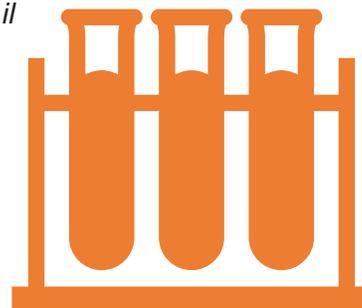


## LA TERAPIA ENZIMATICA SOSTITUTIVA

*Se sei un paziente affetto dalla Malattia di Pompe, è giusto che tu abbia il maggior numero di notizie possibili relative al trattamento che stai per ricevere. La terapia enzimatica sostitutiva (Enzyme Replacement Therapy, ERT) è frutto di anni di studi e ricerche scientifiche. Molti professionisti del settore sanitario, ricercatori e gli stessi pazienti (attraverso la loro partecipazione a sperimentazioni cliniche), in tutto il mondo, hanno contribuito allo sviluppo di questi medicinali. Questo opuscolo descrive che cos'è il trattamento con la terapia enzimatica sostitutiva e come questa agisce nel corpo umano.*



### **D: Cos'è la terapia enzimatica sostitutiva?**

**R:** La terapia enzimatica sostitutiva è un trattamento medico che supplisce alla carenza o assenza di un enzima.

Nel caso della Malattia di Pompe, l'enzima lisosomiale chiamato "alfa-glucosidasi acida" (acid alpha glucosidase, GAA) è carente o completamente assente. Questo provoca un accumulo di glicogeno all'interno dei lisosomi delle cellule, soprattutto quelle di tessuti muscolari quali: muscolo cardiaco, respiratorio, scheletrico e tessuto muscolare liscio (la muscolatura dei vasi sanguigni, della vescica e del tratto gastrointestinale).

Grazie alla ERT, i pazienti affetti da Malattia di Pompe ricevono regolari somministrazioni dell'enzima GAA di cui sono deficitari, che viene ottenuto con le tecniche di ingegneria genetica. La terapia enzimatica viene somministrata per via endovenosa (attraverso la circolazione sanguigna); l'enzima penetra nei muscoli e rompe il glicogeno che, quando si accumula nelle cellule, causa dei danni all'organismo.

La terapia enzimatica sostitutiva è un trattamento a vita con somministrazioni a intervalli regolari (ad esempio due volte al mese). Il dosaggio totale viene scelto in base al peso del paziente.

La terapia enzimatica sostitutiva è già disponibile per altre malattie ad accumulo lisosomiale, come la malattia di Gaucher, la malattia di Fabry, la mucopolisaccaridosi (MPS di tipo I, II e VI).

### **D: Come funziona la terapia enzimatica sostitutiva?**

**R:** La terapia enzimatica sostitutiva ti rifornisce dell'enzima di cui sei deficitario. Appena infuso in un paziente, esso viaggia nel flusso sanguigno, attraversa la barriera dei vasi sanguigni e raggiunge un'area detta "spazio interstiziale".

La destinazione finale della ERT è una microscopica regione (o sub-organello) della cellula muscolare chiamata "lisosoma", all'interno del quale si accumula il glicogeno. Quando la ERT arriva nel lisosoma, prende il posto dell'enzima naturale alfa-glucosidasi e rompe il glicogeno accumulatosi, trasformandolo in glucosio e consentendone l'utilizzo e il consumo.

## LA TERAPIA ENZIMATICA SOSTITUTIVA

### **D: Per cosa viene utilizzata la sostituzione enzimatica?**

**R:** Se sei affetto dalla Malattia di Pompe vuol dire che nel tuo corpo c'è carenza di un enzima chiamato alfa-glucosidasi. Normalmente questo enzima rompe il glicogeno (un carboidrato) e lo trasforma in glucosio, ma se l'enzima non è presente il glicogeno si accumula in alcuni tessuti, in particolare nel cuore (questo accade più frequentemente nei bambini piccoli) e nei tessuti muscolari (incluso il diaframma, il principale muscolo della respirazione situato sotto i polmoni, e la muscolatura scheletrica). Il progressivo accumulo di glicogeno provoca una vasta serie di segnali e sintomi, inclusi ingrossamento del cuore, difficoltà respiratorie e debolezza muscolare. Tutto ciò può causare una grave disabilità e perfino una morte prematura. La terapia enzimatica sostitutiva integra l'enzima mancante o carente.

### **D: Come viene somministrata la terapia enzimatica sostitutiva ai pazienti affetti da Malattia di Pompe?**

**R:** La terapia enzimatica sostitutiva viene somministrata attraverso il flusso sanguigno, sia per via endovenosa (EV), sia attraverso un accesso speciale chiamato port-à-cath (catetere a camera d'iniezione impiantabile). La prescrizione e la somministrazione della ERT sono supervisionate da un medico con esperienza nella gestione di pazienti affetti da Malattia di Pompe o da altre malattie ereditarie dello stesso tipo. Di solito si tratta di un genetista, un pediatra o uno specialista in malattie neuromuscolari.

### **D: Qual è il procedimento per lo sviluppo di nuovi trattamenti?**

**R:** Il procedimento di sviluppo di nuovi trattamenti per le malattie inizia in laboratorio, dove i ricercatori iniziano a verificare le loro teorie. A ciò seguono gli studi su animali e, se questi hanno esito positivo, iniziano gli studi sull'uomo chiamati "sperimentazioni cliniche". Lo scopo di questi studi è raccogliere informazioni sulla sicurezza della terapia e sulla sua efficacia. Sono necessari molti anni di rigorosi ed attenti test prima che i trattamenti sperimentali siano approvati per l'uso negli esseri umani. Per saperne di più, consultare l'opuscolo dal titolo "Progressi medici per la Malattia di Pompe".

*La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall'International Pompe Association, fermo restando che l'International Pompe Association non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione. L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare fonti mediche.*