

## Choroba Pompe'a

Choroba Pompe'a jest rzadkim dziedzicznym schorzeniem mięśni mającym jednocześnie charakter metaboliczny. W rozpoznaniu lekarskim może być określane nazwami:

- choroba z niedoboru lizosomalnej  $\alpha$ -1,4-glikozydazy,
- choroba spichrzania glikogenu typ II,
- choroba z niedoboru kwaśnej maltazy (najczęściej spotykana),
- uogólniona glikogenoza typ II.

Częstotliwość jej występowania waha się od 1:50 tysięcy do 1:100 tysięcy ludzi. Szacuje się, że w państwach Europy Zachodniej choruje na nią od 5 do 10 tysięcy osób.

Przebieg choroby charakteryzuje się postępującym osłabieniem mięśni, które między innymi powoduje problemy z oddychaniem.

Istnieją trzy kliniczne postaci choroby Pompe'a: niemowlęca, nastoletnia i dorosła (w zależności od wieku, w którym wystąpią pierwsze objawy). Wszystkie postaci charakteryzują się zróżnicowanym stopniem miopatii i różnią się czasem wystąpienia pierwszych objawów, listą organów przez nią objętych oraz tempem rozwoju.

W przypadku postaci dziecięcej pierwsze symptomy choroby pojawiają się wkrótce po urodzeniu. W przypadku postaci nastoletniej objawy mięśniowe występują w okresie od wczesnego do późnego dzieciństwa, przy czym nie występuje powiększenie mięśnia sercowego. Pacjenci dorośli (postać dorosła) dotknięci są powoli postępującą miopatią w okresie od drugiej do szóstej dekady życia.

Postępy odnotowane ostatnio w dziedzinie technologii transgenicznej przyczyniły się do przygotowania klinicznych prób leczenia chorych z postacią niemowlęcą i nastoletnią. Pierwsze pilotażowe próby są w toku ostatnich przygotowań a środowisko naukowe ma nadzieję, że wynalezienie skutecznej metody leczenia choroby Pompe'a może być bliskie.

W ciągu ostatnich dwudziestu lat Uniwersytet w Rotterdamie prowadził badania, które doprowadziły do powstania hipotezy, że dożylne podawanie pozostającej w niedoborze  $\alpha$ -glikozydazy może przynieść efekty w leczeniu objawów choroby.

Jedną z najnowszych metod leczenia to enzymatyczna terapia wyrównawcza. Jest efektem możliwości jakie daje nowoczesna biotechnologia. Po udanym sklonowaniu genu  $\alpha$ -glikozydazy naukowcy z Rotterdamu rozpoczęli poszukiwania producenta, a zarazem partnera, który podjąłby się wytwarzania ludzkiej  $\alpha$ -glikozydazy. Wyzwanie to podjęła firma Pharming - światowy lider w produkcji protein terapeutycznych za pomocą obróbki mleka transgenicznego. Stworzono bazę produkcji, którą stanowiły transgeniczne króliki zdolne do wytwarzania w swoim mleku dużej ilości ludzkiej  $\alpha$ -glikozydazy. Kolejnym etapem było nawiązanie ścisłej współpracy z firmą Genzyme Corporation - głównym producentem na światowym rynku biotechnologii. Nastąpiło to w 1998 roku a celem współpracy jest produkcja skutecznego leku.

Badania prowadzone przez Uniwersytet w Rotterdamie były przez cały czas silnie stymulowane przez chorych i ich stowarzyszenia. Do ścisłej współpracy doszło między Holenderskim Stowarzyszeniem Chorób Mięśni VSN i firmą Pharming. Nabywanie udziałów w firmach farmaceutycznych i biotechnologicznych przez stowarzyszenia chorych jest zjawiskiem stosunkowo nowym. Akcjonariat daje chorym możliwość wglądu w strategię firmy oraz jej zarządzanie, jak i - co najważniejsze - daje prawo głosu na zebraniach udziałowców.

Trwają obecnie próby z  $\alpha$ -glikozydazą. Prowadzą je Szpital Dziecięcy Św. Zofii w Rotterdamie i Klinika Uniwersytecka w Essen w Niemczech. Wytrwałość naukowców, silne wsparcie ze strony stowarzyszeń chorych, ścisła współpraca firm Pharming i Genzyme w zakresie przygotowania na bazie  $\alpha$ -glikozydazy skutecznego leku dla cierpiących na chorobę Pompe'a pozwalają zachować optymizm.

*Źródło: "WANDA Newsbulletin 2000"*

*Tłumaczenie z języka angielskiego Jerzy Najdowski*

TZChM otrzymało interesujący list z Międzynarodowego Stowarzyszenia Chorych na Chorobę Pompe'a (IPA - International Pompe Association), które zaprasza do współpracy.

Kilka lat temu podjęte zostały w USA i Europie próby enzymatycznej terapii wyrównawczej. Oczekiwane są wyniki badań na ograniczonej liczbie pacjentów. Wcześniejsze próby w Holandii przyniosły pozytywne rezultaty (publikacja w czasopiśmie "Lancet" w 2000 roku).

W 1999 roku cztery organizacje pacjentów z różnych krajów zaczęły współpracę tworząc międzynarodowe stowarzyszenie IPA. Obecnie należy do niego 20 organizacji członkowskich z krajów Azji, Afryki, Ameryki, Europy Australii. Celem IPA jest rzetelne informowanie o chorobie Pompe'a, dostępności skutecznej i bezpiecznej terapii oraz wspieranie chorych i ich rodzin. IPA dokłada wszelkich starań, aby z leczenia mogły skorzystać wszystkie osoby dotknięte chorobą Pompe'a.

Więcej informacji o IPA można znaleźć pod internetowym adresem:  
<http://www.worldpompe.org>

*Konsultacja medyczna dr Halina Strugańska-Cynowska*

*Tłumaczenie z języka angielskiego Małgorzata Elżanowska*