



Enzim yerine koyma tedavisi ve Myozyme hakkında

Pompe hastalığı bulunan bir kişi olarak, alabileceğiniz tedavi hakkında olabildiğince fazla bilgi edinmek istersiniz. Myozyme ile enzim yerine koyma tedavisi (EYT), yıllarca sürdürülen bilimsel araştırma ve geliştirmenin sonucunu temsil etmektedir. Dünyanın her yerinde çok sayıda sağlık meslek mensubu, bilimsel uzman ve hasta (klinik araştırmalara katılarak) bu ilacın geliştirilmesine katkıda bulunmuştur. Bu kitapçık, enzim yerine koyma tedavisinin ne olduğuna ve Myozyme'in insan vücudunda nasıl işlev gördüğüne ilişkin ayrıntılı bilgiler sunmaktadır.



S Enzim yerine koyma tedavisi nedir?

C Enzim yerine koyma tedavisi, yetersiz olan ya da bulunmayan bir enzimin yerine koyulduğu tıbbi bir tedavidir.

Pompe hastalığı söz konusu olduğunda, lizozom enzimlerinden biri olan asit alfa-glukozidaz ya da GAA enzimi yetersizdir ya da bulunmamaktadır. Bunun bir sonucu olarak, hücredeki lizozom içinde glikojen birikmektedir. Bu çoğunlukla vücutta kalp, solunum, iskelet ve düz kaslar (kan damarları, mesane veya mide-bağırsak yolunda bulunan kaslar) gibi kas dokusunda görülmektedir.

Enzim yerine koyma tedavisiyle, Pompe hastalığı bulunan bir hasta, genetik olarak tasarılanmış bir enzim formunu kullanarak yetersiz GAA enzimini düzenli miktarlarda almaktadır. Bu enzim tedavisi damar içine (kan akımı yoluyla) uygulanmaktadır. Enzim kaslara ulaşmakta ve hücre içinde biriktiğinde hasara yol açan glikojeni parçalamaktadır.

Enzim yerine koyma tedavisi, düzenli aralıklara (örneğin, ayda iki kez) verilen, yaşam boyu devam eden bir tedavidir. Toplam doz, hastanın kilosuna bağlı olarak değişmektedir.



Pompe hastalığının diğer adları

Asit alfa-glukozidaz yetersizliği, asit maltaz yetersizliği (AMY), tip II glikojen depo hastalığı (GDH), glikojenez II ve lizozomal alfa-glukozidaz yetersizliği.

Enzim yerine koyma tedavisi ve Myozyme hakkında (devam)

Enzim yerine koyma tedavisi ayrıca, Gaucher hastalığı, Fabry hastalığı ve MPS hastalıkları (I, II & VI) gibi diğer bazı lizozomal depo hastalıkları için de kullanılmaktadır.

S Yeni tedavilerin geliştirilme süreci nedir?

C Hastalıklar için yeni tedavilerin geliştirilme süreci, araştırmacıların teorilerini test ettiği laboratuvarlarda başlamaktadır. Bunu, hayvanlarda yürütülen araştırmalar ve bu araştırmaların iyi gitmesi durumunda, insanlarda yürütülen ve *linik çalışmalar* olarak adlandırılan araştırmalar izlemektedir. Bu araştırmaların amacı, tedavinin güvenilirliği ve ne kadar iyi etki ettiği konusunda bilgi toplamaktır. Deneysel bir tedavinin insanlarda kullanım için onaylanması, uzun yıllar süren çok titiz ve dikkatli testlerin yapılmasını gerektirmektedir. Bu konuda daha fazla bilgi edinmek için, *'Pompe Hastalığında Tıbbi Gelişmeler'* başlıklı Pompe Connections kitapçığını okuyunuz.

S Pompe hastalığında enzim yerine koyma tedavisi ve Myozyme kullanımına ilişkin klinik çalışmalar ne zaman başladı?

C Pompe hastalığında enzim yerine koyma tedavisinin güvenilirlik ve etkililiğini araştıran klinik çalışmalar, tavşan sütünden bir transgenik ürünün elde

edildiği 1999 yılında başlamıştır. Genzyme, Pompe hastalarında Myozyme kullanımına ilişkin klinik çalışmaları 2003 yılında başlamıştır. Genel olarak bu çalışmalar, Myozyme'ın, Pompe hastalığında kullanıldığında, özellikle de hastalık sürecinin erken evresinde kullanıldığında büyük yarar sağladığını göstermiştir. Erken dönemdeki bu çalışmalarda bebek hastalar kalp kası işlevinde önemli iyileşmeler göstermiştir. Birçok hasta iskelet kası işlevinde da iyileşme sağlamıştır. Enzim yerine koyma tedavisi başlanan bebek hastalardan bazıları bağımsız olarak yürümeye başlamıştır. Kuşkusuz, kaslar ileri derecede hasar gördüğünde işlevini tamamen geri kazanamayacağı ve ilacın etkililiğinin kişiden kişiye farklılık gösterdiği unutulmamalıdır.

S Myozyme nedir?

C Myozyme şu an Pompe hastalığı için onaylanmış bulunan tek enzim yerine koyma tedavisidir. Myozyme, çözülerek vücut içine zerk edilen bir çözelti haline gelen beyaz bir tozudur. Myozyme, insan enzimi asit alfa-glukozidazdan (GAA) oluşan aglukozidaz alfa etkin maddesini içermektedir. Myozyme yalnızca reçete ile edinilebilmektedir.

Enzim yerine koyma tedavisi ve Myozyme hakkında (devam)

S Myozyme nerelerde kullanılmaktadır?

C Eğer Pompe hastalığınız varsa, vücudunuzda alfa-glukozidaz adı verilen bir enzim yetersizdir. Bu enzim normal olarak glikojeni (bir karbonhidrat) parçalayarak glukozu dönüştürmektedir. Eğer bu enzim bulunmuyorsa, belli dokularda, özellikle de kalbiniz (bebeklerde daha yaygın) ve kas dokunuzda (diyafram, akciğerler altındaki ana solunum kası ve iskelet kasları dahil) glikojen birikmektedir. Bu ilerleyici glikojen birikimi kalp büyümesi, solunum güçlükleri ve kas zayıflığı gibi bir dizi belirti ve semptomlara neden olmaktadır. Bu da ağır engellilik ve hatta erken ölüme yol açabilmektedir. Myozyme, yetersiz olan ya da bulunmayan enzimin yerini alan bir enzim yerine koyma tedavisidir.

S Myozyme Pompe hastalarına nasıl verilmektedir?

C Myozyme tedavisi, Pompe hastalığı veya aynı türden diğer kalıtsal hastalıkları olan hastaların tedavisinde deneyimli bir hekimin gözetiminde yürütülür. Bu hekim çoğunlukla bir Genetikçi, Pediatrist veya Nöromüsküler uzmanıdır.

Myozyme, her 2 haftada bir verilen damar içi infüzyon şeklinde kullanılır. Önerilen doz 20 mg/kg vücut ağırlığıdır. Myozyme çocuklara, ergen, erişkin veya yaşlı hastalara uygulanabilir.

S Myozyme nasıl işlev görmektedir?

C Myozyme sizde yetersiz olan enzimi size sağlamaktadır. Hastanın damar içine uygulandığında, kan akımıyla yol alıp kan damarı bariyerinden geçer ve vücudun interstisyel boşluk adı verilen bir alanına girer. Myozyme'in son varış yeri, lizozom adı verilen bir kas hücresinin mikroskobik bölgesidir (veya sub-organel). Lizozom glikojenin biriktiği yerdir. Myozyme lizozoma vardığında, bulunmayan doğal enzim alfa-glukozidazın görevini üstlenir. Yani, glikojen birikimini parçalayarak glukozu dönüştürür.

S Myozyme nasıl üretilmektedir?

C Myozyme, bir Çin Hamsteri Yumurtalık (CHO) hücre dizisinin kullanıldığı rekombinant DNA teknolojisiyle üretilmektedir. Bu CHO hücre dizisi 15 yılı aşkın süredir biyolojik ilaçların üretiminde kullanılmaktadır ve yalnızca geçen yıl boyunca 1 milyondan fazla hasta CHO hücrelerinde üretilen ilaçlarla tedavi edilmiştir. Amino asit dizilimi açısından, yaygın olarak bulunan insan formu enzim asit alfa-glukozidaz (GAA) ile tamamen aynıdır. Her bir Myozyme serisi tutarlı kaliteyi doğrulamak üzere dağıtımına verilmeden önce kapsamlı bir dizi kalite kontrolünden geçirilmektedir. Üretim süreci tamamlandığında, Myozyme hastaların tedavi gördüğü her bir ülkeye uygun kanallar aracılığıyla doğrudan Genzyme tarafından dağıtılmaktadır.

Enzim yerine koyma tedavisi ve Myozyme hakkında (devam)

Enzim yerine koyma tedavisine ilişkin üretim süreci hakkında daha fazla bilgi almak için, lütfen bu üretim sürecinin daha ayrıntılı olarak açıklandığı www.pompe.com sitesini ziyaret ediniz.

Bu yayın, kapsanan konuyla ilgili genel bilgi sağlamak amacıyla tasarlanmıştır. Uluslararası Pompe Derneği tarafından bir kamu hizmeti olarak dağıtılmaktadır ve Uluslararası Pompe Derneği, tıbbi veya diğer mesleki hizmetler sunma amacını taşımamaktadır. Tıp sürekli değişmekte olan bir bilimdir. İnsan hatası ve uygulamadaki değişiklikler, böylesi karmaşık materyallerin kesin doğruluğunu garanti etmeyi olanaksız kılmaktadır. Bu bilgilerin diğer kaynaklar, özellikle de hastanın kendi hekimi tarafından doğrulanması gerekmektedir. Myozyme'ın etkililiğinin kişiden kişiye farklılık gösterdiğini lütfen unutmayınız.