



ALIMENTAZIONE E TERAPIA DIETETICA

Molte persone affette da Malattia di Pompe hanno difficoltà a mangiare. La debolezza muscolare può rendere difficile mordere, masticare, succhiare o deglutire gli alimenti. Pazienti di tutte le età possono quindi trovare difficile mangiare con tranquillità e fornire il giusto apporto nutritivo al proprio organismo. A causa dei problemi respiratori, l'atto del mangiare può far provare stanchezza ai pazienti, con la conseguenza che molte persone affette da Malattia di Pompe hanno difficoltà ad acquistare peso, mantenerlo e/o ottenere il giusto apporto nutritivo. La debolezza dei muscoli della deglutizione comporta il rischio di inalare accidentalmente cibo o liquidi nei polmoni. I muscoli deboli possono inoltre rallentare il passaggio degli alimenti attraverso il corpo, causando problemi digestivi o intestinali. Modificare la propria dieta o le proprie abitudini alimentari, oppure alimentarsi tramite una sonda, può aiutare a gestire questi problemi. Questo opuscolo mostra i vantaggi di una terapia dietetica per le persone affette da Malattia di Pompe.



I muscoli deboli possono inoltre rallentare il passaggio degli alimenti attraverso il corpo, causando problemi digestivi o intestinali. Modificare la propria dieta o le proprie abitudini alimentari, oppure alimentarsi tramite una sonda, può aiutare a gestire questi problemi. Questo opuscolo mostra i vantaggi di una terapia dietetica per le persone affette da Malattia di Pompe.

Domanda (D): Perché chi soffre della Malattia di Pompe ha difficoltà a mangiare?

Risposta (R): Le persone affette da Malattia di Pompe hanno difficoltà a nutrirsi e a deglutire, e spesso i neonati non riescono a crescere. Man mano che il glicogeno si accumula nelle cellule, i muscoli utilizzati per mangiare e digerire gli alimenti continuano a indebolirsi nel tempo. Ciò può influenzare la vita dei pazienti in vari modi.

Nei bambini affetti da Malattia di Pompe a esordio infantile, sono molti i fattori che contribuiscono alle difficoltà di alimentazione e deglutizione, tra cui la debolezza dei muscoli del viso o della bocca (ipotonia facciale), la lingua ingrossata (macroglossia), la debolezza della lingua e la ridotta capacità di posizionare la lingua a coppa e serrare le labbra per la suzione. A chi non si nutre per via orale devono essere fornite stimolazione orale e suzione non nutritiva, così da mantenere il normale sviluppo sensoriale orale e sviluppare le capacità orali emergenti. In vista dei continui cambiamenti dovuti alla malattia in evoluzione, le modifiche alla dieta devono essere rivalutate con regolarità al fine di mantenere la sicurezza. In alcuni pazienti con malattia a esordio infantile sottoposti a ERT sono stati osservati miglioramenti nella disfunzione della deglutizione e i pazienti sono stati in grado di riprendere l'alimentazione orale. I parametri di crescita quali altezza, peso e circonferenza cranica devono essere monitorati attentamente.

ALIMENTAZIONE E TERAPIA DIETETICA

Nei pazienti affetti da Malattia di Pompe a Esordio Tardivo, l'affaticamento dei muscoli mascellari con difficoltà a deglutire e masticare il cibo è spesso il primo sintomo lamentato dai pazienti e può contribuire a un apporto inadeguato (calorie totali, vitamine e minerali) e alla disgregazione delle proteine muscolari.

Nei casi più gravi, ad es. i neonati che sono troppo deboli per mangiare da soli, i pazienti anziani gravemente sottopeso o quelli i cui problemi respiratori interferiscono con l'azione del mangiare, può essere necessaria un'alimentazione tramite sondino. Di seguito sono riportate ulteriori informazioni sull'alimentazione tramite sondino.

D: Quali misure posso adottare per migliorare la mia dieta e mangiare meglio?

R: Gli alimenti troppo voluminosi, molto densi, secchi o solidi possono risultare difficili da masticare o deglutire, con il rischio che vengano inalati nei polmoni (aspirazione). Per renderli più facili da mangiare, cambiane le dimensioni, la consistenza o lo spessore schiacciandoli, tritandoli in pezzi più piccoli oppure mescolandoli con qualche tipo di salsa o intingolo. Quindi assumili a piccoli bocconi e masticali bene. Consuma numerosi pasti più piccoli invece dei 3 soliti abbondanti pasti. Bevi i liquidi lentamente, assicurandoti di assumerne una quantità sufficiente nel corso della giornata. Bere con una cannuccia e stare in posizione eretta per un'ora o due dopo aver mangiato può favorire la digestione. Anche gli alimenti e le bevande liquide (ad esempio zuppe, brodo, acqua o latte) possono essere difficili da deglutire, perché possono scendere troppo rapidamente attraverso la gola, con conseguente soffocamento. Prova ad addensare zuppe e bevande con farina di riso per neonati, amido di mais o polveri speciali prodotte a tale scopo. Rivolgerti a un dietista professionista può aiutarti ad elaborare un programma alimentare ben bilanciato per te o per il tuo bambino, così da fornire le calorie e i nutrienti sufficienti di cui l'organismo necessita. È possibile sostituire i pasti con bevande integrative che forniscono le vitamine e i sali minerali necessari. Esistono esercizi specifici per rinforzare i muscoli legati alla nutrizione.

Il tuo dottore potrebbe consigliare a te o al tuo bambino di andare da un logopedista (chiamato anche terapista del linguaggio), in grado di valutare, diagnosticare, trattare e aiutare a prevenire tutti i problemi legati al parlare, al linguaggio, alla comunicazione cognitiva e alla deglutizione. Un logopedista può anche insegnarti diversi metodi per mangiare e masticare evitando il rischio di aspirazione.

D: Che cos'è lo studio videofluoroscopico della deglutizione (videofluoroscopia)? Le persone affette da Malattia di Pompe dovrebbero sottoporsi a questo studio?

R: Visto il rischio aumentato di aspirazione (cibi o liquidi che entrano nella trachea), la videofluoroscopia dovrebbe essere eseguita al basale in tutti i pazienti affetti da Malattia di Pompe. La videofluoroscopia (comunemente chiamata variante del bolo di bario) è una valutazione obiettiva della funzione della deglutizione. Il suo scopo è quello di verificare problemi di aspirazione durante la nutrizione per bocca. Durante l'esame, il paziente, compatibilmente con la sua età e stato di sviluppo, si trova in posizione tipica da nutrizione. Gli viene quindi chiesto di mangiare cibi di diversa consistenza (liquidi sottili, liquidi densi, purea, solidi morbidi

ALIMENTAZIONE E TERAPIA DIETETICA

e solidi duri), nei quali viene iniettato il bario. La videofluoroscopia valuta le diverse fasi della deglutizione:

- **Fase orale:** la deglutizione inizia con la fase orale; il cibo si trova nella bocca, dove viene inumidito dalla saliva e tritato con l'aiuto dei muscoli masticatori (masticazione).
- **Fase faringea:** non appena il bolo (una piccola pallina morbida di cibo masticato) raggiunge la faringe, dei sensori particolari attivano gli atti involontari della deglutizione. Una parte critica della fase faringea è la chiusura involontaria della laringe, grazie all'epiglottide e alle corde vocali, e l'inibizione temporanea della respirazione per evitare che il bolo scenda lungo il "tubo sbagliato", ovvero nella trachea, raggiungendo i polmoni. La chiusura della laringe grazie all'epiglottide ripara i polmoni da eventuali danni, poiché il cibo e altre particelle possono provocare gravi infezioni e irritazioni del tessuto polmonare. Le infezioni polmonari legate ai problemi di deglutizione della fase faringea sono comunemente conosciute come polmoniti da aspirazione.
- **Fase esofagea:** dopo aver lasciato la faringe, il cibo raggiunge l'esofago, una struttura muscolare a forma di tubo che conduce il cibo allo stomaco, grazie alle sue contrazioni ritmiche. L'esofago ha due sfinteri importanti, chiamati sfinteri esofagei superiore e inferiore che, in condizioni normali, prevengono il reflusso di cibo o saliva verso la bocca. Con questa loro azione, gli sfinteri esofagei servono da barriera fisica contro il cibo rigurgitato. Entrambi gli sfinteri, prima quello superiore e poi quello inferiore, si aprono di riflesso durante il passaggio del cibo dovuto alla deglutizione.

Se il rischio di aspirazione è elevato, la nutrizione per bocca deve essere interrotta ed è necessario utilizzare un sondino di alimentazione.

D: Cosa sono i sondini di alimentazione e perché i pazienti affetti da Malattia di Pompe possono averne necessità in alcuni casi?

R: I sondini di alimentazione forniscono una nutrizione completa per i pazienti con malattia a esordio tardivo che non sono in grado di nutrirsi per bocca a causa dei loro problemi legati alla masticazione, deglutizione o respirazione. I sondini di alimentazione sono utilizzati anche per i bambini con malattia a esordio infantile, troppo deboli per succhiare dal seno o dal biberon e che non aumentano di peso. L'alimentazione tramite sondino impedisce inoltre che il cibo vada nei polmoni quando "va nella direzione sbagliata". L'alimentazione che avviene tramite una sonda si chiama alimentazione enterale o alimentazione con sondino. In alcuni casi può essere raccomandata una combinazione di alimentazione orale e con sondino per consentire un'adeguata assunzione di calorie e un normale sviluppo sensoriale orale.

I sondini di alimentazione sono di due tipi:

- Il **sondino naso-gastrico (nasogastric, NG)**: tubicino inserito nel naso, che trasporta gli alimenti liquidi direttamente allo stomaco;
- La **sonda gastrostomica (gastrostomy tube, G-tube)**: cannula inserita chirurgicamente attraverso un foro nella parete dello stomaco, che trasporta i nutrienti direttamente allo stomaco. La G-tube è una buona opzione per coloro che necessitano di un sondino di alimentazione per un periodo di tempo più lungo.

ALIMENTAZIONE E TERAPIA DIETETICA

D: Cosa posso fare per tenere sotto controllo eventuali problemi digestivi o intestinali?

R: Il miglior consiglio è discutere di questi problemi con il proprio medico. Descrivi i problemi che hai riscontrato e chiedi aiuto per risolverne i sintomi. La debolezza dei muscoli che fanno procedere il cibo attraverso lo stomaco può causare pirosi o reflusso acido, chiamato anche disturbo da reflusso gastroesofageo (gastroesophageal reflux disease, GERD). Questo disturbo si verifica quando il cibo deglutito e gli acidi gastrici refluiscono verso la bocca attraverso l'esofago (un canale muscolare attraverso il quale il cibo passa dalla faringe allo stomaco). Consumare pasti più piccoli e più frequenti, e tenere la testa alta durante e dopo i pasti, può essere un valido aiuto. La debolezza dei muscoli del torace o dell'addome può complicare l'espulsione delle feci quando si deve andare di corpo. Ciò può causare uno stato di costipazione. La costipazione può essere causa anche di diarrea. Consumare alimenti ricchi di fibra e bere abbondanti liquidi può aiutare a prevenire casi di costipazione. Consulta il tuo medico prima di assumere farmaci per la digestione, contro la diarrea o problemi intestinali.

D: Ho sentito dire che una dieta ricca di proteine può aiutare chi soffre della Malattia di Pompe. Che cosa si sa al riguardo?

R: Una dieta ricca di proteine sembra aiutare alcuni bambini e adulti affetti da Malattia di Pompe a Insorgenza Tardiva. Tale dieta si basa sulla teoria che mangiare più proteine e grassi (come carne, uova, formaggio e burro) e meno carboidrati (come pane e pasta) può aiutare a rallentare la debolezza muscolare che si verifica quando si accumula troppo glicogeno nelle cellule. Questo perché si limita la quantità di carboidrati consumati (che i pazienti affetti da Malattia di Pompe non sono in grado di scomporre) e li si sostituisce con proteine e grassi che possono essere utilizzati correttamente per la produzione di energia. In alcuni pazienti la forza muscolare e la capacità di camminare sono migliorate dopo aver seguito una dieta ricca di proteine. Molti altri pazienti, tuttavia, non hanno mostrato segni di miglioramento.

Per i pazienti con Malattia di Pompe a Esordio Tardivo, l'obiettivo è di gestire:

- 1) il progressivo accumulo di glicogeno; e
- 2) l'aumento dell'utilizzo di amminoacidi

È stato osservato che una dieta ad alto contenuto proteico e a basso contenuto di carboidrati, unita all'esercizio fisico aerobico, può essere benefico per alcuni di questi pazienti.^{Rif. 1} Il razionale di questa forma di terapia è il tentativo di diminuire il deposito di glicogeno, aumentare l'utilizzo degli acidi grassi muscolari e, allo stesso tempo, compensare l'aumento dell'ossidazione degli amminoacidi che si verifica nella Malattia di Pompe. Una dieta ad alto contenuto proteico può essere una buona aggiunta alla ERT.^{Rif. 1 e 2} In generale, il mantenimento di una buona alimentazione, con attenzione ai macronutrienti (proteine, grassi e carboidrati) e ai micronutrienti (vitamine), è importante nella gestione di tutti i pazienti affetti da Malattia di Pompe.

ALIMENTAZIONE E TERAPIA DIETETICA

D: In che modo l'alanina e altri integratori alimentari aiutano chi soffre della Malattia di Pompe?

R: L'alanina è un aminoacido, uno dei mattoni che formano le proteine. Alcuni studi hanno indicato che l'alanina può offrire più energia ai bambini e agli adulti affetti dalla Malattia di Pompe se assunta in piccole quantità durante la giornata. Sebbene esistano prove scientifiche limitate, i medici che favoriscono questo approccio ritengono che gli integratori di alanina aiutino ad ostacolare il degrado muscolare quando il glicogeno si accumula nelle cellule. L'alanina è disponibile sotto forma di polvere miscelabile con gli alimenti.

D: Esistono raccomandazioni gastro-intestinali/nutrizionali specifiche che dovrebbero essere esaminate insieme all'equipe medica?

R: Sì, di seguito alcune raccomandazioni gastro-intestinali/nutrizionali:

- Eseguire una valutazione videofluoroscopica della deglutizione e del reflusso gastroesofageo per la gestione dell'alimentazione (alimentazione orale/forzata) al basale e come clinicamente indicato.
- Eseguire la stimolazione orale e la suzione non nutritiva nei neonati che non si nutrono per bocca.
- Eseguire un monitoraggio attento dei parametri di crescita.
- Mantenere una nutrizione adeguata (ad elevato contenuto proteico, ovvero 20-25% di proteine), con attenzione ai minerali e alle vitamine.

D: Cosa sono le vitamine e perché il corpo ne ha bisogno?

R: Il corpo utilizza le vitamine in diversi processi biologici, tra i quali la crescita, la digestione e la funzione nervosa. Ci sono 13 vitamine assolutamente indispensabili per il corpo: vitamine A, C, D, E, K, e il gruppo di vitamine B (tiamina, riboflavina, niacina, acido pantotenico, biotina, vitamina B-6, vitamina B-12 e folato).

Ci sono due categorie di vitamine:

- **Vitamine solubili in acqua:** sono facilmente assorbite dal corpo.
 - a. Il complesso delle vitamine B e C sono vitamine solubili in acqua.
 - b. Le vitamine solubili in acqua si sciolgono nell'acqua e non vengono conservate, bensì eliminate dai reni.
 - c. Dal momento che queste vitamine non vengono conservate, il corpo ha bisogno che vengano inserite sempre nella dieta delle persone.
- **Vitamine solubili nel grasso:** queste vitamine sono assorbite dal corpo grazie agli acidi della bile, ovvero fluidi che assorbono il grasso. Il corpo conserva queste vitamine e le utilizza quando necessario.
 - a. Vitamine A, D, E e K sono vitamine solubili nel grasso.

ALIMENTAZIONE E TERAPIA DIETETICA

- b. Queste vitamine solubili si sciolgono nel grasso e sono conservate nel fegato e nei tessuti grassi e vengono eliminate molto più lentamente che quelle solubili in acqua.
- c. Queste vitamine vengono conservate, per cui non è necessario inserirle nella dieta quotidiana.
- d. Le vitamine solubili nel grasso sono conservate per periodi lunghi, quindi possono avere un maggior rischio di tossicità di quelle solubili in acqua se consumate in eccesso.

Generalmente tutte le vitamine vengono ingerite con i cibi che si mangiano e il corpo può sintetizzare le vitamine D e K. Le persone che seguono una **dieta vegetariana** possono avere bisogno di supplemento di vitamina B12.

Nome della Vitamina	Funzioni più importanti	Cibo comune in cui trovarla
Vitamina A	La Vitamina A fa molto di più che favorire la vista al buio. Stimola la produzione e l'attività dei globuli bianchi, prende parte al rimodellamento osseo, serve nel mantenimento in salute delle cellule endoteliali, (cellule che ricoprono le superfici interne del corpo) e regola la crescita e divisione cellulare. Il beta carotene è un anti ossidante e può proteggere contro il cancro.	Vitamina A: fegato, latte e latticini arricchiti di vitamina A, burro, latte intero, formaggio, tuorlo Provitamina A: carote, verdure verdi ricche di foglie, patate dolci, zucchine, zucca, albicocche, cantalupo. È meglio scegliere un supplemento multivitaminico che contenga tutta o la maggior parte della vitamina A sotto forma di beta-carotene.
Vitamina D	La vitamina D assicura l'assorbimento e la conservazione del calcio e del fosforo nel corpo, entrambi elementi cruciali nel processo di formazione ossea. Studi di laboratorio hanno anche mostrato che la vitamina D evita la crescita e la divisione delle cellule cancerogene e gioca un ruolo cruciale nel combattere le infezioni.	Pochissimi cibi contengono la vitamina D. Buone sorgenti di vitamina D sono i latticini, i cereali per la colazione (entrambi arricchiti di vitamina D) e i pesci grassi come salmone e tonno.

ALIMENTAZIONE E TERAPIA DIETETICA

<p>Vitamina E</p>	<p>La Vitamina E è un antiossidante che protegge i tessuti del corpo dai danni causati dai radicali liberi nel corpo e negli organi. I radicali liberi sembrano siano associati ad alcuni processi di invecchiamento.</p> <p>La vitamina E è anche importante nella formazione di globuli rossi ed aiuta il corpo a utilizzare la vitamina K.</p>	<p>Buone fonti di vitamina E includono gli olii di girasole e di cartamo, i condimenti per insalata a base di olio, le mandorle, i semi di girasole, il burro di arachidi e le verdure a foglia scura.</p> <p>La Vitamina E si trova nei seguenti cibi: germe di grano, mais, noci, semi, olive, spinaci ed altre verdure a foglia verde, asparagi, olii vegetali (mais, girasole, soia e semi di cotone).</p> <p>I prodotti preparati da questi cibi, come la margarina, contengono Vitamina E.</p>
<p>Vitamina K</p>	<p>La Vitamina K aiuta nella sintesi delle 13 proteine necessarie per la coagulazione del sangue.</p> <p>La Vitamina K è anche coinvolta nel processo di formazione ossea.</p>	<p>La Vitamina K si trova in molti cibi, soprattutto nelle verdure a foglie verdi (cavolo, cavolo riccio, broccoli, cavoletti di Bruxelles, prezzemolo) e negli olii generalmente utilizzati per cucinare. Alcuni, ma non tutti, i composti multivitaminici contengono una piccola quantità di Vitamina K.</p>
<p>Vitamina C (Acido ascorbico)</p>	<p>La Vitamina C gioca un ruolo cruciale nel controllo delle infezioni. È anche un potente antiossidante che può neutralizzare i radicali liberi, favorisce la sintesi del collagene, un tessuto necessario per ossa, denti, gengive e vasi sanguinei.</p>	<p>Fonti eccellenti di vitamina C sono gli agrumi e i succhi di agrumi, le bacche, i peperoni verdi e rossi, i pomodori, i broccoli e gli spinaci. Molti cereali per la colazione sono arricchiti di Vitamina C.</p>
<p>Tiamina (B-1)</p>	<p>Aiuta nel processo di rilascio di energia dai cibi, favorisce l'appetito, è importante nella funzione del sistema nervoso.</p>	<p>La tiamina è contenuta nel manzo, nel lievito di birra, legumi (fagioli e lenticchie), latte, noci, nocciole e noccioline, avena, arance, maiale, riso, semi, grano, cereali integrali e lievito. Nei Paesi industrializzati i cibi cucinati con riso bianco o farina sono spesso arricchiti di tiamina.</p>

ALIMENTAZIONE E TERAPIA DIETETICA

Riboflavina (B-2)	La riboflavina lavora con le altre Vitamine B. È importante per la crescita e la produzione di globuli rossi e aiuta il rilascio di energia dai carboidrati.	Carne magra, uova, legumi, noci, nocciole, nocciole, verdure a foglia verde, latticini e latte forniscono riboflavina alla dieta. Il pane e i cereali sono spesso arricchiti di riboflavina.
Niacina (B-3)	Promuove la produzione di energia dai cibi, supporta la digestione, favorisce l'appetito normale, la salute della pelle e dei nervi. La niacina favorisce il funzionamento del sistema digestivo, della pelle e dei nervi. È anche importante per la conversione del cibo in energia.	Fegato, pesce, pollame, carne, arachidi, prodotti di grano integrale ed arricchito. La niacina (nota anche come vitamina B3) si trova nei latticini, nel pollame, nel pesce, nelle carni magre, nelle noci e nelle uova. Anche i legumi, il pane e i cereali arricchiti forniscono una certa quantità di niacina.
Vitamina B-6 (piridossina)	La Vitamina B-6 è utilizzata nel metabolismo e assorbimento delle proteine, nella formazione dei globuli rossi e aiuta il corpo ad utilizzare i grassi.	Buone fonti di Vitamina B6 comprendono cereali fortificati, fagioli, pollame, pesce, alcuni frutti e verdure.
Folato (acido folico)	È utilizzato nel metabolismo delle proteine; promuove la formazione dei globuli rossi; previene difetti di nascita della spina dorsale e del cervello; abbassa il livello di omocisteina, quindi riduce il rischio di problemi coronarici e cardiaci. Quantità basse di folato sono legate a problemi alla nascita come la spina bifida ed anencefalia.	Molti cibi sono eccellenti fonti di folato: frutta e verdure, grano intero, fagioli, cereali per la colazione, grani arricchiti e prodotti a base di grano.
Vitamina B-12	È utilizzata nella sintesi del materiale genetico, nello sviluppo di globuli rossi normali, nel mantenimento del sistema nervoso.	Si trova solo nei cibi animali: carne, fegato, reni, pesce, uova, latte e latticini, ostriche e crostacei.
Acido pantotenico	È utilizzato nella sintesi del coenzima- A (CoA) ed è cruciale nella sintesi e nel metabolismo dei carboidrati, delle proteine e dei grassi.	Piccole quantità di acido pantotenico sono contenute in quasi tutti i cibi, con grandi quantità nei cereali integrali, nei legumi, nelle uova, nella carne, nella pappa reale.

ALIMENTAZIONE E TERAPIA DIETETICA

Biotina	La biotina è necessaria per la crescita cellulare, la produzione di acidi grassi, il metabolismo dei grassi e degli amminoacidi.	Fegato, reni, tuorlo, latte, maggior parte delle verdure fresche; è prodotta anche da batteri intestinali.
---------	--	--

Dove trovare maggiori informazioni: vedere la sezione “Per saperne di più”

Rif 1 Pompe disease diagnosis and management guideline
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3110959/>

ACMG Work Group on Management of Pompe Disease: Priya S. Kishnani, MD1 , Robert D. Steiner, MD (Presidente)2 , Deeksha Bali, PhD1 , Kenneth Berger, MD3 , Barry J. Byrne, MD, PhD4 , Laura Case, PT, DPT1 , John F. Crowley, JD, MBA5 , Steven Downs, MD6 , R. Rodney Howell, MD7 , Richard M. Kravitz, MD1 , Joanne Mackey, CPNA1 , Deborah Marsden, MBBS8 , Anna Maria Martins, MD9 , David S. Millington, PhD1 , Marc Nicolino, MD, PhD10 , Gwen O’Grady, MA1 , Marc C. Patterson, MD, FRACP11 , David M. Rapoport, MD12 , Alfred Slonim, MD13 , Carolyn T. Spencer, MD4 , Cynthia J. Tiff, MD, PhD14 , e Michael S. Watson, PhD15

Rif 2 Exercise training alone or in combination with high-protein diet in patients with late onset Pompe disease: results of a cross over study
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32505193/>

[Annalisa Sechi](#)¹, [Lucrezia Zuccarelli](#)², [Bruno Grassi](#)², [Rita Frangiamore](#)³, [Ramona De Amicis](#)⁴, [Mauro Marzorati](#)⁵, [Simone Porcelli](#)⁵, [Annarita Tullio](#)⁶, [Anna Bacco](#)⁷, [Simona Bertoli](#)⁴, [Andrea Dardis](#)⁸, [Lea Biasutti](#)², [Maria Barbara Pasanisi](#)⁹, [Grazia Devigili](#)⁹, [Bruno Bembì](#)⁸

La presente pubblicazione si prefigge di fornire informazioni generali sul tema trattato. Viene distribuita come servizio pubblico erogato dall’IPA - International Pompe Association, fermo restando che l’IPA 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.