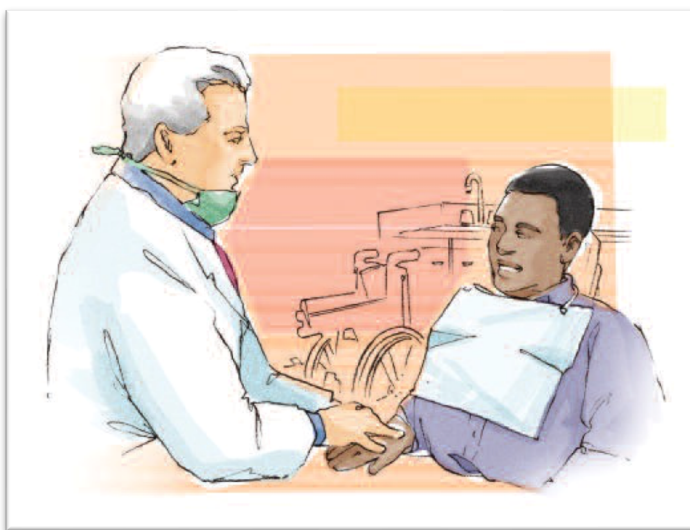


Problemi di salute comuni

La Malattia di Pompe non colpisce tutti i pazienti allo stesso modo. Questo opuscolo descrive alcuni dei problemi medici connessi alla Malattia di Pompe che tu e il tuo bambino potreste trovarvi ad affrontare e suggerisce come gestirli. Per migliorare l'assistenza alle persone affette da Malattia di Pompe, i ricercatori statunitensi ed europei stanno elaborando delle linee guida di trattamento a cui gli operatori sanitari devono attenersi. Queste linee guida, chiamate standard di assistenza, hanno l'obiettivo di rendere gli operatori sanitari di tutto il mondo più consapevoli su come gestire i disturbi di salute che possono manifestarsi in ogni fase della Malattia di Pompe, aiutandoli anche a distinguere i problemi di salute quotidiani che tutti possono manifestare dai problemi specifici della Malattia di Pompe.



D: In che modo la Malattia di Pompe influenza la muscolatura? Che cosa si può fare?

R: La Malattia di Pompe indebolisce i muscoli di tutto il corpo. La debolezza muscolare è più grave nella forma della malattia a esordio infantile. Il muscolo cardiaco si ingrossa e si indebolisce. Ciò può causare problemi respiratori e infezioni che possono portare rapidamente a insufficienza cardiaca e sincope respiratoria. La debolezza muscolare provoca inoltre una perdita del tono muscolare che fa apparire i neonati ipotonic.

Nella forma della Malattia di Pompe a Esordio Tardivo, la debolezza degli arti e dei muscoli utilizzati per la respirazione rende difficili i movimenti e lo svolgimento delle attività quotidiane. È possibile che i bambini non riescano a rotolarsi, stare seduti, strisciare, stare in piedi, a differenza degli altri bambini della stessa età che sono in grado di farlo. È inoltre possibile che si verifichi un'involuzione nello sviluppo. Molti bambini e adulti affetti da Malattia di Pompe hanno difficoltà a camminare, mantenere l'equilibrio, stare seduti comodamente o stare in piedi in posizione eretta, perché la malattia indebolisce anche i muscoli della schiena e del bacino.

La debolezza dei muscoli che rivestono la colonna vertebrale può provocare **contratture** (rigidità muscolari) o **scoliosi** (curvatura della colonna vertebrale che può insorgere nei bambini in via di sviluppo). Indossare un busto ortopedico in plastica può impedire un peggioramento della scoliosi. Occorre valutare la possibilità di un intervento chirurgico se la scoliosi diventa talmente grave da interferire con la respirazione. In ogni caso il trattamento va personalizzato secondo le esigenze del paziente. I soggetti più gravemente colpiti possono addirittura presentare debolezza muscolare al viso, al collo, alla gola, al torace e all'addome, con conseguente difficoltà di respirazione, masticazione, deglutizione e digestione. La perdita di muscolatura nell'addome può avere come conseguenza la sporgenza dello stomaco.

Problemi di salute comuni

La **terapia di supporto** può contribuire a gestire gli effetti di un crescente indebolimento muscolare. Questa terapia può includere cambiamenti alimentari associati a esercizio fisico e fisioterapia per mantenere le forze e favorire la mobilità. Può inoltre prevedere dispositivi di sostegno come tutori notturni, che contribuiscono a prevenire le contratture (per ulteriori informazioni su queste terapie di supporto consultare “Pompe Connections: nutrizione e terapia alimentare”, “Pompe Connections: problemi di respirazione nella Malattia di Pompe”, “Pompe Connections: esercizio fisico e fisioterapia”).

D: Che tipo di problemi respiratori possono verificarsi durante la Malattia di Pompe? Che cosa si può fare per favorire la respirazione?

R: Il crescente indebolimento muscolare del diaframma, un muscolo piatto posto sotto i polmoni e il cuore, e di altri muscoli utilizzati per la respirazione può rendere difficoltosa una respirazione profonda, soprattutto in posizione supina. Di conseguenza possono verificarsi frequenti risvegli notturni e una maggiore stanchezza durante il giorno. È possibile soffrire di mal di testa mattutini e di difficoltà di concentrazione. Può inoltre manifestarsi la difficoltà a espettorare il muco che si raccoglie nei polmoni durante un raffreddore o un’infezione respiratoria. Per cercare di mantenere puliti i polmoni e impedire che si verifichino problemi più gravi, come una polmonite o sincope respiratoria, si raccomanda di seguire i seguenti consigli:

- Sottoporsi a controlli regolari
- Consultare subito il proprio operatore sanitario in presenza di sintomi di infezione, come naso “chiuso” o “colante”, febbre e mal d’orecchi
- Accertarsi che il proprio operatore sanitario sappia che qualsiasi tipo di infezione respiratoria deve essere trattata in modo aggressivo (ad esempio con antibiotici)
- Bere abbondanti liquidi quando si ha il raffreddore
- Sottoporsi periodicamente a controlli della funzionalità polmonare
- Sottoporsi a una vaccinazione antinfluenzale annua, a vaccinazioni anti-polmonite e anti-Covid.

La terapia respiratoria, l’esecuzione di esercizi respiratori e l’impiego di dispositivi come ventilatori, possono contribuire a mantenere funzionale la respirazione durante il progressivo indebolimento dei muscoli (per ulteriori informazioni sulla terapia respiratoria vedere l’opuscolo “Pompe Connections: problemi respiratori nella Malattia di Pompe”).

D: Quali sono i rischi legati all’anestesia durante un intervento chirurgico? Che cosa si può fare per ridurre tali rischi?

R: Gli anestetici sono farmaci somministrati per bloccare il dolore durante gli interventi chirurgici. Questi farmaci agiscono rilassando il muscolo cardiaco. Riducono inoltre le sensazioni nelle terminazioni nervose. Gli anestetici locali che agiscono su una piccola zona (ad esempio quando vengono eseguiti punti di sutura oppure durante l’estrazione di un dente) non provocano di norma problemi nelle persone affette dalla Malattia di Pompe. Viceversa, occorre la massima attenzione nell’uso di anestetici locali che agiscono su una zona più estesa (ad esempio gli anestetici epidurali per anestetizzare la regione spinale) o di anestetici generali che inducono il sonno durante un intervento chirurgico. Questi farmaci rappresentano

Problemi di salute comuni

un rischio per le persone affette da Malattia di Pompe, perché possono interferire maggiormente sul muscolo cardiaco e sui muscoli che presiedono alla respirazione (già indeboliti dalla Malattia di Pompe). Anche la scoliosi (curvatura della colonna vertebrale) può influenzare il modo in cui agisce l'anestesia.

Una consulenza con l'anestesista (l'operatore sanitario che somministra l'anestetico) prima dell'intervento chirurgico può prevenire l'insorgenza di eventuali problemi. Potrebbe essere opportuno per il tuo medico riesaminare la letteratura scientifica sulle pratiche anestesologiche nella Malattia di Pompe. Indossare un braccialetto di allerta medica o portarne uno in borsa o nel portafoglio può aiutare a ricevere un trattamento adeguato in caso di emergenza.

D: Quali sono i problemi legati alle cure dentali quando si soffre della Malattia di Pompe? Che cosa posso fare per risolvere questi problemi?

R: La debolezza muscolare in diverse parti del corpo può rendere più difficile l'igiene orale e un'adeguata cura dentale dal dentista. L'ingrossamento della lingua o la debolezza dei muscoli della gola possono ostacolare la masticazione e la deglutizione. Di conseguenza, l'usura dei denti può aggravarsi e il rischio di caduta dei denti e di malattie gengivali può aumentare. Può inoltre emergere una marcata difficoltà a tenere aperta la bocca mentre si lavano e si sciacquano i denti, oppure mentre il dentista sta eseguendo interventi in bocca. Questi compiti risultano ancora più complicati se non si ha sufficiente forza nelle braccia. Se i muscoli respiratori sono deboli, è difficile respirare mentre si sta in posizione reclinata sulla poltrona del dentista. Inoltre, se si è costretti su una sedia a rotelle oppure si fa uso di un ventilatore, può risultare a volte un compito arduo trovare un dentista disposto a prestare le cure necessarie. Si tenga presente che numerosi dentisti non hanno mai sentito parlare della Malattia di Pompe. È probabile, quindi, che tu abbia conoscenze/informazioni da condividere con il tuo dentista.

Questi suggerimenti possono aiutarti a ricevere le cure dentistiche di cui hai bisogno:

- **Utilizza uno spazzolino elettrico, un collutorio che combatte la carie e speciali dispositivi per la pulizia interdentale.** Se necessiti di aiuto nella cura dei denti, o se utilizzi un sondino di alimentazione, chiedi al tuo dentista suggerimenti su come lavare i denti e altri consigli per l'igiene orale.
- **Prova ad utilizzare un supporto per la bocca in materiale espanso privo di lattice oppure in plastica stampata per tenere la bocca aperta.** Il tuo dentista potrebbe averlo a disposizione, ordinarlo per te oppure indicarti un fornitore presso cui acquistarlo. Il dentista può inoltre mostrarti come utilizzarlo.
- **Assicurati che il tuo dentista conosca i tuoi bisogni speciali, e discuti con lui di eventuali situazioni che ti causano dolore o malessere.** Se hai difficoltà a respirare in posizione reclinata sulla poltrona, chiedi al dentista di farti sedere in posizione verticale.
- **Fissa numerosi appuntamenti di breve durata per terminare il tuo trattamento se hai difficoltà a sedere in una determinata posizione o a tenere la bocca aperta a lungo.** Spiega al dentista la tua necessità di fare piccole pause durante le visite.

Problemi di salute comuni

D: Che cosa si può fare per alleviare il dolore di crampi muscolari o mal di testa dovuti a tensione?

R: Molte persone affette dalla Malattia di Pompe lamentano crampi o dolori muscolari. Il dolore alla testa, al collo o alle spalle può causare mal di testa da tensione. A differenza dei mal di testa mattutini, che sono causati da problemi respiratori notturni, i mal di testa da tensione possono insorgere in diversi momenti del giorno o della notte. La debolezza muscolare può comportare una maggiore sollecitazione sulle articolazioni e sui legamenti, cioè i tessuti che collegano fra loro le ossa. Di conseguenza, può manifestarsi dolore alla parte bassa della schiena, a mani, braccia, gambe o piedi, non dovuto a movimento fisico, attività o lesioni di varia natura. Raffreddori, febbre, infezioni e stati di tensione emotiva possono inoltre causare mal di testa o dolore muscolare. I farmaci anti-dolorifici possono offrire un certo sollievo. Anche tenere una postura corretta è un aiuto molto importante. Se utilizzi una sedia a rotelle, falla adattare alle tue esigenze specifiche e cerca sempre di sedere in una posizione comoda. Puoi inoltre avvalerti di altri rimedi che hanno funzionato per persone affette da altre patologie neuromuscolari. Tali rimedi includono, ad esempio, un maggior riposo o una maggiore attività fisica, docce calde e l'impiego di metodi di cura naturali, quali massaggi, agopuntura. Accertati di riferire qualsiasi causa di dolore al tuo medico e chiedi quali altri rimedi puoi adottare per alleviare il tuo disagio.

Osteopenia e osteoporosi

D: Perché i pazienti affetti da Malattia di Pompe dovrebbero sottoporsi all'esame per queste patologie?

R: L'osteopenia indica l'assottigliamento della massa ossea. Una diminuzione della massa ossea è considerata un grave fattore di rischio per lo sviluppo dell'osteoporosi. La differenza diagnostica tra osteopenia e osteoporosi sta nella misura della densità minerale ossea.

L'osteoporosi, la malattia delle "ossa fragili", è caratterizzata da una perdita di massa ossea causata da una carenza di calcio, Vitamina D, magnesio e altre vitamine e minerali. Molti degli alimenti consumati contengono questi minerali che costruiscono le ossa.

Nei pazienti con Malattia di Pompe a Esordio Infantile sono state riscontrate fratture del femore e delle vertebre toraciche. L'osteopenia è stata riscontrata in pazienti affetti da Malattia di Pompe a partire dai 4 mesi di età, il che potrebbe essere attribuito all'immobilizzazione cronica e alla debolezza; l'osteopenia, tuttavia, è stata identificata anche in pazienti affetti da Malattia di Pompe ma con buona forza motoria e nutrizione, per cui deve essere ulteriormente studiata. I meccanismi fisiopatologici dell'osteopenia/osteoporosi nella Malattia di Pompe non sono stati ancora ben compresi, pertanto vengono gestiti in modo generico.

I fattori che possono potenzialmente contribuire all'osteopenia e all'osteoporosi hanno implicazioni terapeutiche. L'alimentazione deve essere adeguata, soprattutto in termini di assunzione di calcio e Vitamina D, e occorre prestare attenzione ai farmaci (ad esempio all'uso prolungato di alcuni diuretici, che potrebbero causare ipercalciuria, e di steroidi). I potenziali interventi possono includere esercizi con i pesi durante la fisioterapia e l'uso di dispositivi per la posizione eretta. Al momento non ci sono prove sufficienti che possano suggerire una terapia farmacologica, ad es. i bifosfonati, come trattamento preventivo nella Malattia di Pompe.

Problemi di salute comuni

Le segnalazioni emergenti di osteopenia, osteoporosi e fratture suggeriscono come il sottoporsi a esami per la valutazione dell'osteopenia sia indicato per i pazienti affetti da Malattia di Pompe.

La densità minerale ossea (bone mineral density, BMD) è la misurazione dei livelli di calcio nelle ossa, che può stimare il rischio di fratture ossee. Si usa anche per determinare se un paziente presenta osteopenia o osteoporosi. Gli esami per la misurazione della densità minerale ossea sono procedure non invasive e indolori, solitamente eseguite su anca, colonna vertebrale, polso, dito, tibia o tallone.

Mentre l'osteopenia può essere diagnosticata utilizzando delle semplici radiografie, il metodo più comune per misurare la BMD (e per diagnosticare definitivamente l'osteoporosi) è la densitometria a doppio raggio X (dual energy X-ray absorptiometry, DEXA). Questa scansione utilizza raggi X a bassa energia che espongono i pazienti a una quantità di radiazioni molto inferiore rispetto ai raggi X standard e può valutare i livelli di calcio nelle ossa. I risultati sono misurati come fossero un "punteggio" e vengono confrontati con quelli di individui sani.

Che cosa significano i numeri? La BMD di un paziente viene indicata con un T-score, che si ottiene confrontandolo con il punteggio medio di un trentenne sano dello stesso sesso e razza. La differenza tra il punteggio del "giovane normale" e quello del paziente viene definita deviazione standard (standard deviation, SD). Il T-score può scendere fino a -1 SD e il paziente essere comunque considerato sano. Ai pazienti con un T-score compreso tra -1 SD e -2,5 SD viene diagnosticata l'osteopenia e sono considerati ad alto rischio di osteoporosi. Ai pazienti con un T-score inferiore a -2,5 SD viene diagnosticata l'osteoporosi. Per questi pazienti può essere necessario un trattamento che può includere l'uso di farmaci per aumentare la massa ossea e cambiamenti nello stile di vita, come la dieta e l'esercizio fisico.

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.