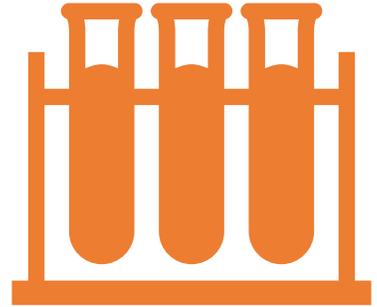




INFORMACIÓN SOBRE LA TERAPIA DE SUSTITUCIÓN ENZIMÁTICA

Como persona diagnosticada con enfermedad de Pompe, te gustaría saber todo lo posible sobre el tratamiento que puedes recibir. La terapia de sustitución enzimática (TSE) es el resultado de varios años de investigación y desarrollo científicos. Muchos profesionales sanitarios, expertos científicos y pacientes (gracias a su participación en ensayos clínicos) de todo el mundo han contribuido en el desarrollo de estos medicamentos. Este folleto ofrece una visión de lo que es una terapia de sustitución enzimática y de cómo funciona en el cuerpo humano.



P: ¿Qué es una terapia de sustitución enzimática?

R: Una terapia de sustitución enzimática es un tratamiento médico que sustituye una enzima deficiente o ausente.

En el caso de la enfermedad de Pompe una de las enzimas lisosomales, llamada alfa-glucosidasa o GAA es deficiente o inexistente. Como resultado, el glucógeno se acumula en los lisosomas de la célula. Este fenómeno se observa normalmente en el tejido muscular del cuerpo, por ejemplo en el músculo cardíaco, los músculos respiratorios, el músculo esquelético y los músculos lisos (músculos presentes en los vasos sanguíneos, la vejiga o el tubo digestivo).

Con la TSE, un paciente afectado por la enfermedad de Pompe recibe una cantidad regular de la enzima deficiente alfa-glucosidasa, o GAA, utilizando una forma genéticamente modificada de la enzima. La terapia enzimática se administra por vía intravenosa (a través de la circulación sanguínea). La enzima es transportada hasta los músculos y descompone el glucógeno que provoca los daños cuando se acumula en las células.

La terapia de sustitución enzimática es un tratamiento de por vida administrado a intervalos regulares (en el caso de la enfermedad de Pompe, dos veces al mes). La dosis total depende del peso del paciente.

Las TSE están disponibles también para otras enfermedades lisosomales de depósito como la de Gaucher, Fabry y las mucopolisacaridosis (MPS) (I, II y VI).

P: ¿Cómo funciona la terapia de sustitución enzimática?

R: La terapia de sustitución enzimática aporta al organismo la enzima que le falta. Una vez que se introduce en el organismo del paciente, viaja a través de la circulación sanguínea, pasa la barrera de los vasos sanguíneos y llega a un lugar denominado “espacio intersticial”.

El destino final de la TSE es la región microscópica (o suborganela) de una célula muscular llamada lisosoma. El lisosoma es el lugar donde se acumula el glucógeno. Cuando la TSE llega al lisosoma,

INFORMACIÓN SOBRE LA TERAPIA DE SUSTITUCIÓN ENZIMÁTICA

realiza la función de la enzima natural ausente, alfa-glucosidasa. Es decir, la TSE descompone el glucógeno acumulado en glucosa.

P: ¿Para qué se utiliza la terapia de sustitución enzimática?

R: Si padeces la enfermedad de Pompe, tu organismo presenta un déficit de la enzima llamada alfa-glucosidasa. Esta enzima es la que descompone el glucógeno (un carbohidrato) en glucosa. Si dicha enzima falta, el glucógeno se acumula en ciertos tejidos, particularmente en el corazón (más frecuente en los casos de enfermedad de Pompe infantil) y en el tejido muscular (incluyendo el diafragma, el principal músculo respiratorio situado bajo los pulmones y también el músculo esquelético). La acumulación progresiva del glucógeno desencadena un amplio abanico de signos y síntomas propios de la enfermedad, entre ellos, un aumento del tamaño del corazón, dificultades respiratorias y debilidad muscular. Todo esto puede derivar en una discapacidad grave o incluso en una muerte prematura. La terapia de sustitución enzimática reemplaza la enzima deficiente o ausente.

P: ¿Cómo se administra la terapia de sustitución enzimática a los pacientes con enfermedad de Pompe?

R: La terapia de sustitución enzimática se administra a través del torrente sanguíneo, ya sea de manera intravenosa (i.v.) o mediante un acceso especial que se denomina vía central de acceso subcutáneo. La prescripción y la administración de la TSE la supervisa un médico con experiencia en el tratamiento de pacientes con enfermedad de Pompe u otras enfermedades hereditarias del mismo tipo. Normalmente suele ser un genetista, un pediatra o un especialista en enfermedades neuromusculares.

P: ¿Cuál es el proceso para desarrollar nuevos tratamientos?

R: El proceso de desarrollo de nuevos tratamientos para las enfermedades comienza en el laboratorio, donde los investigadores comprueban sus teorías. A esta fase le sigue un estudio en animales y, si todo va bien, se comienzan estudios de investigación en seres humanos llamados ensayos clínicos. El objetivo de estos estudios es reunir información sobre la seguridad y eficacia del tratamiento. Hacen falta muchos años de estrictas y cuidadas pruebas antes de que un tratamiento experimental sea aprobado para utilizarlo en seres humanos. Para saber más sobre este tema véase el folleto de Pompe Connections titulado “*Avances médicos relacionados con la enfermedad de Pompe*”.

Esta información está diseñada para proporcionar información general sobre los temas tratados. Se distribuye como un servicio público de la Asociación Internacional de la Enfermedad de Pompe (International Pompe Association, IPA), con el conocimiento de que la IPA no está dedicada a prestar servicios médicos u otro tipo de servicios profesionales. La medicina es una ciencia en continua evolución. El error humano y los cambios en la práctica impiden certificar la precisión absoluta de un material tan complejo. Se hace necesario, pues, la confirmación de esta información mediante la consulta de otras fuentes, especialmente del médico.