



Información sobre la terapia de sustitución enzimática

Como persona afectada por la enfermedad de Pompe, te gustaría saber todo lo posible sobre el tratamiento que puedes recibir. La terapia de sustitución enzimática (TSE), (ERT, siglas en inglés), con Myozyme es el resultado de varios años de investigación y desarrollo científico. Muchos profesionales sanitarios, expertos científicos y pacientes (gracias a su participación en ensayos clínicos) del mundo entero han contribuido en el desarrollo de este medicamento. Este folleto ofrece una visión de lo que es una terapia de sustitución enzimática y de cómo funciona Myozyme en el cuerpo humano.



P ¿Qué es una terapia de sustitución enzimática?

R Una terapia de sustitución enzimática es un tratamiento médico que sustituye una enzima deficiente o ausente.

En el caso de la enfermedad de Pompe una de las enzimas lisosomales, llamada alfa - glucosidasa o GAA es deficiente o inexistente. Como resultado el glucógeno se acumula en los lisosomas de la célula. Este fenómeno se observa normalmente en el tejido muscular del cuerpo, por ejemplo en el músculo cardíaco, los músculos respiratorios, el músculo esquelético y los

músculos lisos (músculos presentes en los vasos sanguíneos, la vejiga o el tubo digestivo).

Con la TSE, terapia de sustitución enzimática, un paciente afectado por la enfermedad de Pompe recibe una cantidad regular de la enzima deficiente alfa glucosidasa GAA, utilizando una forma genéticamente modificada de la enzima. La terapia enzimática se administra por vía intravenosa (a través de la circulación sanguínea). La enzima es transportada hasta los músculos y descompone el glucógeno que provoca los daños cuando se acumula en las células.



Otros nombres para la enfermedad de Pompe

Deficiencia de alfa-glucosidasa ácida, deficiencia de maltasa ácida, glucogenosis tipo II, deficiencia lisosomal de alfa glucosidasa.

Información sobre la terapia de sustitución enzimática (continuar)

La terapia de sustitución enzimática es un tratamiento de por vida administrado a intervalos regulares (en el caso de la enfermedad de Pompe, dos veces al mes). La dosis total depende del peso del paciente.

Las TSE están disponibles también para otras enfermedades lisosomales de depósito como la de Gaucher, Fabry y las Mucopolisacaridosis MPS (I, II y VI).

P ¿Cuál es el proceso para desarrollar nuevos tratamientos?

R El proceso de desarrollo de nuevos tratamientos para las enfermedades comienza en el laboratorio donde los investigadores comprueban sus teorías. A esta fase le sigue un estudio en animales y si todo va bien se comienzan estudios de investigación en seres humanos llamados *ensayos clínicos*. El objetivo de estos estudios es reunir información sobre la seguridad y eficacia del tratamiento. Hacen falta muchos años de estrictas y cuidadas pruebas antes de que un tratamiento experimental sea aprobado para utilizarlo en seres humanos. Para saber más sobre este tema véase el folleto de Pompe Connections titulado “*Progresos Médicos en la Enfermedad de Pompe*”.

P ¿Cuándo comenzaron los ensayos clínicos de la terapia de sustitución enzimática (TSE) con Myozyme para tratar la enfermedad de Pompe?

R Los ensayos clínicos para determinar la seguridad y la eficacia de la TSE en la enfermedad de Pompe comenzaron en el año 1999 con un producto transgénico obtenido de la leche de coneja. Genzyme comenzó los ensayos clínicos con Myozyme en pacientes afectados por la enfermedad de Pompe en el año 2003. En su conjunto los ensayos demostraron que el efecto de Myozyme era muy favorable para los pacientes afectados por la enfermedad de Pompe, particularmente cuando el tratamiento se aplicaba al principio de la evolución de la enfermedad de Pompe. En el transcurso de los ensayos los bebés afectados por la enfermedad de Pompe presentaron una mejoría notable de la función del músculo cardíaco. Varios pacientes mostraron que la función del músculo esquelético mejoraba también. Algunos de los niños que recibieron TSE comenzaron a caminar de forma autónoma. Sin embargo, es importante recordar que una vez que los músculos están severamente dañados, no pueden recuperar su función completamente y que la eficacia del medicamento varía de una persona a otra.

Información sobre la terapia de sustitución enzimática (continuar)

P ¿Qué es Myozyme?

R Myozyme es actualmente el único tratamiento de TSE aprobado para la enfermedad de Pompe. Myozyme está compuesto por un polvo blanco disuelto en un suero para infusión que se administra después al paciente por vía intravenosa. Myozyme contiene la sustancia activa alfa glucosidasa, que consiste en la enzima humana alfa glucosidasa (GAA). Myozyme sólo puede obtenerse por prescripción médica.

P ¿Para qué se utiliza Myozyme?

R Si padeces la enfermedad de Pompe, tu organismo presenta un déficit de la enzima llamada alfa glucosidasa. Esta enzima es la que descompone el glucógeno (un carbohidrato) en glucosa. Si dicha enzima falta el glucógeno se acumula en ciertos tejidos, particularmente en el corazón (más frecuente en los casos de Pompe infantil) y en el tejido muscular (incluyendo el diafragma, el principal músculo respiratorio situado bajo los pulmones y también el músculo esquelético). La acumulación progresiva del glucógeno desencadena un amplio abanico de signos y síntomas propios de la enfermedad, entre ellos se encuentran un aumento del tamaño del corazón, dificultades respiratorias y debilidad muscular. Todo esto puede derivar en una invalidez severa o incluso en una

muerte prematura. Myozyme es una terapia de sustitución enzimática que reemplaza la enzima deficiente o ausente.

P ¿Cómo se administra Myozyme a los pacientes de Pompe?

R El tratamiento con Myozyme debe ser supervisado por un médico con experiencia en el seguimiento de pacientes afectados por la enfermedad de Pompe o en otras enfermedades genéticas del mismo tipo. Normalmente suele ser un genetista, un pediatra o un neurólogo.

Myozyme se administra mediante perfusión intravenosa (en una vena) una vez cada 2 semanas. La dosis recomendada es de 20mg/kg de peso corporal. Myozyme se puede administrar a niños, adolescentes, adultos y personas mayores.

P ¿Cómo funciona Myozyme?

R Myozyme aporta al organismo la enzima que le falta. Una vez que se introduce en el organismo del paciente, Myozyme viaja a través de la circulación sanguínea, pasa la barrera de los vasos sanguíneos y llega a un lugar denominado "espacio intersticial". El destino final de Myozyme es la región microscópica (o sub-organela) de la célula muscular llamada lisosoma. El lisosoma es el lugar donde se acumula el glucógeno. Cuando Myozyme

Información sobre la terapia de sustitución enzimática (continuar)

llega al lisosoma, realiza la función de la enzima natural ausente, alfa glucosidasa. Es decir, Myozyme descompone el glucógeno acumulado en glucosa.

Para obtener más información sobre el proceso de fabricación de la terapia de sustitución enzimática, consulta la página web www.pompe.com donde encontrarás una explicación más detallada de las etapas del proceso de fabricación.

P ¿Cómo se produce?

R Myozyme se produce mediante una técnica de DNA recombinante que utiliza células obtenidas de Ovarios de Hamster Chino (en inglés: **C**hinese **H**amster **O**varycells - CHO). Este tipo de células (CHO) se han utilizado para fabricar productos biofarmacéuticos desde hace 15 años, y alrededor de un millón de pacientes han recibido terapias obtenidas de CHO a lo largo del año pasado.

La secuencia del aminoácido es idéntica a la enzima humana alfa glucosidasa (GAA). Cada lote de Myozyme se somete a una serie de controles exhaustivos para asegurar la absoluta calidad del producto antes de estar lista para su distribución. Una vez que el proceso de fabricación se completa, Myozyme se distribuye directamente a través de Genzyme y los canales apropiados de cada país en que los pacientes reciben el tratamiento.

Esta publicación tiene como objetivo difundir información general sobre los temas que se tratan. Se distribuye como un servicio público de la Asociación Internacional de Pompe, esta asociación no ofrece servicios médicos ni otro tipo de servicios profesionales. La medicina es una ciencia en continua evolución. El error humano y los cambios en la práctica impiden garantizar una precisión absoluta en temas tan complejos. Estas informaciones deben confirmarse con otras fuentes, principalmente con tu médico. Por favor, recuerda que la eficacia de Myozyme varía de una persona a otra.