám a změnám v praxi nelze zaručit, že takto složité materiály budou zcela přesné. Proto je nutné ověřit si tyto informace z dalších zdrojů, a to zejména u Vašeho lékaře.