



## Enzymersatztherapie und Myozyme

*Als Pompe-Patient möchten Sie sicherlich so viel wie möglich über die Enzymersatztherapie (EET) erfahren. Die Enzymersatztherapie mit Myozyme ist das Ergebnis vieler Jahre Forschung und Entwicklung. Viele Mitarbeiter im Gesundheitswesen, Wissenschaftler und Patienten (durch ihre Teilnahme an klinischen Studien) weltweit haben zur Entwicklung der Enzymersatztherapie beigetragen. Diese Brochüre vermittelt Ihnen einen Einblick in die Enzymersatztherapie und die Wirkungsweise von Myozyme im menschlichen Körper.*



### **F** Was ist Enzymersatztherapie?

**A** Die Enzymersatztherapie ist eine medizinische Behandlung, bei der ein fehlerhaftes oder ein fehlendes Enzym ersetzt wird.

Bei Morbus Pompe ist eines der lysosomalen Enzyme, die so genannte alpha-Glukosidase oder GAA, fehlerhaft oder gar nicht vorhanden. Das hat zur Folge, dass sich Glykogen im Lysosom in den Zellen anreichert. Das ist vor allem im Muskelgewebe,

wie z.B. dem Herzen, der Atemmuskulatur, der Skelettmuskulatur, den glatten Muskeln (Muskelzellen in Blutgefäßen, der Blase oder dem Verdauungstrakt) der Fall.

Mit der EET bekommt ein Pompe-Patient regelmäßig das fehlende GAA-Enzym in Form eines biotechnologisch hergestellten Enzyms zugeführt. Das Enzym wird intravenös verabreicht und wandert durch den Blutstrom zu den Zellen. Dort baut es das Glykogen ab, das bei übermäßiger Anreicherung die Zellen schädigt.

#### **Andere Bezeichnungen für Morbus Pompe**

Mangel an saurer Alpha-Glukosidase, Mangel an saurer Maltase (engl.: acid maltase deficiency – AMD), Glykogenspeicherkrankheit, Glykogenose Typ II und lysosomaler Alpha-Glukosidase-Mangel.

## Enzymersatztherapie und Myozyme (Fortsetzung)

---

Die Enzymersatztherapie ist eine lebenslange Behandlung, die in regelmäßigen Abständen (z.B. 2 mal im Monat) durchgeführt werden muss. Die Gesamtdosis hängt vom Gewicht des Patienten ab.

Es gibt auch EETs bei anderen lysosomalen Speicherkrankheiten wie z.B. Morbus Gaucher, Morbus Fabry und MPS (I, II & VI).

### **F** Wie werden neue Behandlungsmethoden entwickelt?

**A** Die Entwicklung neuer Behandlungsmethoden beginnt im Labor, wo Forscher ihre Theorien testen. Danach werden Tierversuche durchgeführt. Wenn diese erfolgreich verlaufen sind, folgen Versuch am Menschen, die so genannten klinischen Studien. Ziel dieser Studien ist es, Kenntnisse über die Sicherheit und die Wirksamkeit einer neuen Therapie zu gewinnen. Erst nach vielen Jahren strenger und sorgfältiger Tests wird eine experimentelle Therapie zum Einsatz beim Menschen zugelassen. In den Pompe Connections erfahren Sie im Kapitel 'Medizinischer Fortschritt bei Morbus Pompe' mehr zu diesem Thema.

### **F** Wann haben die klinischen Studien für die EET und Myozyme begonnen?

**A** Die klinischen Studien, bei denen die Sicherheit und die Wirksamkeit der EET untersucht wurden, begannen im Jahre 1999 mit einem transgenen Enzym, das aus Kaninchenmilch gewonnen wurde. Genzyme begann die klinischen Studien für Myozyme bei Pompe-Patienten im Jahr 2003. Mit diesen Studien wurde nachgewiesen, dass Myozyme bei Pompe-Patienten wirksam ist, insbesondere, wenn bereits in einem frühen Verlaufsstadium mit der EET begonnen wird. Bei den Babys mit Morbus Pompe hat sich in den frühen Studien die Herzmuskulatur stark verbessert. Bei einer ganzen Reihe von Patienten haben auch die Funktionen der Skelettmuskulatur zugenommen. Einige der Babys, die die EET erhalten haben, konnten das selbstständige Gehen erlernen.

Dabei muss man natürlich vor Augen haben, dass Muskeln, die bereits stark geschädigt sind, ihre Funktion nicht vollständig zurück erlangen und dass die Wirksamkeit des Medikaments von Patient zu Patient sehr unterschiedlich sein kann.

### **F** Was ist Myozyme?

**A** Myozyme ist derzeit die einzige zugelassene Therapie für Morbus Pompe. Das Medikament wird als weißes Pulver ausgeliefert, das, in einer

## Enzymersatztherapie und Myozyme (Fortsetzung)

---

Infusionslösung aufgelöst, als Infusion verabreicht wird. Myozyme enthält die aktive Substanz alglucosidase-alfa, die aus dem menschlichen Enzym saure alpha-Glukosidase (GAA) besteht. Myozyme ist nur auf Rezeptbasis erhältlich.

### **F** Wo kommt Myozyme zum Einsatz?

**A** Wenn Sie Morbus Pompe haben, fehlt Ihrem Körper ein Enzym, die so genannten saure alpha-Glukosidase. Dieses Enzym hat die Aufgabe, Glykogen (ein Kohlehydrat) in Glukose aufzubrechen. Fehlt dieses Enzym, sammelt sich in bestimmten Körpergeweben Glykogen, insbesondere im Herzen (überwiegend bei Babys) und in Muskelgeweben, einschließlich dem Zwerchfell, der Atemmuskulatur unterhalb der Lunge und der Skelettmuskulatur. Es gibt eine ganze Reihe von Anzeichen und Symptomen für diese zunehmende Anreicherung von Glykogen. Dazu gehören auch ein vergrößertes Herz, Atemschwäche und Muskelschwäche. Das kann zu schwerer körperlicher Behinderung und auch zu einem frühzeitigen Tod führen. Myozyme ist eine Enzymersatztherapie, bei der das fehlende oder fehlerhafte Enzym ersetzt wird.

### **F** Wie wird Myozyme verabreicht?

**A** Die Behandlung mit Myozyme wird von einem Arzt mit Erfahrung in der Behandlung von Morbus Pompe oder

anderen Erbkrankheiten des gleichen Typs durchgeführt. Das kann ein Humangenetiker, ein Kinderarzt oder ein Spezialist für neuromuskuläre Erkrankungen sein.

Myozyme wird alle zwei Wochen als intravenöse Infusion (Infusion in die Vene) verabreicht. Die empfohlene Dosis beträgt 20 mg/kg Körpergewicht. Mit Myozyme können sowohl Kinder als auch Jugendliche und Erwachsene behandelt werden.

### **F** Wie wirkt Myozyme?

**A** Myozyme versorgt Sie mit dem Enzym, das Ihnen fehlt. Nachdem es durch die Infusion in den Körper gelangt ist, wird es über die Blutbahn transportiert, passiert die Blut-Gefäß-Schranke und gelangt so in einen Bereich des Körpers, der Interstitium genannt wird. Der Bestimmungsort von Myozyme ist eine Zellorganelle, das so genannte Lysosom. Das Lysosom ist der Ort im Körper, an dem sich das Glykogen anreichert. Sobald Myozyme in das Lysosom eingedrungen ist, übernimmt es die Aufgabe der körpereigenen alpha-Glukosidase. Das heißt, es bricht das eingelagerte Glykogen auf in Glukose.

### **F** Wie wird Myozyme hergestellt?

**A** Myozyme wird in einem rekombinanten Verfahren aus Zelllinien aus den Eizellen des Chinesischen Hamsters (Englisch: Chinese Hamster Ovary – CHO-Zellen) gewonnen. Diese CHO-Zelllinien werden seit über 15 Jahren zur Herstellung biotechnologischer Arzneimittel eingesetzt. Im vergangenen Jahr allein haben über 1 Mio. Patienten Arzneimittel erhalten, die aus CHO-Zellen gewonnen wurden. Die Aminosäurefolge der CHO-Zellen ist identisch mit der einer häufig vorkommenden Form der sauren alpha-Glukosidase. Jede Myozyme-Charge wird vor der Auslieferung einer ganzen Reihe von Qualitätsprüfungen unterzogen, um eine gleich bleibend hohe Qualität sicherzustellen. Das fertige Myozyme wird dann von Genzyme direkt über die jeweiligen Vertriebswege in die Länder geliefert, in denen Patienten auf EET sind.

Mehr Informationen zum Herstellungsprozess von Myozyme (in englischer Sprache) erhalten Sie unter [www.pompe.com](http://www.pompe.com)

---

Diese Broschüre hat zum Ziel, allgemeine Informationen zum genannten Thema zur Verfügung zu stellen. Die Veröffentlichung ist ein Service der International Pompe Association, und es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die International Pompe Association keinesfalls medizinische oder andere professionelle Dienstleistungen erbringt. Die Medizin ist eine Wissenschaft, die ständigen Veränderungen unterworfen ist. Bedingt durch Fehler und Änderungen in der Behandlung kann keine Gewähr für die vollständige Exaktheit einer solch komplexen Materie übernommen werden. Es ist unabdingbar, diese Informationen von anderen Quellen, insbesondere dem betreuenden Arzt absichern zu lassen.