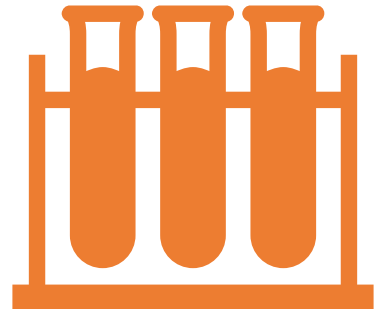




OVER ENZYMPVERVANGINGSTHERAPIE

Als bij u de ziekte van Pompe is vastgesteld, wilt u natuurlijk zoveel mogelijk te weten komen over de behandeling die u mogelijk krijgt. Enzymvervangings therapie (ERT) is het resultaat van jarenlang wetenschappelijk onderzoek en ontwikkeling. Zorgverleners, wetenschappers en, door hun deelname aan klinische onderzoeken, ook patiënten van over de hele wereld hebben bijgedragen aan de ontwikkeling van dit geneesmiddel. Deze brochure geeft inzicht in wat enzymvervangings therapie is en hoe het werkt in het menselijk lichaam.



V: Wat is enzymvervangings therapie?

A: Enzymvervangings therapie is een medische behandeling die enzymen vervangt waar een tekort aan is of die helemaal afwezig zijn.

In het geval van de ziekte van Pompe is het een van de lysosomale enzymen, zure alfa-glucosidase of GAA genaamd, dat gedeeltelijk of geheel ontbreekt. Hierdoor stapelt glycogeen zich op in het lysosoom in de cel. Dit vindt vooral plaats in het spierweefsel in het lichaam, zoals in de hart-, ademhalings- en skeletspieren en in de gladde spieren, die zich onder andere in bloedvaten, de blaas en het maag-darmkanaal bevinden.

Bij ERT ontvangt een patiënt met de ziekte van Pompe regelmatig een dosis van het ontbrekende GAA-enzym, waarvoor een genetisch gemodificeerde vorm van dit enzym wordt gebruikt. De enzymtherapie wordt intraveneus (dus via de bloedbaan) toegediend. Het enzym gaat naar de spieren en breekt daar het glycogeen af dat schade veroorzaakt wanneer het zich ophoopt in de cellen.

Enzymvervangings therapie is een levenslange behandeling die bestaat uit de regelmatige toediening (bijvoorbeeld twee keer per maand) van het ontbrekende enzym. De totale dosis is gebaseerd op het gewicht van de patiënt.

ERT is ook beschikbaar voor bepaalde andere lysosomale stapelingsziekten, zoals de ziekte van Gaucher, de ziekte van Fabry en MPS-ziekten (I, II en VI).

V: Hoe werkt enzymvervangings therapie?

A: Enzymvervangings therapie vult het enzym aan dat u mist. Nadat het bij een patiënt is toegediend, wordt het door de bloedbaan getransporteerd, passeert het de bloedvatbarrière en arriveert zo in een deel van het lichaam dat de interstitiële ruimte wordt genoemd.

De eindbestemming voor ERT is het microscopische gebied (of sub-organel) van een spiercel genaamd lysosoom. Het lysosoom is de plek waar het glycogeen zich ophoopt. Zodra de toegediende ERT in het lysosoom aankomt, neemt het de taak over van het afwezige natuurlijke enzym alfa-glucosidase. Daar breekt het opgestapelde glycogeen af en maakt er glucose van.

OVER ENZYMVERVANGINGSTHERAPIE

V: Waar wordt enzymvervanging voor gebruikt?

A: Als u de ziekte van Pompe hebt, heeft uw lichaam een tekort aan een enzym dat alfa-glucosidase heet. Normaal gesproken zorgt dit enzym ervoor dat glycogeen (een type koolhydraat) wordt afgebroken tot glucose. Als het enzym niet aanwezig is, hoopt glycogeen zich op in bepaalde weefsels. Dit gebeurt met name in het hart (dit komt vooral voor bij baby's) en in spierweefsels zoals het middenrif (de belangrijkste ademhalingsspier onder de longen) en de skeletspieren. De voortdurende opstapeling van glycogeen veroorzaakt een verscheidenheid aan kenmerken en symptomen, waaronder een vergroot hart, ademhalingsmoeilijkheden en spierzwakte. Dit kan leiden tot ernstige invaliditeit en zelfs tot vroegtijdig overlijden. Enzymvervangings therapie vervangt het deels of geheel ontbrekende enzym.

V: Hoe wordt enzymvervangings therapie aan Pompe-patiënten toegediend?

A: Enzymvervangings therapie wordt via de bloedbaan toegediend, ofwel via een infuus ofwel via een speciale poort die een port-a-cath wordt genoemd. Het voorschrijven en toedienen van ERT vindt plaats onder toezicht van een arts met ervaring in het behandelen van patiënten met de ziekte van Pompe of gelijksoortige erfelijke ziekten. Dit is meestal een geneticus, kinderarts of neuromusculair specialist.

V: Wat is het ontwikkelproces van nieuwe behandelingen?

A: De ontwikkeling van nieuwe behandelingen voor ziekten begint in het laboratorium, waar onderzoekers beginnen met het testen van hun theorieën. Hierna worden er dierproeven gedaan. Wanneer deze goed verlopen volgen er wetenschappelijke studies met menselijke proefpersonen. Dit wordt klinisch onderzoek genoemd. Het doel van deze onderzoeken is om informatie te verzamelen over de veiligheid van de behandeling en hoe goed deze werkt. Er gaan vele jaren van streng en zorgvuldig testen aan vooraf voordat een experimentele behandeling wordt goedgekeurd voor gebruik bij mensen. Lees voor meer informatie de Pompe Connections-brochure "Medische vooruitgang bij de ziekte van Pompe".

Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken over het behandelde onderwerp. Het wordt gedistribueerd als een openbare dienst door de International Pompe Association, met dien verstande dat de International Pompe Association hiermee geen medische of andere professionele diensten verleent. Geneeskunde is een wetenschap die voortdurend in ontwikkeling is. Menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van dergelijke complexe materialen te garanderen. Bevestiging van deze informatie door andere bronnen, met name door de arts, wordt vereist.