



## SOBRE A TERAPÊUTICA DE SUBSTITUIÇÃO ENZIMÁTICA

*Como pessoa diagnosticada com a doença de Pompe, quer compreender tanto quanto possível o tratamento que pode receber. A terapêutica de substituição enzimática (TSE) representa o resultado de anos de investigação e desenvolvimento científico. Muitos profissionais de saúde, especialistas em ciência e doentes (através da participação em ensaios clínicos), em todo o mundo, contribuíram para o desenvolvimento destes medicamentos. Esta brochura oferece informações sobre o que é uma terapêutica de substituição enzimática e como funciona no corpo humano.*



### **P: O que é a terapêutica de substituição enzimática?**

**R:** A terapêutica de substituição enzimática é um tratamento médico, que substitui uma enzima deficiente ou ausente.

No caso da doença de Pompe, uma das enzimas lisossomais chamada alfa-glucosidase ácida ou GAA é deficiente ou está em falta. Como resultado, o glicogénio acumula-se dentro do lisossoma na célula. Isto é normalmente observado no tecido muscular do corpo, como, por exemplo, músculos cardíacos, respiratórios, esqueléticos e involuntários (músculos encontrados nos vasos sanguíneos, bexiga ou trato gastrointestinal).

Com a TSE, um doente com a doença de Pompe recebe quantidades regulares da enzima GAA em défice, utilizando uma forma geneticamente modificada da enzima. A terapia enzimática é administrada por via intravenosa (através da corrente sanguínea). A enzima desloca-se para os músculos e decompõe o glicogénio, que provoca danos quando se acumula nas células.

A terapêutica de substituição enzimática é um tratamento para toda a vida que é administrado a intervalos regulares (por exemplo, duas vezes por mês). A dose total baseia-se no peso do doente.

A TSE está também disponível para outros distúrbios de armazenamento lisossomal, como, por exemplo, a doença de Gaucher, a doença de Fabry e as doenças de MPS (mucopolissacaridoses) (I, II e VI).

### **P: Como funciona a terapêutica de substituição enzimática?**

**R:** A terapêutica de substituição enzimática fornece-lhe a enzima que está em falta. Depois de ser perfundida num doente, viaja através da corrente sanguínea, através da barreira dos vasos sanguíneos, para uma área do corpo chamada espaço intersticial.

O destino final da TSE é a região microscópica (ou ao nível dos sub-organelos) de uma célula muscular chamada lisossoma. O lisossoma é onde o glicogénio se acumula. Assim que a TSE chega ao lisossoma, assume o trabalho da enzima natural alfa-glucosidase ausente. Ou seja, decompõe a acumulação de glicogénio em glucose.

## **SOBRE A TERAPÊUTICA DE SUBSTITUIÇÃO ENZIMÁTICA**

**P: Para que é utilizada a substituição enzimática?**

**R:** Se tiver a doença de Pompe, o seu corpo tem uma deficiência de uma enzima chamada alfa-glucosidase. Esta enzima normalmente decompõe o glicogénio (um hidrato de carbono) em glucose. Se a enzima não estiver presente, o glicogénio acumula-se em certos tecidos, particularmente no coração (mais comum em bebés) e tecido muscular (incluindo o diafragma, o principal músculo respiratório a nível dos pulmões, bem como os músculos esqueléticos). A acumulação progressiva de glicogénio provoca uma vasta gama de sinais e sintomas, incluindo o aumento do coração, dificuldades respiratórias e fraqueza muscular. Isto pode causar incapacidade grave e até mesmo morte prematura. A terapêutica de substituição enzimática substitui a enzima ausente ou deficiente.

**P: Como é administrada a terapêutica de substituição enzimática nas pessoas com doença de Pompe?**

**R:** A terapêutica de substituição enzimática é administrada através da corrente sanguínea, por via IV (via intravenosa) ou por um acesso especial chamado acesso venoso central. A prescrição e administração de TSE é supervisionada por um médico com experiência na gestão de doentes com a doença de Pompe ou outras doenças hereditárias do mesmo tipo. Este médico é normalmente um geneticista, um pediatra ou um especialista neuromuscular.

**P: Qual é o processo para desenvolver novos tratamentos?**

**R:** O processo para desenvolver novos tratamentos para doenças começa no laboratório, onde os investigadores começam a testar as suas teorias. Isto é seguido por estudos em animais e, se estes correrem bem, por estudos de investigação em humanos chamados ensaios clínicos. O objetivo destes estudos é reunir informações sobre a segurança da terapêutica e saber até que ponto resulta bem. São necessários muitos anos de testes rigorosos e cuidadosos antes de um tratamento experimental ser aprovado para utilização em humanos. Para saber mais, leia a brochura Pompe Connections intitulada “Avanços médicos na doença de Pompe”.

*Esta publicação foi concebida para fornecer informações gerais sobre o assunto em questão. É distribuído como serviço público pela International Pompe Association, com o entendimento de que a mesma não está envolvida na prestação de serviços médicos ou outros serviços profissionais. A medicina é uma ciência em constante mudança. O erro humano e as alterações na prática impossibilitam a certificação da precisão de tais materiais complexos. É necessária a confirmação destas informações noutras fontes, especialmente junto do médico.*