


Traitement enzymatique substitutif (TES)

Le TES est un traitement médical au cours duquel on remplace une enzyme chez des patients chez qui celle-ci est déficiente ou absente. Dans le cas de la maladie de Fabry, l'enzyme déficiente est l' α -galactosidase A (α -Gal A).

Le TES ne corrige pas le défaut génétique sous-jacent, mais il accroît le niveau de l'enzyme chez le patient chez qui celle-ci est déficiente. Les TES (Fabrazyme® et Replagal™), ainsi que le traitement oral par chaperon pharmacologique (Galafold™), sont tous des traitements à vie incluant l'administration de perfusions intraveineuses régulières et fréquentes de l'enzyme, et ce, deux fois par semaine tout au long de la vie du patient.

Deux médicaments ont été approuvés par Santé Canada pour le TES : Fabrazyme® et Replagal™.

Fabrazyme® (agalsidase bêta)	
Quelles sont les raisons d'utiliser ce médicament?	Fabrazyme® sert à traiter les personnes chez qui un diagnostic de la maladie de Fabry a été confirmé.
Comment agit-il?	Fabrazyme® est une forme de l'enzyme humaine α -galactosidase, laquelle peut être absente ou déficiente chez les personnes atteintes de la maladie de Fabry. Fabrazyme® remplace l'enzyme déficiente afin d'aider à traiter certains des symptômes de la maladie de Fabry. Fabrazyme® abaisse aussi les concentrations d'un matière grasse, le globotriaosylcéramide (GL-3), et ralentit l'évolution de la maladie de Fabry dans les reins, le cœur et le cerveau.
Qui peut l'utiliser?	Les personnes de 8 ans ou plus dont le diagnostic de la maladie de Fabry a été confirmé
Depuis combien de temps est-il disponible au Canada?	15 ans
Quelle est la posologie habituelle?	 1,0 mg/kg de poids corporel, en perfusion intraveineuse (i.v.), toutes les 2 semaines <ul style="list-style-type: none"> • Pour les patients <30 kg, le temps de perfusion doit être inférieur à 2 heures. • Pour les patients \geq30 kg, le temps de perfusion doit être supérieur à 1,5 heure.
Puis-je prendre ce médicament à la maison?	Oui. Consultez votre médecin pour en savoir davantage sur les perfusions à domicile.
Puis-je l'emporter en voyage?	Veuillez consulter votre spécialiste de la maladie de Fabry pour connaître vos options en ce qui a trait aux voyages.

Adapté de la monographie de produit de Fabrazyme®.


Replagal™ (agalsidase alfa)	
Quelles sont les raisons d'utiliser ce médicament?	Replagal™ est utilisé pour traiter les personnes qui ont reçu un diagnostic confirmé de la maladie de Fabry.
Comment agit-il?	Replagal™ est une alpha-galactosidase A humaine, produite dans une lignée cellulaire humaine. Elle remplace l'enzyme α -Gal A manquante ou insuffisante. Le traitement par Replagal™ s'est avéré réduire l'accumulation de GL-3 dans de nombreux types de cellules, stabiliser l'atteinte au cœur et ralentir le déclin de la fonction rénale.
Qui peut l'utiliser?	Les personnes de 7 ans ou plus qui ont reçu un diagnostic confirmé de la maladie de Fabry
Depuis combien de temps est-il disponible au Canada?	15 ans
Quelle est la posologie habituelle?	 0,2 mg/kg, administré par une perfusion i.v. de 40 minutes, toutes les 2 semaines
Puis-je prendre ce médicament à la maison?	Oui. Consultez votre médecin pour en savoir davantage sur les perfusions à domicile.
Puis-je l'emporter en voyage?	Veuillez consulter votre spécialiste de la maladie de Fabry pour connaître vos options en ce qui a trait aux voyages.

Adapté de la monographie de produit de Replagal™.

Traitement oral par chaperon pharmacologique

De nombreuses personnes atteintes de la maladie de Fabry fabriquent une certaine quantité d' α -Gal A capable de décomposer la matière grasse appelée GL-3. Cependant, en raison d'une mutation génétique, l'enzyme ne se rend pas jusqu'aux lysosomes, là où elle est nécessaire.

Galafold™ est un médicament oral à petite molécule conçu pour se lier à l' α -Gal A produite par les cellules du patient et pour la stabiliser. Il permet d'amener l' α -Gal A dans la zone de la cellule où elle dégrade le GL-3 accumulé. Cette approche est uniquement destinée aux patients porteurs de certaines mutations génétiques, connues sous le nom de « mutations réactives », car ceux-ci peuvent répondre à un traitement oral par Galafold™. Vous pouvez découvrir si votre mutation se prête à ce traitement en consultant votre spécialiste de la maladie de Fabry.

Galafold™ (migalastat)	
Quelles sont les raisons d'utiliser ce médicament?	Galafold™ est employé dans le traitement à long terme de la maladie de Fabry chez les adultes qui présentent certaines mutations (modifications) génétiques d'une enzyme appelée alpha-galactosidase A (α -Gal A). Il ne doit pas être utilisé chez les personnes atteintes de la maladie de Fabry qui présentent d'autres mutations génétiques. Votre médecin effectuera une analyse de sang pour déterminer si vous présentez ou non une mutation qui se prête à un traitement par chaperon pharmacologique.
Comment agit-il?	Galafold™ agit en corrigeant un défaut dans l'enzyme α -Gal A de sorte que l'enzyme puisse mieux travailler à réduire la quantité d'une matière grasse, appelée GL-3, qui s'est accumulée dans vos cellules et vos tissus. Cela contribue à un meilleur fonctionnement des organes touchés par la maladie de Fabry.
Qui peut l'utiliser?	Les adultes de 18 ans ou plus atteints de la maladie de Fabry présentant certaines modifications génétiques de l' α -Gal A
Depuis combien de temps est-il disponible au Canada?	2 ans
Quelle est la posologie habituelle?	 Une gélule de 123 mg tous les deux jours, au même moment de la journée  Abstenez-vous de manger pendant au moins 2 heures avant et 2 heures après avoir pris Galafold™
Puis-je prendre ce médicament à la maison?	Oui
Puis-je l'emporter en voyage?	Oui. Assurez-vous de conserver Galafold™ à température ambiante (15°C à 30°C) dans son emballage d'origine pour le protéger de l'humidité.

Adapté de la monographie de produit de Galafold™.