



www.aig-aig.it

AIG

ASSOCIAZIONE ITALIANA GLICOGENOSI

Malattia di Pompe:

“ Come orientarsi nella diagnostica e terapia delle Malattie muscolari e della Malattia di Pompe ”

Di malattie muscolari e della [malattia di Pompe](#) si è parlato in maniera approfondita il **15 novembre al Museo Diocesano di Napoli** in occasione del convegno **“Come orientarsi nella diagnostica e terapia delle Malattie muscolari e della Malattia di Pompe”**. Un appuntamento organizzato con il coordinamento scientifico di alcuni fra i massimi esperti Nazionali della malattia: il Professor **Giuseppe Di Iorio** – Professore Ordinario di Neurologia alla SUN – il Professor **Lucio Santoro** – Direttore del Dipartimento di Scienze Neurologiche dell'Università Federico II - e il **Professor Antonio Toscano** – Professore Ordinario di Neurologia del Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Messina. Un evento reso possibile grazie al contributo educativo non condizionato di [Genzyme](#), società del Gruppo Sanofi, impegnata nella ricerca, nel trattamento e nella diffusione di una più approfondita conoscenza delle malattie rare da accumulo lisosomiale.

“Questo appuntamento, che conclude un percorso iniziato a Milano lo scorso mese di maggio, vuole diffondere fra specialisti, medici di medicina generale, ma anche fra il personale para sanitario, la conoscenza delle malattie muscolari in genere e della rara Malattia di Pompe in particolare, per cercare di colmare l'ampio gap che esiste fra i malati diagnosticati e quelli stimati - spiega il **Professor Di Iorio** – La letteratura medica indica per questa malattia un'incidenza di circa 1 caso su 140.000 abitanti per la forma infantile e di circa 1 caso su 60.000 per la forma dell'adulto. Se calcoliamo la popolazione campana e la confrontiamo con i casi diagnosticati, ci accorgiamo subito che **mancherebbe all'appello quasi l'80 per cento dei malati**”.

“La diagnosi di questa rara malattia, se relativamente facile nella forma classica a esordio infantile, è molto complessa nell'adulto perché i sintomi possono venire ricondotti ad altre patologie, come le distrofie. – aggiunge il **Professor Santoro** – Diventa allora di grande rilevanza lavorare con la classe medica sul sospetto diagnostico. La terapia farmacologica esiste ed è in grado, soprattutto se iniziata precocemente, di ridurre significativamente la mortalità e l'invalidità. Dunque, agli specialisti rimane l'importante responsabilità di identificare in maniera chiara segni e sintomi, per arrestare la progressione della patologia e colmare il gap fra malati stimati e diagnosticati attraverso la diffusione della cultura sulla malattia”.

L'appuntamento, al quale prenderanno parte oltre 300 medici, provenienti da tutto il Centro e il Sud Italia, sarà anche l'occasione per presentare diversi progetti di ricerca e studi in corso su pazienti affetti da Malattia di Pompe.

“Nel nostro Paese vi è un ampio gruppo di ricerca sulla Malattia di Pompe, che raccoglie l'apporto degli esperti di circa 18 Centri Italiani, aderenti all'AIM (Associazione Italiana di Miologia) e dislocati in tutto il territorio Nazionale”, spiega il **Professor Toscano**. “Questa rete ci consente di competere con

pari dignità con gruppi che, all'estero, già da anni si occupano di Malattia di Pompe ovvero americani, tedeschi, francesi ed olandesi. Sin dal 2008, abbiamo portato a termine diversi importanti progetti scientifico-assistenziali tra i quali, lo scorso anno, lo studio sugli effetti della terapia enzimatica sostitutiva nel più ampio numero di pazienti finora riportati in letteratura. Inoltre – prosegue Toscano – stiamo oggi lavorando a uno specifico progetto che dovrebbe essere ultimato entro quest'anno, attraverso il quale ci proponiamo di **indicare gli strumenti migliori per arrivare più rapidamente possibile alla diagnosi e consentire un più precoce inizio della terapia, cercando di evitare o limitare la degenerazione muscolare progressiva**. Un altro progetto – conclude Toscano - si propone, infine, di suggerire delle nuove linee guida agli specialisti della comunità internazionale per seguire adeguatamente i pazienti in corso di terapia”.

La [Malattia di Pompe](#) (o Glicogenosi di tipo II) è una patologia muscolare rara, cronica e disabilitante, talora fatale, che fa parte delle malattie metaboliche da accumulo lisosomiale. E' caratterizzata dal mancato smaltimento del glicogeno: nella forma infantile classica interessa soprattutto il cuore ed i muscoli respiratori e può portare anche alla morte il bambino. Nella forma giovanile e in quella dell'adulto è meno severa, ma la diagnosi è più complessa e, spesso, tardiva. Dal 2006, la malattia di Pompe può essere efficacemente trattata attraverso la terapia enzimatica sostitutiva che viene somministrata per via endovenosa.

Fonte: O.Ma.R. - Ilaria Vacca - Novembre 2012