

## ***Le premier et unique traitement destiné aux personnes souffrant de la maladie de Hunter en Suisse***

**Swissmedic, l'Institut suisse des produits thérapeutiques, a autorisé en Suisse la commercialisation d'idursulfase sous le nom d'Elaprase, pour le traitement à long terme des patients souffrant de la maladie de Hunter (mucopolysaccharidose (MPS) de type II). Après négociations, l'Office fédéral de la santé a admis le remboursement de ce médicament par les caisses-maladie. Elaprase est fabriqué par Shire Human Genetic Therapies. En Suisse, 5 à 10 patients souffrent de MPS de type II. Depuis la découverte de cette maladie il y a cent ans, il s'agit là du premier et unique traitement à la disposition des patients souffrant de la maladie de Hunter.**

Montreux, août 2007 - athk – La maladie de Hunter est une maladie extrêmement rare, progressive et mortelle, touchant avant tout les hommes. Les symptômes se manifestent dès la 3<sup>e</sup> année de vie. L'espérance de vie dans les cas graves est de 20 ans au maximum [5]. Les patients souffrant de la maladie de Hunter présentent un pronostic à long terme extrêmement mauvais. «Pour tous les patients, l'admission d'Elaprase équivaut à un événement majeur. Pour la première fois depuis la découverte de la maladie de Hunter, il est possible de traiter les patients et de soulager leurs symptômes», tels sont les propos du Dr Jean Marc Nuoffer, spécialiste des maladies du métabolisme de l'Hôpital de l'Île de Berne.

Les patients souffrant de maladie de Hunter présentent un déficit enzymatique (iduronate-2-sulfatase). Ce déficit enzymatique réduit la capacité de l'organisme à décomposer et à réutiliser les hydrates de carbone complexes qui sont souvent présents dans les sécrétions ainsi que le tissu conjonctif cellulaire et désignés sous le nom de glycosaminoglycanes (GAG). Par conséquent, les GAG s'accumulent, endommagent les tissus de l'organisme et peuvent enclencher quantité de symptômes sévères, tels que perte d'audition, baisse des fonctions cardiaques, hépato- et splénomégalie ainsi que limitation au mouvement suite à l'ankylose articulaire [1-4].

Le traitement par Elaprase entraîne une augmentation de l'endurance, comme l'ont démontré des tests de marche de 6 minutes. En outre, cette étude clinique a mis en évidence une amélioration significative du volume de la rate et du foie, ainsi que des concentrations de GAG dans l'urine [6, 7]. Elaprase est administré sous forme de perfusions hebdomadaires et remplace l'enzyme déficitaire ou absente, et qui n'est produite qu'en quantité insuffisante par les patients souffrant de cette maladie progressive, entraînant une débilité mentale [1].

«Nous sommes très heureux de l'admission d'Elaprase et du fait que les caisses-maladie le remboursent. Le fait que, désormais, les patients atteints de MPS II puissent disposer, en Suisse également, de ce traitement de substitution enzymatique représente un signal très positif et rend le courage aux patients et à leurs familles pour l'avenir. Elaprase encourage les patients à mener une vie pratiquement normale. La qualité de vie est améliorée» a déclaré Alfred Wiesbauer, président lysosuisse.

L'admission sur le marché d'Elaprase par Swissmedic suit l'évaluation positive émise par le comité européen sur les médicaments destinés aux humains (CHMP – Committee for Medicinal Products for Human Use) et publiée en octobre 2006. Les données sur lesquelles repose cette autorisation constituent l'étude d'admission la plus vaste et la plus longue [6] dans le cadre des maladies lysosomales. L'admission pour l'Europe a été émise en janvier 2007. L'Office fédéral de la santé a autorisé en août 2007 l'admission, dans la Liste des spécialités (LS), de ce médicament qui sera dès lors remboursé par les caisses-maladie.

Les mucopolysaccharides font partie du groupe des maladies de surcharge du lysosome. On en connaît sept principaux types à ce jour. La mucopolysaccharidose de type II (MPS II) a été décrite pour la première fois en 1917 par le Professeur Hunter, un médecin écossais d'une faculté médicale du Canada.

Pour de plus amples informations, veuillez vous adresser à:

**Shire Human Genetic Therapies**

Alain Coppex, [acoppex@shire.com](mailto:acoppex@shire.com) 021 966 55 20

**lysosuisse**

Dr Alfred Wiesbauer, Président, [info@lysosuisse.ch](mailto:info@lysosuisse.ch) 044 210 20 08

## **Remarques destinées aux rédactions**

### **Qu'est-ce que l'idursulfase (Elaprase)?**

L'idursulfase est une forme purifiée de l'enzyme lysosomale iduronate-2-sulfatase, et elle est produite en lignées cellulaires humaines au moyen de la technologie recombinante de l'ADN. Posologie: Elaprase est administrée chaque semaine en perfusion intraveineuse à la posologie de 0,5 mg/kg de poids corporel, sur une durée de 3 heures.

Propriétés/effets: L'iduronate-2-sulfatase catabolise les glycosaminoglycanes (GAG) dermatane-sulfate et héparane-sulfate par scission des régions sulfate liées à l'oligosaccharide. Puisque, chez les patients avec syndrome de Hunter, l'enzyme iduronate-2-sulfatase est absente ou déficitaire, les glycosaminoglycanes s'accumulent dans les cellules, ce qui entraîne œdème cellulaire, organomégalie, destruction tissulaire et dysfonction des systèmes organiques concernés.

### **Résultats de l'étude HOS**

Dans le cadre d'une étude à long terme menée par l'entreprise, l'étude Hunter Outcome Survey (HOS), Shire a suivi activement les données concernant la santé des personnes souffrant de maladie de Hunter. HOS permet le recensement, l'analyse, la description et l'échange de données dans le monde entier concernant la maladie de Hunter. Shire est convaincu que le recensement de toutes les personnes atteintes de la maladie de Hunter ainsi que l'analyse et la publication de ces informations permet une compréhension plus marquée de la maladie de Hunter et des travaux de clarification relatifs à cette maladie dans un sens global.

### **Le syndrome de Hunter**

Selon des estimations de Shire, environ 2000 patients souffrent de la maladie de Hunter dans le monde. En Suisse, cette maladie touche environ 5 à 10 personnes.

### **Shire Human Genetic Therapies**

Pour de plus amples informations concernant Shire, veuillez consulter le site web de notre entreprise : [www.shire.com](http://www.shire.com).

### **lysosuisse**

lysosuisse est l'organisation suisse des patients souffrant de maladies de surcharge du lysosome quelles qu'elles soient. Elle soutient les personnes concernées et leurs proches dans l'abord de cette maladie rare et se veut une plate-forme d'informations et un réseau pour les personnes concernées, leurs proches, les médecins, les spécialistes et les organisations de patients souffrant de maladies de surcharge du lysosome. lysosuisse place les personnes touchées au centre des préoccupations. Leur qualité de vie est améliorée grâce à des activités ciblées.

## Références

- [1] Froissart R et al. Mucopolysaccharidosis type II – genotype/phenotype aspects. Acta Paediatr suppl. 2002;439:82–87
- [2] Kolodny EH et al. Storage diseases of the reticuloendothelial system. In: Nathan DG et al. Nathan and Oski's Hematology of Infancy and Childhood. 5th ed. Philadelphia, Pa: WB Saunders Co;1998:1461–1507
- [3] Vellodi A et al. Long-term follow-up following bone marrow transplantation for Hunter Disease. J Inher Metab Dis, 1999;22:638–648
- [4] Hunter syndrome. National Organization for Rare Diseases.  
www.rarediseases.org. Januar 2006
- [5] Medline Plus. Hunter syndrome. <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001203.htm>.  
Zugriff November 2006
- [6] Muenzer J. et al. A phase II/III clinical study of enzyme replacement therapy with idursulfase in mucopolysaccharidosis II (Hunter syndrome). Genet Med 2006 Aug;8(8):465–473
- [7] American Thoracic Society. ATS Statement: Guidelines for the Six-Minute Walk Test. Am J Respir Crit Care 2002;166:111–117
- [8] Swissmedic  
www.swissmedic.ch/de/industrie/overall.asp?theme=0.00107.00003.00006&theme\_id=913