



La Terapia Enzimatica Sostitutiva e il Myozyme

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 (ERT) con l'utilizzo del Myozyme è frutto di anni di studi e ricerche scientifiche. Molti professionisti del settore sanitario, ricercatori e gli stessi pazienti (attraverso la loro partecipazione a test clinici) hanno contribuito all'ottenimento di questo medicinale. Questo manuale descrive cos'è il trattamento con la Terapia Enzimatica Sostitutiva e come il Myozyme agisce nel corpo umano.



D Cosa è la Terapia Enzimatica Sostitutiva?

R La Terapia Enzimatica Sostitutiva è un trattamento medico che supplisce ad una carenza o assenza di un enzima.

L'enzima lisosomiale "acido alfa-glucosidasi" (GAA), è ridotto o completamente assente nel corpo dei pazienti affetti dalla malattia di Pompe. Questo provoca un accumulo di glicogeno all'interno dei lisosomi delle cellule muscolari. Ciò è frequentemente riscontrabile nei principali tessuti muscolari del corpo: cardiaco, respiratorio, scheletrico

e nel tessuto muscolare liscio (la muscolatura dei vasi sanguigni, della vescica e del tratto gastrointestinale).

Grazie alla Terapia Enzimatica Sostitutiva, i pazienti affetti dalla malattia di Pompe ricevono regolari somministrazioni di un enzima, ottenuto con le tecniche di ingegneria genetica, che può sopperire alla carenza del GAA. La terapia enzimatica è somministrata per via endovenosa (attraverso la circolazione sanguigna), l'enzima penetra nei muscoli e scinde il glicogeno che causa danno quando si accumula nelle cellule.



Altre definizioni della Malattia di Pompe

Deficit di alfa-glucosidase acida, deficit di maltasi acida, malattia da accumulo di glicogeno di Tipo II.

La Terapia Enzimatica Sostitutiva e il Myozyme (continua)

La Terapia Enzimatica Sostitutiva è un trattamento a vita con somministrazioni a intervalli regolari (ad esempio due volte al mese). Il dosaggio è 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, l'MPS (I,II & VI).

D Come funziona il procedimento di produzione del nuovo trattamento?

R Il procedimento di produzione dei nuovi trattamenti per le malattie inizia in laboratorio dove i ricercatori iniziano a verificare le loro teorie. A ciò seguono test su animali e, se questi hanno esito positivo, iniziano i test sull'uomo chiamati "trial clinici".

Lo scopo di questi studi è ottenere informazioni sulla sicurezza della terapia e sulla sua efficacia.

Sono necessari anni di rigorosi ed attenti test prima che i trattamenti sperimentali siano approvati per uso umano. Per saperne di più leggi il paragrafo intitolato "Progressi medici per la malattia di Pompe".

D Quando sono iniziati i trial clinici per la Terapia Enzimatica Sostitutiva (ERT) con l'uso del Myozyme?

R I test clinici per studiare la sicurezza e l'efficacia dell'ERT nella malattia di Pompe, sono cominciati nel 1999 con un prodotto transgenico ottenuto dal latte di coniglio. La Genzyme ha iniziato i trial clinici con i pazienti nel 2003. Complessivamente questi test hanno dimostrato che con il Myozyme si ottengono grandi benefici soprattutto se utilizzato precocemente. Nei pazienti con la forma infantile i primi test hanno evidenziato dei progressi nella funzionalità cardiaca. Per alcuni ci sono stati dei cambiamenti favorevoli anche nella attività della muscolatura scheletrica. Alcuni pazienti con la forma infantile, trattati in terapia, hanno iniziato a camminare autonomamente. Naturalmente, è importante ricordare che, una volta danneggiati seriamente, i muscoli non possono recuperare completamente la loro funzionalità e anche che l'efficacia del farmaco varia da persona a persona.

D Cosa è il Myozyme?

R Il Myozyme è attualmente l'unico farmaco approvato per la Terapia Enzimatica Sostitutiva nella malattia di Pompe. Il Myozyme consiste in una polvere bianca, che dissolve in soluzione, da somministrare per infusione. Il Myozyme è costituito dal principio attivo dell'alfa-glucosidasi ottenuto dall'enzima acido alfa-glucosidasi (GAA) umano. Il Myozyme può essere ottenuto solo con prescrizione medica.

La Terapia Enzimatica Sostitutiva e il Myozyme (continua)

D Per cosa viene utilizzato il Myozyme?

R Se sei affetto dalla malattia di Pompe, nel tuo corpo c'è carenza di un enzima chiamato alfa-glucosidasi. L'attività di questo enzima è scindere il glicogeno (un carboidrato) in glucosio. 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 sequenza di segnali e sintomi, inclusi un cuore ingrossato, difficoltà respiratorie e debolezza muscolare. Tutto ciò può provocare un alto livello di inabilità e perfino una morte prematura. Il Myozyme è un enzima che integra la mancanza o l'insufficienza dell'enzima.

D Come è somministrato il Myozyme ai pazienti?

R La terapia con il Myozyme viene eseguita sotto il diretto controllo di medici esperti nella gestione di pazienti affetti dalla malattia di Pompe o da altre patologie ereditarie dello stesso genere, comunemente sono genetisti, pediatri o specialisti in malattie neuromuscolari.

Il Myozyme è somministrato con infusioni intravenose una volta ogni due settimane, la dose raccomandata è di 20mg/kg di peso

corporeo. Il Myozyme può essere somministrato a bambini, adolescenti, adulti o pazienti anziani.

D Come agisce il Myozyme?

R Il Myozyme ti rifornisce dell'enzima carente. Appena infuso in un paziente esso viaggia attraverso la circolazione sanguigna, attraversa la barriera dei vasi raggiungendo un'area detta "spazio interstiziale". La destinazione finale del Myozyme è una microscopica regione (o sub-organello) della cellula muscolare chiamato "lisosoma". All'interno del lisosoma si accumula il glicogeno. Quando il Myozyme arriva nel lisosoma prende il posto dell'enzima naturale alfa-glucosidasi e scinde il glicogeno accumulato in glucosio consentendone l'utilizzo ed il consumo.

D Come è prodotto?

R Il Myozyme è prodotto con la tecnologia del DNA ricombinante utilizzando una linea cellulare ottenuta dall'ovario di Hamster Cinese (inglese: Chinese Hamster Ovary cell line - CHO). Queste linee cellulari vengono utilizzate da oltre 15 anni per ottenere prodotti biofarmaceutici e oltre un milione di pazienti, solo nell'ultimo anno, hanno usufruito di farmaci ottenuti grazie alle CHO. La sequenza di aminoacidi

La Terapia Enzimatica Sostitutiva e il Myozyme (continua)

dell'alfa-glucosidasi è la stessa della forma umana. Ogni lotto di Myozyme è sottoposto ad un'ampia serie di test di controlli di qualità prima di essere distribuito.

Una volta che il processo di produzione è completato il Myozyme è distribuito direttamente dalla Genzyme, attraverso specifici canali, in ogni paese in cui i pazienti sono in terapia.

Per informazioni dettagliate relative alla produzione del farmaco per la terapia enzimatica sostitutiva è possibile visitare il sito www.pompe.com

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.