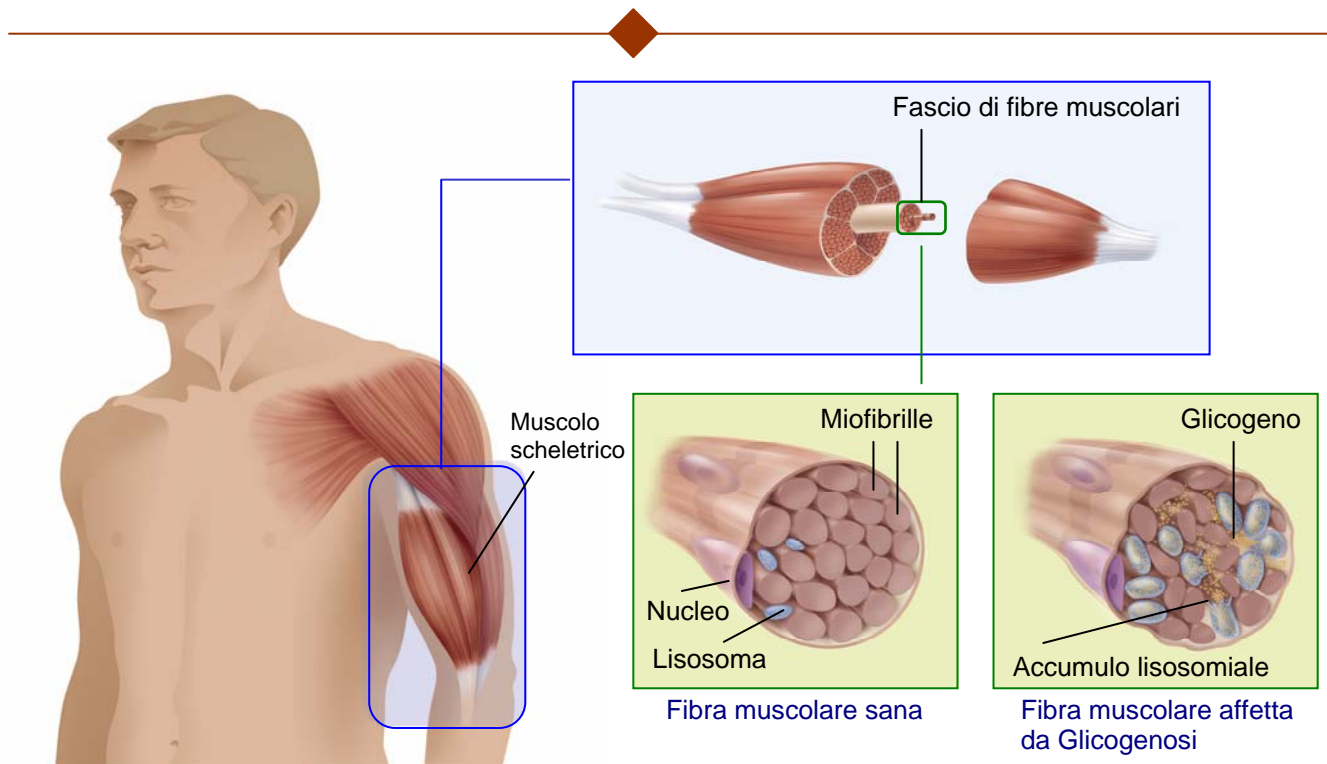




Manifestazioni e sintomi della Malattia di Pompe

La Malattia di Pompe è una malattia rara progressiva geneticamente ereditata, vale a dire trasmessa ai bambini quando entrambi i genitori presentano un gene difettoso. Questa malattia provoca debolezza muscolare che si aggrava nel corso del tempo, causando spesso problemi respiratori. Le persone che soffrono di questa malattia sono carenti di un enzima chiamato **alfa-glucosidasi acida** o **maltasi acida**. Questo enzima è necessario per scomporre il **glicogeno**, una forma di zucchero accumulata nelle cellule muscolari. Quando nelle cellule muscolari si deposita una quantità eccessiva di glicogeno, le cellule si danneggiano e i muscoli non sono più in grado di funzionare correttamente. Dato che l'enzima in questione si trova in una parte della cellula chiamata **lisosoma**, la Malattia di Pompe viene inserita nel gruppo delle **malattie da accumulo lisosomiale**. Inoltre, dato che interessa i muscoli, viene anche definita una **malattia neuromuscolare**. I sintomi della Malattia di Pompe possono manifestarsi in qualsiasi momento della vita dall'infanzia all'età adulta. I pazienti ricevono di conseguenza una diagnosi di Malattia di Pompe ad insorgenza infantile oppure ad insorgenza tardiva.



Le cellule (o fibre) muscolari sono raggruppate in fasci. Ogni cellula è costituita da bande di **miofibrille**. Il glicogeno comincia ad accumularsi in una parte della fibra muscolare chiamata **lisosoma**. Di conseguenza, i lisosomi si espandono fino ad occupare uno spazio talmente esteso da danneggiare la fibra muscolare. Il glicogeno può addirittura uscire dalle fibre arrecando ancora più danni alle fibre muscolari.

Altre definizioni della Malattia di Pompe

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

D Che correlazione esiste fra la gravità della Malattia di Pompe e l'età in cui compaiono i primi sintomi?

R In linea generale, più tardi compaiono i sintomi, meno grave è la malattia. La Malattia di Pompe varia da persona a persona. Esistono differenze nell'età in cui compaiono i primi sintomi, nell'entità della debolezza muscolare e nella rapidità con cui progredisce la malattia. Nella forma della malattia ad insorgenza infantile, i neonati mostrano i sintomi della malattia entro i primi mesi di vita, se mancano dell'enzima necessario per scomporre il glicogeno. Questi neonati sviluppano importanti danni organici, come l'ingrossamento del cuore, e sopravvivono raramente oltre il primo anno di vita. La forma della malattia ad insorgenza tardiva progredisce più lentamente e alcuni bambini e adulti presentano sintomi meno marcati rispetto ad altri.

D Quali sono le manifestazioni e i sintomi della Malattia di Pompe ad insorgenza infantile?

R La Malattia di Pompe ad insorgenza infantile, la forma della malattia più aggressiva e ad esito fatale, compare di norma entro i primi 6 mesi di vita. L'eccessiva debolezza muscolare è la manifestazione più evidente della malattia. I neonati con la Malattia di Pompe appaiono ipotonicità e non sono in grado di sollevare il capo. È possibile che non riescano a sedersi, a rotolare o a trascinarsi, mentre gli altri bambini della loro età sono in grado di farlo. La debolezza muscolare progredisce rapidamente. La respirazione, la suzione e la deglutizione diventano

estremamente difficili. Il cuore, il fegato e la lingua si ingrossano. Il crescente indebolimento del cuore provoca insufficienza cardiaca e respiratoria. Lo sviluppo mentale non sembra essere influenzato dalla malattia.

D Quali sono le manifestazioni e i sintomi della Malattia di Pompe ad insorgenza tardiva?

R La Malattia di Pompe ad insorgenza tardiva può comparire in età pediatrica o in età adulta. Il graduale indebolimento muscolare e i problemi respiratori sono i sintomi principali.

Il primo sintomo è spesso la debolezza degli arti inferiori, che provoca un'andatura traballante o barcollante. I pazienti possono manifestare dolori muscolari ed essere soggetti a frequenti cadute. È possibile che i neonati non imparino a strisciare, a reggersi in piedi, a camminare o a raggiungere altre importanti tappe dello sviluppo. I bambini più grandi possono essere spesso soggetti allo sviluppo di una curvatura anomala della colonna vertebrale (lordosi, cifosi o scoliosi) che permane fino all'età adulta.

La Malattia di Pompe interessa uno dei muscoli più importanti utilizzati per la respirazione, il diaframma. Questo muscolo si trova proprio sotto i polmoni e il cuore, e separa il torace dall'addome. Con il progressivo indebolimento del diaframma, la respirazione diventa più difficile, soprattutto durante il sonno. Ne conseguono mal di testa mattutini e sonnolenza diurna. I bambini affetti dalla Malattia di Pompe possono avere difficoltà a stare al pari dei loro coetanei quando

svolgono attività fisiche. Gli adulti possono stancarsi facilmente e rimanere senza fiato dopo aver svolto attività fisiche oppure aver salito le scale. Alcuni soffrono di dolore alla parte bassa della schiena. L'ingrossamento del cuore o del fegato, un classico sintomo della Malattia di Pompe ad insorgenza infantile, si nota raramente in questa forma della malattia. È importante ricordare che la malattia progredisce più o meno rapidamente in ogni paziente e che alcuni bambini e adulti presentano sintomi meno gravi rispetto ad altri.

D Perché a volte occorre tanto tempo per giungere alla diagnosi corretta?

R La Malattia di Pompe è una malattia rara, che colpisce circa 1 persona su 40.000. La forma della malattia ad insorgenza infantile può essere più facile da individuare, perché i sintomi peculiari indicano una diagnosi specifica. Nei bambini più grandi e negli adulti la malattia può essere difficile da diagnosticare, poiché i sintomi che compaiono gradualmente possono venire trascurati. La Malattia di Pompe può essere inoltre confusa con altre malattie neuromuscolari con sintomi simili. È possibile, ad esempio, che a neonati con la Malattia di Pompe venga diagnosticata la Malattia di Werdnig-Hoffmann, mentre a bambini più grandi e ad adulti la polimiosite o la distrofia muscolare dei cingoli. Man mano che i medici imparano a riconoscere le manifestazioni e i sintomi della Malattia di Pompe, dovrebbe essere più facile evitare ritardi nella formulazione di una diagnosi precisa.

D Quali problemi di salute possono accompagnare la Malattia di Pompe?

R Il progressivo indebolimento muscolare ed i problemi respiratori causati dalla Malattia di Pompe possono aumentare il rischio di infezioni respiratorie, apnee del sonno (pause nella respirazione mentre si dorme) e problemi di deglutizione, nonché scoliosi (curvatura della colonna vertebrale), contratture (rigidità muscolare) e dolore alla parte bassa della schiena.

D C'è un trattamento per la Malattia di Pompe?

R Per la Malattia di Pompe è disponibile un trattamento farmacologico a base di alglucosidasi alfa: Myozyme, che agisce sostituendo l'enzima umano alfa-glucosidasi, di cui sono deficitari i pazienti affetti dalla Malattia di Pompe. L'alglucosidasi alfa è una forma ricombinante dell'alfa-glucosidasi umana, prodotta mediante tecnologia del DNA ricombinante.

Fonti d'informazione

Qui potete trovare ampie informazioni sulla Malattia di Pompe:

- L' **Associazione Internazionale Pompe (IPA)** riunisce pazienti Pompe a livello mondiale. Sul sito IPA www.worldpompe.org trovate gli indirizzi dei gruppi di Aiuto del vostro paese.
- Il **Gruppo di Aiuto Glicogenosi** è un' associazione di pazienti con diverse malattie da accumulo di glicogeno, quindi anche la Malattia di Pompe, e delle loro famiglie. Nel sito www.glycogenose.de trovate informazioni sulla Malattia di Pompe (Glicogenosi di tipo 2) ed i link ad altri siti.
- Informazioni complete sulla Malattia di Pompe si possono trovare anche sul sito privato www.morbus-pompe.de (anche in italiano) che viene costantemente aggiornato.
- L' Azienda **Genzyme** offre nel suo sito molte informazioni sulla malattia di Pompe. Sul sito in inglese www.pompe.com trovate la brochure in inglese "**Understanding Pompe Disease**" (Capire la malattia di Pompe) . Sul sito tedesco www.genzyme.de trovate nella rubrica " Blickpunkt Therapie " (Punto di vista terapia), informazioni sulla Malattia di Pompe e il depliant informativo " Fragen un Antworten zu Morbus Pompe " (Domande e risposte sulla Malattia di Pompe).
- La brochure "**The physician's guide to Pompe Disease**" (Guida ai medici sulla Malattia di Pompe) è disponibile presso l' Organizzazione nazionale Malattie Rare (NORD) attraverso il sito www.rarediseases.org/programs/pompe_brochure.html
- Su www.pompecenter.nl trovate il sito del **Centro Pompe** ' Ospedale pediatrico Sophia dell' Università Erasmus di Rotterdam in Olanda, dove sono stati condotti i primi studi clinici sulla terapia enzimatica sostitutiva a livello mondiale.

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.