



À propos du traitement enzymatique substitutif et de Myozyme

En tant que personne atteinte de la maladie de Pompe, vous souhaitez comprendre aussi bien que possible le traitement que vous pouvez recevoir. Le traitement enzymatique substitutif (TES) par Myozyme est le résultat de nombreuses années de recherche et de développement scientifiques. De nombreux professionnels de la santé, d'experts scientifiques et de patients (grâce à leur participation à des essais cliniques) du monde entier ont contribué à la mise au point de ce médicament. Cette brochure offre un aperçu de ce qu'est un traitement enzymatique substitutif et de la façon dont Myozyme agit dans le corps humain.



Q Qu'est-ce que le traitement enzymatique substitutif?

R Le traitement enzymatique substitutif est un traitement médical qui remplace une enzyme déficiente ou absente.

Dans le cas de la maladie de Pompe, l'une des enzymes lysosomales, appelée alpha-glucosidase acide (GAA), est déficiente ou manquante. Il en résulte une accumulation de glycogène dans les lysosomes de la cellule. Ce phénomène s'observe généralement dans le tissu musculaire du corps, par exemple dans le muscle cardiaque, les muscles respiratoires, les muscles du

squelette et les muscles lisses (les muscles présents dans les vaisseaux sanguins, la vessie ou le tube digestif).

Avec le TES, un patient atteint de la maladie de Pompe reçoit des quantités régulières de l'enzyme GAA déficiente grâce à une forme génétiquement modifiée de l'enzyme. L'enzymothérapie est administrée par voie intraveineuse (dans la circulation sanguine). L'enzyme est transportée jusqu'aux muscles et décompose le glycogène qui provoque des dommages lorsqu'il s'accumule dans les cellules.



Autres noms de la maladie de Pompe

Déficit en alpha-glucosidase acide, déficit en maltase acide, glycogénose de type II et déficit en alpha-glucosidase lysosomale. Selon l'endroit du monde où vous vous trouvez, Pompe peut être prononcé « pom-PÉ », « POM-peuh » ou « Pom-PI ».

À propos du traitement enzymatique substitutif et de Myozyme (suite)

Le traitement enzymatique substitutif est un traitement à vie administré à intervalles réguliers (dans le cas de la maladie de Pompe, deux fois par mois). La dose totale dépend du poids du patient.

Des enzymothérapies substitutives sont également disponibles pour certaines autres maladies de surcharge lysosomale telles que la maladie de Gaucher, la maladie de Fabry et les mucopolysaccharidoses (I, II et VI).

Q Quel est le processus de développement de nouveaux traitements?

R Le processus de développement de nouveaux traitements pour des maladies débute en laboratoire où les chercheurs commencent à tester leurs théories. Viennent ensuite les études sur des animaux et, si tout se passe bien, des études de recherche sur des humains appelées *essais cliniques*. Le but de ces études est de rassembler des informations à propos de la sécurité et de l'efficacité du traitement. De nombreuses années de tests prudents et précis sont nécessaires avant qu'un traitement expérimental soit approuvé afin d'être utilisé sur des humains. Pour en savoir plus à ce sujet, consultez la brochure Pompe Connections intitulée « *Progrès médicaux relatifs à la maladie de Pompe* »

Q Quand les essais cliniques en vue de l'utilisation du TES et de Myozyme chez les patients atteints de la maladie de Pompe ont-ils commencé?

R Les essais cliniques sur la sécurité et l'efficacité du TES chez les patients atteints de la maladie de Pompe ont commencé en 1999 avec un produit transgénique dérivé du lait de lapine. Genzyme a commencé les essais cliniques relatifs à Myozyme chez des patients atteints de la maladie de Pompe en 2003. Dans l'ensemble, ces essais ont montré que l'effet de Myozyme était très favorable chez les patients atteints de la maladie de Pompe, en particulier lorsque le traitement était commencé au début de l'évolution de la maladie de Pompe. Au cours de ces essais, les bébés atteints de la maladie de Pompe ont présenté une amélioration importante de la fonction du muscle cardiaque. Plusieurs patients ont vu la fonction de leurs muscles du squelette s'améliorer également. Certains bébés qui avaient commencé le TES se sont mis à marcher de manière autonome. Bien entendu, il est important de garder à l'esprit qu'une fois que les muscles ont été gravement endommagés, ils ne peuvent pas retrouver totalement leur fonction et que l'efficacité du médicament varie d'une personne à l'autre.

Q Qu'est-ce que Myozyme?

R Myozyme est actuellement la seule TES approuvée pour la maladie de Pompe. Myozyme est une poudre blanche dissoute dans une solution afin d'être

À propos du traitement enzymatique substitutif et de Myozyme (suite)

administrée par perfusion au patient. Myozyme contient la substance active alpha alglucosidase, qui se compose de l'enzyme humaine alpha-glucosidase acide (GAA). Myozyme est uniquement disponible sur prescription.

Q Pourquoi Myozyme est-il utilisé?

R Si vous êtes atteint de la maladie de Pompe, votre organisme présente une déficience en alpha-glucosidase, une enzyme. En principe, cette enzyme décompose le glycogène (un hydrate de carbone) en glucose. Si l'enzyme est absente, le glycogène s'accumule dans certains tissus, plus particulièrement dans le cœur (plus fréquent chez les bébés) et dans le tissu musculaire (y compris dans le diaphragme, le principal muscle respiratoire sous les poumons ainsi que dans les muscles du squelette). L'accumulation progressive du glycogène provoque un large éventail de signes et de symptômes parmi lesquels une augmentation du volume du cœur, des difficultés respiratoires et une faiblesse musculaire. Il peut en résulter une invalidité grave, voire une mort prématurée. Myozyme est un traitement enzymatique substitutif qui remplace l'enzyme déficiente ou manquante.

Q Comment Myozyme est-il administré aux patients atteints de la maladie de Pompe?

R Le traitement par Myozyme est supervisé par un médecin disposant d'expérience dans la prise en charge des patients atteints de la maladie de Pompe ou d'autres maladies génétiques du même type. Il s'agit généralement d'un généticien, d'un pédiatre ou d'un spécialiste des troubles neuromusculaires.

Myozyme est administré en perfusion intraveineuse (dans une veine) une fois toutes les 2 semaines. La dose recommandée est de 20 mg/kg de poids corporel. Myozyme peut être administré aux enfants, aux adolescents, aux adultes et aux personnes âgées.

Q Comment Myozyme agit-il?

R Myozyme apporte à votre organisme l'enzyme qui lui manque. Après avoir été perfusé dans l'organisme d'un patient, Myozyme est transporté par le sang, passe la barrière du vaisseau sanguin et arrive dans un endroit appelé « espace interstitiel ». La destination finale de Myozyme est la région microscopique de la cellule musculaire appelée « lysosome ». Le lysosome est l'endroit où le glycogène s'accumule. Lorsque Myozyme arrive dans le lysosome, il remplit la fonction de l'enzyme naturelle absente, l'alpha-glucosidase, ce qui signifie qu'il décompose le glycogène accumulé en glucose.

À propos du traitement enzymatique substitutif et de Myozyme (suite)

Q Comment Myozyme est-il fabriqué?

R Myozyme est fabriqué grâce à la technologie de l'ADN recombinant au moyen d'une culture de cellules d'ovaire de hamster chinois. La culture de cellules d'ovaire de hamster chinois est utilisée depuis plus de 15 ans pour fabriquer des produits biopharmaceutiques. Au cours de la dernière année écoulée, plus de 1 million de patients ont reçu une thérapie fabriquée à partir de cellules d'ovaire de hamster chinois. La séquence en acides aminés est identique à celle d'une forme humaine courante de l'enzyme alpha-glucosidase acide (GAA). Chaque lot de Myozyme subit une série de nombreux tests de contrôle de la qualité avant sa distribution. Une fois la fabrication terminée, Myozyme est distribué directement par Genzyme via des canaux appropriés dans chaque pays où un patient suit un traitement.

Pour plus d'informations à propos du processus de fabrication d'un traitement enzymatique substitutif, consultez le site www.pompe.com sur lequel les étapes de la fabrication sont expliquées plus en détail.

Cette publication a pour but de diffuser des informations générales sur le sujet concerné et est distribuée à titre de service public par l'International Pompe Association, étant entendu que l'International Pompe

Association ne propose aucun service médical ou professionnel. La science médicale évolue constamment. Les erreurs humaines et les changements dans la pratique ne permettent pas de garantir l'exactitude parfaite de matières aussi complexes. Ces informations doivent être confirmées par d'autres sources, principalement par votre médecin. Veuillez garder à l'esprit que l'efficacité de Myozyme varie d'une personne à l'autre.

Cette publication a pour but de diffuser des informations générales et est distribuée à titre de service par l'International Pompe Association, étant entendu que l'International Pompe Association ne propose aucun service médical ou professionnel. La science médicale évolue constamment et les erreurs humaines ainsi que les changements dans la pratique ne permettent pas de garantir l'exactitude parfaite de matières aussi complexes. Ces informations doivent être confirmées par d'autres sources, principalement par votre médecin.