



酵素補充療法と Myozyme について

ポンペ病患者として、自分の受ける治療についてできる限り多くのことが知りたいと思うはずです。Myozyme による酵素補充療法 (ERT) は、何年にもわたる科学的研究と開発の結果です。世界中の多くの医療専門家、科学者そして患者さん (臨床試験への参加を通して) がこの薬の開発に貢献してきました。ここでは、酵素補充療法とは何か、そして Myozyme が人間の体の中でどのような働きをするかについて説明いたします。



Q

酵素補充療法とは何ですか？

A

酵素補充療法 (ERT) は足りない酵素や失われた酵素を補充する治療方法です。

ポンペ病の場合、酸性 α グルコシダーゼ (GAA) と呼ばれるライソゾーム酵素の1つが足りないか、失われています。その結果、細胞のライソゾームの中にグリコーゲンが蓄積されます。通常、この蓄積は心臓、呼吸器、骨格筋、平滑筋 (血管、膀胱、消化管の筋肉) のような体内の筋組織に起こります。

ERT では、遺伝子組換え型の酵素を使って、ポンペ病の患者に失われた GAA 酵素を定期的に投与します。治療は (血流に直接注入する) 静脈内投与により行われます。酵素が筋肉に到達し、細胞内に蓄積されると損傷を引き起こすグリコーゲンを分解します。

酵素補充療法は定期的な間隔 (たとえば1カ月に2回) で行われる長期の治療です。用量は患者の体重をもとに決定されます。

ERT はゴーシェ病、ファブリー病、MPS 病 (I、II、VI) のような他のライソゾーム貯蔵障害にも行うことが可能です。

ポンペ病の別名

酸性 α グルコシダーゼ欠損症、酸性マルターゼ欠損症 (AMD)、グリコーゲン貯蔵障害 (GSD) II 型、糖原病 II 型、およびライソゾーム性 α グルコシダーゼ欠損症。世界のさまざまな地域では、ポンペが「ボンベイ」、「ボンブー」、「ボンビー」などと発音されることもあります。

Q 新しい治療方法はどのように開発されますか？

A 新しい治療法を開発する過程は、まず研究者が理論を検証する実験室の中で始まります。その後動物実験を行い、これに成功すれば臨床試験と呼ばれるヒトでの研究試験となります。これらの試験の目的は、治療の安全性と効果に関するデータを集めることです。実験的治療法のヒトへの使用が承認されるまでには、何年もの厳密かつ慎重な検証が必要です。詳しくは、「ポンペ病における医療の進歩」と題した Pompe Connections のパンフレットをご覧ください。

Q ポンペ病に対する ERT と Myozyme の臨床試験はいつ始まったのですか？

A ERT の安全性と有効性を試験する臨床試験は、1999 年にウサギのミルク由来の遺伝子導入製剤で始められました。Genzyme 社は 2003 年にポンペ病患者で Myozyme の臨床試験を開始しました。総合的にこれらの試験で、特に疾患の初期から治療を始めた場合に Myozyme がポンペ病に非常に有効であることが立証されました。これらの初期の臨床試験における乳児患者は心筋機能において大きな改善を示しました。何人かの患者は骨格筋機能も同様に改善されました。ERT を開始した乳児患者の一部はひとりで歩くことができました。しかし、筋肉がいったん重度に傷害されると完全には機能を回復できないこと、さらに薬の効果は人によって異なることを知っておくことも重要です。

Q Myozyme とは何ですか？

A Myozyme は現在唯一承認されたポンペ病の ERT 治療薬です。Myozyme は白い粉末で、溶液に溶かして体内に注入します。Myozyme には、ヒトの酵素である酸性 α グルコシダーゼ (GAA) を構成している活性物質アルグルコシダーゼ アルファが含まれています。Myozyme は処方箋がないと入手できません。

Q Myozyme は何に使われますか？

A ポンペ病の場合、あなたの体には α グルコシダーゼと呼ばれる酵素がありません。この酵素は通常グリコーゲン (炭水化物) をグルコースに分解します。この酵素がないと、グリコーゲンがある種の組織、特に心臓 (乳児に多い) と筋組織 (肺の下にある主要な呼吸筋肉である横隔膜、骨格筋など) に蓄積されます。グリコーゲンの蓄積が進むと、心臓肥大、呼吸困難、筋力の低下など、様々な症状を引き起こします。このために重い障害がおり、死期を早めることもあります。Myozyme は失われた酵素や足りない酵素を補充する酵素補充治療薬です。

Q ポンペ病患者に Myozyme をどのように投与するのですか？

A ポンペ病や同種の遺伝疾患患者の治療経験がある医師が立ち会います。通常、遺伝学者、小児科医、神経筋専門医です。

Myozyme は 2 週間に 1 回静脈内投与されます。推奨用量は体重 1 kg 当たり 20 mg です。Myozyme は小児、青少年、成人、高齢患者に投与できます。

Q Myozyme にはどのような作用がありますか？

A Myozyme によって失われている酵素が供給されます。患者に点滴すると、血流に乗り、血管バリアを通過して体の組織間隙と呼ばれる部分に入ります。Myozyme の最終到達点はライソゾームと呼ばれる筋細胞の微細部分（いわゆる細胞内オルガネラ）です。ライソゾームにはグリコーゲンが蓄積されています。Myozyme がライソゾームに到達すると、失われている自然の酵素αグルコシダーゼの役割をします。つまり、蓄積されたグリコーゲンをグルコースに分解します。

Q Myozyme はどのように製造されるのですか？

A Myozyme はチャイニーズハムスターの卵巣（CHO）の細胞株を使い DNA 組換え技術によって製造されます。CHO 細胞株は 15 年以上にわたってバイオ医薬品の製造に使用されており、この 1 年だけでも 100 万人以上の患者が CHO 細胞から製造された薬を使用しています。アミノ酸配列はヒトの酸性αグルコシダーゼ（GAA）の一般的な形態と同じです。Myozyme のロットは全ていくつもの品質管理試験を受け、一定した品質が確認されてから出荷されます。製造工程が終わったら、患者が治療を受ける各国のしかるべき流通経路を通じて Genzyme 社が Myozyme を直接出荷します。

酵素補充治療薬の製造工程についての詳細は、www.pompe.com をご覧ください。製造工程が詳しく説明されています。

本発行物は扱っている事柄に関する一般情報を提供するように作成されています。International Pompe Association が医療などの専門サービスを提供していないという理解のもと、International Pompe Association による公共サービスとして本発行物が提供されています。医療は常に変化する科学です。診療においては人的ミスや変更が発生するため、このような複雑な資料の正確さを保証することは不可能です。本発行物の情報については別の情報源、特にかかりつけの医師に確認することが必要です。Myozyme の効果は人によって異なることに留意してください。