

# Substratreduktionstherapie bei der Pompe-Krankheit – wie wirkt sie?

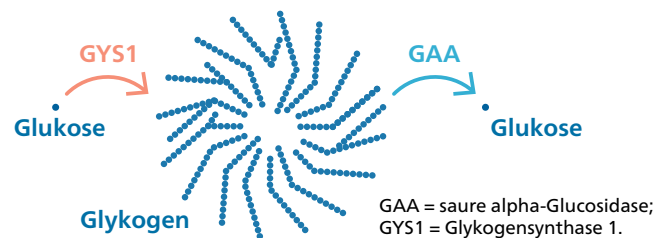
**Bei der Pompe-Krankheit schädigt die Glykogenspeicherung die Muskelfasern.**

Der Körper speichert überschüssige Glukose aus der Nahrung zur späteren Verwendung in Form von Glykogen. Es dient als schnelle Energiereserve und setzt Glukose bei Bedarf frei, wenn die Zellen Energie benötigen. Bei der Pompe-Krankheit schädigt die Glykogenspeicherung die Muskelfasern und führt zu Schwäche, Herzproblemen und Atembeschwerden.

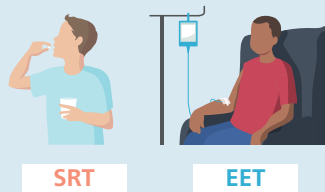


**2 Schlüsselenzyme halten die Glykogenproduktion normalerweise im Gleichgewicht.**

Gesunde Muskelfasern produzieren und bauen Glykogen nach Bedarf mithilfe von Enzymen ab. Das Enzym GYS1 wandelt überschüssige Glukose in Glykogen um. Das Enzym GAA baut Glykogen ab, sobald Glukose benötigt wird. Bei der Pompe-Krankheit mangelt es an ausreichend funktionsfähigen GAA-Enzymen.

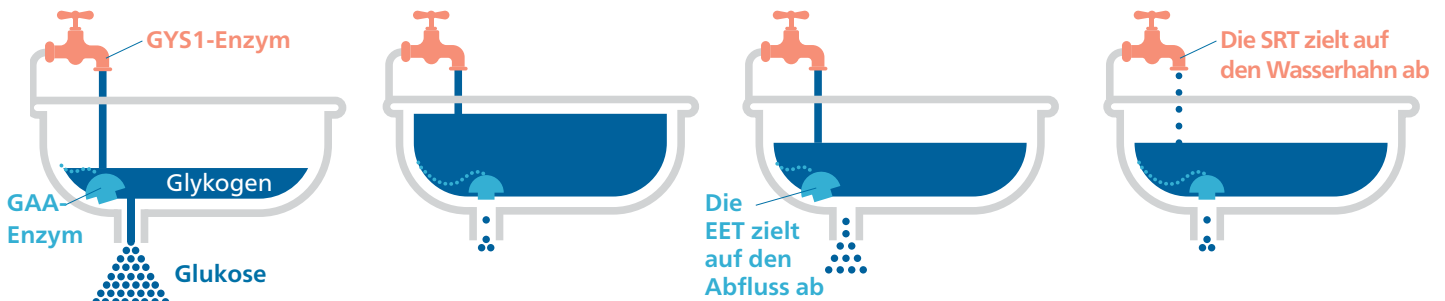


**EET und SRT zielen auf entgegengesetzte Seiten des Glykogenspeicherungsproblems ab.**



Die Enzymersatztherapie (EET) ist die derzeit zugelassene Behandlung für die Pompe-Krankheit. Sie erhöht die Menge an funktionsfähigen GAA-Enzymen, um den Glykogenabbau zu beschleunigen. Die Substratreduktionstherapie (SRT) blockiert das GYS1-Enzym, um die Glykogenspeicherung zu verlangsamen. Da die SRT auf die entgegengesetzte Seite des Glykogenspeicherungsproblems abzielt als die EET, kann sie entweder allein verabreicht oder in Kombination mit der EET wirken.

**Bildung und Abbau von Glykogen können mit dem Befüllen und Entleeren einer Badewanne verglichen werden.**



**Bei gesunden Fasern**  
Befüllen und Entleeren sind ausgeglichen, sodass die Badewanne einen gleichmäßigen Wasserstand hat.

**Bei der Pompe-Krankheit**  
Die Badewanne füllt sich weiter, weil der Abfluss fast gänzlich verschlossen ist.

**Bei alleiniger Gabe der EET**  
Der Abfluss wird geöffnet, damit das Wasser nicht überläuft, obwohl weiterhin gleichmäßig Wasser aus dem Wasserhahn fließt.

**Bei alleiniger Gabe der SRT**  
Das Wasser fließt langsamer aus dem Wasserhahn, damit das Wasser nicht überläuft, obwohl der Abfluss fast gänzlich verschlossen bleibt.

**SHIONOGI, ein forschungsorientiertes Pharmaunternehmen mit Schwerpunkt auf seltenen Krankheiten, untersucht, ob die SRT mit oder ohne EET zur Behandlung der Pompe-Krankheit beitragen kann.**