

Dicembre, 2016

## **Malattia di Pompe: Gravidanza e parto in donne affette da malattia di Pompe**

(Pregnancy and associated events in women receiving enzyme replacement therapy for late-onset glycogen storage disease type II Pompe disease)

Rohman P. J. Et al. *J. Obstet. Gynaecol. Res.* 2016

(Multidisciplinary care allowing uneventful vaginal delivery in a woman with Pompe disease)

Perniconi B. et al. *Neuromuscular Disorders* 26. 2016. 610-613

La malattia di pompe (Glycogen storage disease type II: GSD II) è una rara malattia autosomica recessiva da accumulo lisosomiale caratterizzata da difetto o carenza dell'enzima  $\alpha$ -glucosidasi e dall'accumulo di glicogeno nel muscolo.

I sintomi clinici comprendono la debolezza dei muscoli scheletrici e respiratori e, nei neonati, cardiomiopatia. Recenti studi hanno focalizzato l'attenzione su gravidanza e parto in donne affette da malattia di Pompe.

La terapia enzimatica sostitutiva (ERT) con  $\alpha$ -glucosidasi (Myozyme/Lumizyme) è stata approvata come trattamento per la malattia di Pompe in soggetti adulti dal 2006.

Ad oggi non ci sono linee guida per la prescrizione della ERT durante la gestazione e il rapporto rischio/beneficio della terapia continuativa durante tale periodo viene valutato su base individuale. de Vries et al. hanno riportato evidenze scientifiche dell'uso continuato di  $\alpha$ -glucosidasi durante la gravidanza, senza complicanze per il feto e per la madre.

Alla luce dell'ereditarietà di tipo autosomico recessivo della malattia, nei genitori non consanguinei, il rischio di prole affetta è basso ma in ogni caso, la consulenza genetica dovrebbe essere offerta a tutti i pazienti prima del concepimento.

La gravidanza rappresenta un periodo delicato a causa del crescente volume dell'utero e della progressiva diminuzione del volume polmonare.

L'effetto dei cambiamenti di volume di utero e polmone riducono il volume di riserva espiratorio e nelle pazienti con disturbi neuromuscolari, i muscoli diaframmatici potrebbero non essere in grado di compensare al meglio questo fenomeno.

Per tale motivo le pazienti, prima del concepimento, dovrebbero essere informate della possibilità del peggioramento dei sintomi respiratori e dell'indebolimento muscolare e dovrebbero essere tenute sotto controllo attraverso periodici accertamenti.

È fortemente raccomandato controllare periodicamente le gestanti attraverso la misurazione della capacità vitale, sia in posizione seduta che supina, e delle pressioni inspiratorie massime.

La ventilazione meccanica non invasiva (NIV) notturna dovrebbe essere iniziata nel momento in cui venga riscontrata la presenza di sintomi respiratori legati al sonno o alla gravità della funzione polmonare restrittiva con impatto notturno (come desaturazione notturna) in quanto, per assicurare un adeguato benessere fetale, è fondamentale che l'ipossia materna venga evitata.

In ogni caso, in un momento critico come quello del travaglio è necessario un controllo scrupoloso ed è consigliata la ventilazione assistita non-invasiva sia durante che dopo il parto. Per quanto riguarda i neonati allattati al seno da madri in trattamento continuo con ERT fino ad ora non sono stati riportati effetti negativi sulla prole, ma non sono disponibili dati attendibili circa la sicurezza della ERT durante l'allattamento.

È preferibile perciò eliminare il latte prodotto dalla madre durante le 24 ore successive al periodo di infusione e utilizzare quello prodotto precedentemente a tale periodo.

Una stretta collaborazione dello staff medico (neurologi, pneumologi, ostetrici, anestesisti, nutrizionisti) risulta essere necessaria per gestire una gravidanza ed un parto vaginale con decorsi normali.

Sono inoltre necessari piani di assistenza individualizzati per garantire i migliori outcome clinici neonatali e materni, sottolineando la necessità di una gestione perinatale in centri specializzati dei pazienti con disturbi neuromuscolari.

