

Firma Genzyme Corp. ogłosiła zatwierdzenie przez FDA leku Myozyme® (α-glukozydaza alfa), pierwszego leku stosowanego w terapii choroby Pompego.

Przyczyną choroby jest defekt genetyczny skutkujący niedoborem enzymu szlaku przemiany glikogenu - lizosomalnej α-glukozydazy. Wśród głównych objawów klinicznych choroby wymienia się ciężką (kardio-) miopatię z hipotonią i zaburzeniami oddychania oraz, u młodzieży i osób dorosłych, postępujące osłabienie mięśni.

Badania prowadzone przez Genzyme Corp trwały siedem lat. Od 2003 roku rozpoczęto testy kliniczne, w których uczestniczyło 280 pacjentów w 30 krajach z całego świata. Wykazano, że 83% pacjentów leczonych Myozyme nie wymagało oddechu wspomaganego w wieku 18 miesięcy. Dla porównania, w grupie kontrolnej jedynie 2% niemowląt przeżyło 18 miesięcy. W trakcie badania obserwowano występowanie: zaburzeń oddychania, zapaleń płuc, infekcji RSV i gorączki, które były związane z chorobą bądź bezpośrednio ze stosowaniem leku.

Jedynym znanym dotychczas działaniem niepożądanym preparatu Myozyme jest reakcja anafilaktyczna, która wystąpiła u 8/280 badanych (3%).

Edyta Tulewicz - Genetyk