



Over enzym vervangende therapie en Myozyme

U wilt waarschijnlijk zoveel mogelijk te weten komen over de behandeling die u kunt krijgen. Enzym vervangende therapie met Myozyme is het resultaat van jarenlang wetenschappelijk onderzoek en ontwikkeling. Veel medici, wetenschappers en patiënten (door hun deelname aan klinische studies) over de gehele wereld hebben bijgedragen aan de ontwikkeling van dit medicijn. Deze publicatie biedt u inzicht in wat enzym vervangende therapie is en hoe Myozyme werkt in het menselijk lichaam.



V Wat is enzym vervangende therapie?

A Enzym vervangende therapie is een medische behandeling die een niet goed werkend of afwezig enzym vervangt. In het geval van de ziekte van Pompe is één van de lysosomale enzymen namelijk zure alpha-glucosidase of GAA onvoldoende of niet aanwezig. Hierdoor stapelt glycogeen zich op in de lysosomen in de cel. Dit vindt vooral plaats in het spierweefsel van het lichaam zoals hart, ademhaling, skelet en zachte spieren (spieren in de bloedvaten, blaas of spijsverteringsorganen zoals de darmen). Met enzym vervangende therapie

ontvangt een patiënt met de ziekte van Pompe bepaalde hoeveelheden van het ontbrekende enzym alpha-glucosidase (GAA). Dit enzym wordt met behulp van genetische modificatie gemaakt. Het enzym wordt intraveneus (via de bloedbaan) toegediend. Het enzym verplaatst zich via het bloed naar de spieren en breekt daar het glycogeen af dat schade veroorzaakt als het zich opstapelt in de cellen.

Enzym vervangende therapie is een levenslange behandeling die bestaat uit de regelmatige toediening (bijvoorbeeld, twee keer per maand) van het ontbrekende enzym. De totale dosis is gebaseerd op het gewicht van de patiënt.

Andere namen voor de ziekte van Pompe

Zure alpha-glucosidase deficiëntie, Zure maltase deficiëntie, Glycogeen stapelingsziekte type II, Glycogenose II en Lysosomale alpha-glucosidase deficiëntie.

De kenmerken en symptomen van de ziekte van Pompe (vervolg)

Enzym vervangende therapie is niet alleen beschikbaar voor de ziekte van Pompe, maar is ook beschikbaar voor andere lysosomale stapelingsziekten zoals de ziekte van Gaucher, de ziekte van Fabry en MPS ziekten (type I, II & VI).

V Wat is het proces voor de ontwikkeling van een nieuw medicijn?

A De ontwikkeling van een nieuw medicijn begint in het laboratorium waar onderzoekers hun theorieën testen. Dit wordt gevolgd door studies met dieren. Als deze goed gaan, wordt het medicijn bij mensen getest in zogenaamde *klinische studies*. Het doel van deze studies is om informatie te krijgen over de veiligheid en de werkzaamheid van het medicijn. Het duurt vele jaren van strikt en zorgvuldig testen voordat een experimenteel medicijn wordt goedgekeurd voor gebruik bij mensen. Om hier meer over te weten te komen, kunt u de publicatie *‘Medische ontwikkelingen bij de ziekte van Pompe’* in de Pompe Connections lezen.

V Wanneer zijn de klinische studies voor de behandeling met enzym vervangende therapie en Myozyme bij de ziekte van Pompe begonnen?

A Klinische studies naar de veiligheid en de effectiviteit van enzym vervangende therapie bij de ziekte van Pompe zijn begonnen in 1999 met een transgeen product verkregen uit konijnenmelk. Genzyme begon klinische

studies met Myozyme bij Pompe patiënten in 2003. Deze studies lieten zien dat Myozyme grote voordelen biedt bij de ziekte van Pompe, met name als er in een vroeg stadium van de ziekte gestart wordt. Baby's met de ziekte van Pompe vertoonden ondermeer grote verbeteringen in de hartspierfunctie. Daarnaast ontwikkelden een aantal patiënten ook een verbeterde skeletspier functie. Enkele baby's die enzym vervangende therapie kregen, begonnen zonder hulp te lopen. Het is echter wel belangrijk te weten dat wanneer de spieren ernstig beschadigd zijn, ze waarschijnlijk niet hun volledige spierfunctie kunnen terugkrijgen en dat de effectiviteit van het medicijn van persoon tot persoon varieert.

V Wat is Myozyme?

A Myozyme is op dit moment de enige goedgekeurde enzym vervangende therapie voor de ziekte van Pompe. Myozyme bestaat uit een wit poeder dat opgelost wordt in een vloeistof om het via een infuus toe te kunnen dienen. Myozyme bevat de actieve substantie zure al glucosidase alfa dat bestaat uit het menselijk enzym zure alpha-glucosidase (GAA). Myozyme kan alleen op recept worden verkregen.

V Waar wordt Myozyme voor gebruikt?

A Als u de ziekte van Pompe heeft, heeft uw lichaam een tekort aan het enzym alpha-glucosidase. Dit enzym

De kenmerken en symptomen van de ziekte van Pompe (vervolg)

breekt normaal gesproken glycogeen (een koolhydraat) af tot glucose. Als dit enzym niet aanwezig is, stapelt glycogeen zich op in bepaald weefsel, met name in het hart (dit gebeurt vooral bij baby's) en het spierweefsel (waaronder het middenrif, de grootste ademhalingspier onder de longen en de skeletspieren). De voortdurende stapeling van glycogeen veroorzaakt een groot aantal kenmerken en symptomen zoals een vergroot hart, ademhalingsproblemen en spierzwakte. Dit kan tot ernstige invaliditeit en zelfs tot een vroegtijdige dood leiden. Myozyme is een enzym vervangende therapie die het ontbrekende of niet goed werkende enzym vervangt.

V Hoe wordt Myozyme aan Pompe patiënten toegediend?

A De behandeling met Myozyme vindt plaats onder leiding van een arts met ervaring in het behandelen van patiënten met de ziekte van Pompe of andere gelijksoortige erfelijke aandoeningen. Dit is normaal gesproken een kinderarts of een neuroloog.

Myozyme wordt elke twee weken met een infuus intraveneus (via de bloedbaan) toegediend. De aanbevolen dosering is 20 mg/kg lichaamsgewicht. Myozyme mag zowel aan kinderen, jongeren, volwassenen als aan ouderen worden toegediend.

V Hoe werkt Myozyme?

A Myozyme voorziet u van het enzym dat u mist. Vanaf het moment dat het toegediend is aan een patiënt wordt het enzym door de bloedbaan getransporteerd, het passeert de bloedvat barrière en arriveert zo in een gebied van het lichaam dat de interstitiële (tussenliggende) ruimte genoemd wordt. De uiteindelijke bestemming van Myozyme is het microscopische gebied (of suborganel) van de spiercel dat het lysosoom wordt genoemd. Het lysosoom is het gebied waar het glycogeen zich opstapelt. Zodra Myozyme in het lysosoom arriveert neemt het de taak over van het afwezige natuurlijke enzym alpha-glucosidase. Dit betekent dat het de stapeling van glycogeen verminderd doordat het het glycogeen afbreekt tot glucose.

V Hoe wordt het geproduceerd?

A Myozyme wordt geproduceerd door recombinante DNA technologie waarbij gebruik gemaakt wordt van een Chinese Hamster Eicel lijn (in het engels: Chinese Hamster Ovary cell line - CHO). De CHO cellijn wordt al 15 jaar gebruikt om biopharmaceutische producten te produceren. Het afgelopen jaar hebben meer dan 1 miljoen patiënten medicijnen gebruikt die gemaakt werden uit CHO lijnen. De zure amino sequentie zoals die voorkomt in de CHO is identiek aan de algemeen voorkomende humane vorm van het enzym zure alpha-glucosidase (GAA). Voordat

De kenmerken en symptomen van de ziekte van Pompe (vervolg)

Myozyme wordt vrijgegeven voor distributie ondergaat elke productieronde van Myozyme een uitgebreide serie van kwaliteitscontrole testen om de continue kwaliteit te waarborgen. Zodra het productie proces afgerond is, wordt Myozyme, direct via de daarvoor bestaande kanalen door Genzyme naar elk land waar een patiënt behandeld wordt, verspreid.

Voor meer informatie over het productie proces van enzym vervangende therapie, kunt u www.pompe.com raadplegen waar het productie proces in meer detail wordt uitgelegd.

Deze publicatie is bedoeld om algemene informatie te verstrekken en wordt verspreid door de International Pompe Association als service, met dien verstande dat de International Pompe Association geen medische of andere professionele dienstverlening verricht. De medische wetenschap is constant in beweging en menselijke fouten en veranderingen in de praktijk maken het onmogelijk om de exacte nauwkeurigheid van zulke complexe materialen te bepalen. Bevestiging van deze informatie vanuit andere bronnen, vooral de eigen arts, is noodzakelijk.