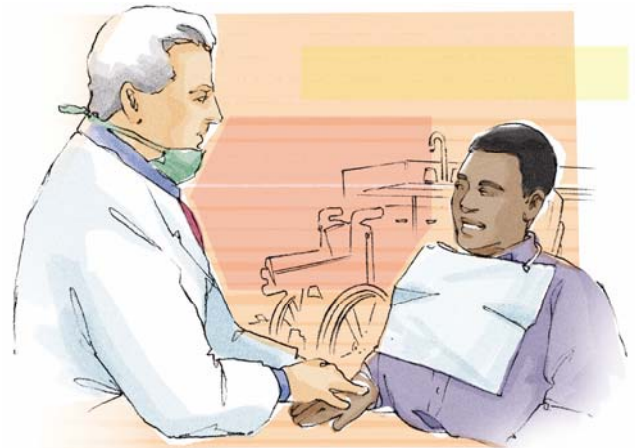




## Problemi di salute comuni

*La Malattia di Pompe non colpisce tutti i pazienti allo stesso modo. La presente sezione descrive alcuni dei problemi medici che tu e il tuo bambino potreste trovarvi ad affrontare e suggerisce come gestirli. Per migliorare l'assistenza alle persone affette dalla Malattia di Pompe, i ricercatori statunitensi ed europei stanno elaborando linee guida di trattamento a cui i medici devono attenersi. Queste linee guida, chiamate **standard di assistenza**, hanno l'obiettivo di rendere i medici di tutto il mondo più consapevoli su come gestire i disturbi di salute che possono manifestarsi in ogni fase 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 ad insorgenza infantile. Il muscolo cardiaco si ingrossa e si indebolisce. Ciò può causare problemi respiratori e infezioni che possono portare rapidamente ad insufficienza cardiaca e sincope respiratoria. La debolezza muscolare provoca inoltre una perdita del tono muscolare che fa apparire i neonati ipotonicici.

Nella forma della Malattia di Pompe ad insorgenza tardiva la debolezza agli arti ed ai muscoli utilizzati per la respirazione rende difficili i movimenti e l'esecuzione delle attività quotidiane. È possibile che i bambini non riescano a rotolarsi, a stare seduti, a striare, a stare in piedi o a camminare, mentre gli altri bambini della loro età sono in grado di farlo. È inoltre possibile che abbiano un'involuzione nello sviluppo. Molti bambini e adulti affetti dalla Malattia di Pompe hanno difficoltà a camminare, tenersi in equilibrio, stare seduti o stare in piedi, perché la malattia indebolisce i muscoli della schiena e della pelvi.



### **Altre definizioni della Malattia di Pompe**

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

La debolezza dei muscoli che rivestono la colonna vertebrale può provocare **contratture** (rigidità muscolari) o **scoliosi** (curvatura della colonna vertebrale che si sviluppa nei bambini in fase di sviluppo). Indossare un busto 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 forza muscolare all'addome può avere come conseguenza la sporgenza dello stomaco.

La **terapia di supporto** può contribuire a gestire gli effetti di un crescente indebolimento muscolare. Questa terapia può includere cambiamenti alimentari associati a movimento e terapia fisica per mantenere le forze e promuovere la mobilità. Può inoltre prevedere dispositivi di sostegno come tutori notturni che contribuiscono a prevenire le contratture.

**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 essere 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 regolari check-up
- Consultare rapidamente il proprio medico in presenza di sintomi di infezione, come naso "chiuso" o "colante", febbre e mal d'orecchie
- Accertarsi che il proprio medico sappia che qualsiasi tipo di infezione respiratoria deve essere trattata in modo aggressivo (con antibiotici, ad esempio)
- Bere abbondanti liquidi quando si ha il raffreddore
- Sottoporsi periodicamente a controlli della funzionalità polmonare
- Sottoporsi ad una vaccinazione antinfluenzale ogni anno e a vaccinazioni antipolmonite.

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.

**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 un rischio per le persone affette dalla 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 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 bracciale con avvertenze mediche può aiutarti a ricevere un adeguato trattamento in caso d'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 faringei 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.

Le misure di seguito descritte possono aiutarti a ricevere le cure dentistiche di cui hai bisogno:

- **Utilizza uno spazzolino elettrico, un collutorio e speciali dispositivi per la pulizia interdentale.** Oppure chiedi al tuo dentista consigli su come lavare i denti e altri consigli per l'igiene orale, se necessiti di aiuto nella cura dei denti oppure se hai una sonda di alimentazione.
- **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 può ordinarlo per te o indicarti un fornitore presso cui acquistarlo. Il dentista può inoltre mostrarti come utilizzarlo.
- **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 ambulatoriali.

**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.

## Fonti d'informazione

**Maggiori informazioni e consigli circa problemi di salute generali nei pazienti Pompe potete trovarli nei seguenti siti:**

- L' **Associazione Internazionale Pompe (IPA)** ha contatti con Gruppi di pazienti in tutto il mondo. Sul sito dell'IPA [www.worldpompe.org](http://www.worldpompe.org) trovate i contatti dei Gruppi di Aiuto nel vostro paese. Nella rubrica "Latest News" (Ultime notizie) trovate le informazioni più aggiornate circa lo sviluppo di standard di cura e trattamento della Malattia di Pompe.
- Per trovare un dentista che venga incontro alle esigenze particolari dei pazienti Pompe, potete rivolgervi agli ospedali più attrezzati, ai centri di riabilitazione, alle associazioni dentisti o alle scuole di odontoiatria. L' **International Association for Disability and Oral Health** (Associazione Internazionale per le Disabilità e la Salute dei Denti) dispone di una lista di dentisti a livello mondiale che trattano pazienti con necessità particolari. La lista è disponibile sul sito dell' **Associazione iADH** all'indirizzo [www.iadh.org](http://www.iadh.org) alla sezione iADH information (informazioni)

---

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.