



## Indicazioni, efficacia e sicurezza del trattamento con il Myozyme

*Il Myozyme è attualmente disponibile in commercio, per i pazienti con la malattia di Pompe, in molti Paesi del mondo. Per molti di noi, sapere che esiste un trattamento per combattere i sintomi della Pompe è una notizia fondamentale. Ovviamente, prima che tu possa iniziare con il Myozyme, prevedendo una terapia a lungo termine, avrai bisogno di sapere se sei un potenziale candidato e se il farmaco sarà rimborsabile. Se ti è stata diagnosticata la malattia di Pompe la risposta sarà probabilmente positiva. Naturalmente, dovrai essere informato riguardo l'effettiva efficacia e sicurezza del trattamento su di te, tuo figlio o un membro della tua famiglia. Genzyme ha condotto una serie di ricerche ed analisi cliniche per valutare la sicurezza e l'efficacia del Myozyme, ed ha in corso diversi studi per continuare le indagini relative al trattamento. Questo manuale ti fornirà alcune informazioni per aiutarti a prendere una decisione riguardo all'eventuale inizio della terapia.*



### **D** Chi dovrebbe ricorrere al Myozyme?

**R** Il Myozyme è il farmaco utilizzato per la terapia enzimatica sostitutiva (ERT) nella malattia di Pompe. In Europa il foglietto illustrativo del Myozyme così segnala: "il Myozyme è indicato per la terapia enzimatica sostitutiva di lunga durata in pazienti con una diagnosi confermata della malattia di Pompe

(deficienza dell'acido alfa glucosidasi). I benefici del Myozyme utilizzati su pazienti con le manifestazioni tardive non sono stati stabiliti.

Negli Stati Uniti il Myozyme è così etichettato: *il Myozyme (alfa-alfaglicosidasi) è indicato per un uso su pazienti affetti dalla malattia di Pompe. E' stato dimostrato che il Myozyme è in grado di incrementare l'autonomia*

#### **Altre definizioni della Malattia di Pompe**

Deficit di alfa-glucosidase acida, deficit di maltasi acida, malattia da accumulo di glicogeno di Tipo II.

## Indicazioni, efficacia e sicurezza del trattamento con il Myozyme (continua)

---

*respiratoria in pazienti con la forma infantile se confrontati con quelli non trattati, mentre l'uso di Myozyme in pazienti con altre forme della malattia di Pompe non è stato adeguatamente studiato per garantire sicurezza ed efficacia.*

In Canada la definizione del trattamento è simile a quella statunitense.

### **D** Quali sono i risultati della sperimentazione clinica del Myozyme?

**R** Sono state condotte sperimentazioni cliniche sia sui bambini che su pazienti adulti. Il risultato di questi studi ha portato all'approvazione del Myozyme nell'Unione Europea, negli Stati Uniti e in Canada, e questi stessi risultati saranno utilizzati per sostenere l'approvazione del trattamento anche in altri Paesi, nei prossimi anni.

Uno studio pilota iniziato nel 2003 è stato di particolare importanza per dimostrare l'efficacia e la sicurezza del Myozyme. In questo trial, l'83% dei pazienti trattati col Myozyme è sopravvissuto ed ha raggiunto l'autonomia respiratoria a 18 mesi di età, in confronto al 2% dei pazienti del gruppo storico. Sono stati reclutati 18 bambini affetti dalla malattia di Pompe. Questi pazienti hanno cominciato a ricevere il trattamento più o meno al 6° mese di età. Circa il 39% dei pazienti trattati col Myozyme ha manifestato reazioni alle infusioni, la maggior parte delle quali molto lievi, facilmente controllabili. Solo 2

pazienti hanno manifestato reazioni più serie.

In una seconda sperimentazione, 21 bambini più grandi con uno stadio più avanzato della malattia (da 6 mesi ai 3 anni e mezzo di età) hanno ricevuto 20 mg/kg dell'enzima di Myozyme ogni 2 settimane per 52 settimane (26 infusioni). Dopo le 52 settimane di trattamento i risultati hanno mostrato un tasso di sopravvivenza del 73% rispetto al tasso del 37% di un altro gruppo campione non sottoposto al trattamento. 10 pazienti indipendenti da supporti invasivi per la respirazione prima dell'inizio del trattamento, hanno mantenuto questa condizione anche dopo le 52 settimane. Per ulteriori informazioni relative alla sperimentazione clinica del Myozyme, visita il sito [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov) oppure [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org).

### **D** Quanto è efficace il Myozyme?

**R** La grande maggioranza dei bambini con la malattia di Pompe trattati col Myozyme hanno mostrato progressi nelle funzioni cardiache insieme a miglioramenti e stabilizzazione dei parametri di crescita. Le risposte motorie e respiratorie al trattamento sono state diverse. I piccoli pazienti che hanno manifestato miglioramenti motori, hanno mostrato maggiori reazioni nelle funzioni dei quadricipiti, con un minor contenuto di glicogeno, all'inizio della sperimentazione.

## Indicazioni, efficacia e sicurezza del trattamento con il Myozyme (continua)

---

Una grande percentuale di pazienti con i migliori risultati motori manifesta anche stabilità o progressi nei parametri di crescita (specialmente del peso). La maggior parte dei bambini con miglioramenti motori o relativi a parametri considerati prima della sperimentazione, mostrano una inversione della cardiomiopatia (un deficit del muscolo cardiaco).

I risultati degli esami indicano che più precocemente viene diagnosticata la malattia e iniziato il trattamento ai piccoli pazienti, migliori saranno i risultati.

**D** Quanto è sicuro il trattamento con il Myozyme? (vedi anche il paragrafo “Precauzioni per la terapia”)

**R** Non sono stati condotti finora esami finalizzati a determinare come il Myozyme possa interagire con altri medicinali. Comunque, dal momento che il Myozyme non è che una proteina ricombinante umana, è improbabile che ci possano essere interazioni tra farmaci.

Non sono stati effettuati studi per dimostrare la possibilità di guidare veicoli o utilizzare altre macchine durante il trattamento.

Non sono stati effettuati studi per dimostrare l'effetto della combinazione fra uso di alcool e Myozyme.

Myozyme non dovrebbe essere usato durante la gravidanza se non in caso di estrema necessità. È consigliabile interrompere l'allattamento durante il trattamento poiché l'alfaglicosidasi potrebbe essere contenuto nel latte materno.

Altri trattamenti medici dovrebbero poter essere tranquillamente utilizzati durante la somministrazione del Myozyme. Per informazioni più dettagliate sui possibili effetti collaterali del Myozyme visita i seguenti siti:

Se vivi in Europa, visita:

[www.emea.eu.int/humandocs/Humans/EPAR/myozyme/myozyme.htm](http://www.emea.eu.int/humandocs/Humans/EPAR/myozyme/myozyme.htm) (Per leggere il foglietto illustrativo in lingua italiana posizionati sul quadratino blu corrispondente alla sigla “IT”.)

Se vivi negli Stati Uniti o in altri Paesi non europei, visita

[www.accessdata.fda.gov/scripts/cder/drgsatfda/index.cfm?fuseaction=Search.LaBelApprovalHistory](http://www.accessdata.fda.gov/scripts/cder/drgsatfda/index.cfm?fuseaction=Search.LaBelApprovalHistory)

---

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall'International Pompe Association, fermo restando che l'International Pompe Association non si impegna a fornire prestazioni mediche o altri servizi professionali. La medicina è una scienza in costante evoluzione. L'errore umano e i cambiamenti della prassi medica non consentono di garantire la precisione di materiali che trattano una materia così complessa. Le presenti informazioni devono essere pertanto confermate da altre fonti, in particolare fonti mediche.