



[www.aig-aig.it](http://www.aig-aig.it)

**AIG**

ASSOCIAZIONE ITALIANA GLICOGENOSI

## Malattia di Pompe:

### “La medicina preventiva quale strumento strategico per arrestarne la progressione”

Se ne discute il prossimo 30 maggio a Milano al convegno:  
“Aspetti peculiari delle malattie muscolari e malattia di Pompe”

La **Malattia di Pompe (o Glicogenosi di tipo II)** è una patologia neuromuscolare rara, cronica e disabilitante, spesso mortale, che colpisce circa 10.000 individui – tra neonati, bambini e adulti – nel mondo e **circa 300 persone stimate in Italia**. La Malattia di Pompe appartiene alla famiglia delle malattie metaboliche da accumulo lisosomiale, è caratterizzata dal **mancato smaltimento del glicogeno**, e può essere efficacemente trattata attraverso la terapia enzimatica sostitutiva che viene somministrata per via endovenosa.

Di malattia di Pompe si parlerà in maniera approfondita il **prossimo 30 maggio a Milano**, in occasione del convegno “**Aspetti peculiari delle malattie muscolari e malattia di Pompe**”. Un appuntamento organizzato con il coordinamento scientifico del **Professor Maurizio Moggio** - Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico – U.O. Malattie Neuromuscolari – Centro Dino Ferrari dell’Università di Milano - della **Dottoressa Lucia Ovidia Morandi** – U.O. Patologia Muscolare e Neuroimmunologia Fondazione Istituto Neurologico “Carlo Besta” di Milano - e dal **Dottor Marco Spada** – Unità Operativa di Malattie Metaboliche Azienda Ospedaliera Regina Margherita Sant’Anna di Torino. Un evento reso possibile grazie al supporto di Genzyme, azienda biotecnologica del Gruppo Sanofi impegnata nella ricerca, nel trattamento e nella diffusione di una più approfondita conoscenza delle malattie rare da accumulo lisosomiale.

“Con questo congresso vogliamo fare il punto su come la comunità scientifica sta affrontando in modo moderno le malattie metaboliche in generale e la malattia di Pompe in particolare. – spiega il **Professor Moggio** neo presidente dell’Associazione Italiana di Miologia – Ci rivolgiamo a medici di base, ospedalieri, neurologi, pediatri, pneumologi, internisti e agli infermieri per fornire loro le conoscenze utili per una diagnosi precoce nonché gli strumenti necessari a una gestione tempestiva e ottimale del malato raro”

“Questo appuntamento sarà anche l’occasione per presentare diversi progetti di ricerca in corso su pazienti affetti da malattia di Pompe, quali gli studi sul metabolismo osseo; l’analisi molecolare di geni legati all’esercizio, che potrebbero avere un ruolo nella evoluzione della malattia; la valutazione delle biopsie muscolari prima e dopo terapia enzimatica sostitutiva nei quali sono coinvolti i principali Centri italiani di Malattie Muscolari– aggiunge la Dottoressa Lucia Ovidia Morandi - Insomma un utile momento di aggiornamento per tutti coloro che sono interessati a conoscere e approfondire aspetti diagnostici e terapeutici di questa malattia che danneggia il cuore, i muscoli scheletrici e quelli della respirazione”.

Fra gli studi presentati all’appuntamento di Milano, uno che ha visto direttamente coinvolto l’Unità operativa di Malattie Metaboliche dell’AO Regina Margherita Sant’Anna di Torino diretto dal Dottor Marco Spada.

“Il recente studio, confermato dalla scuola austriaca, evidenzia tre elementi fondamentali – afferma **Spada** – Innanzitutto ci dice che è possibile fare uno screening di massa delle malattie lisosomiali; indica la frequenza di queste patologie in **1 caso ogni 2.000 persone nella popolazione generale** e, infine, mostra come le forme tardive di malattia di Pompe siano molto più frequenti di quelle pediatriche, classiche. Questo significa che diventano patologie più facilmente curabili perché possono essere **diagnosticate preventivamente tramite programmi di screening e strategie di medicina preventiva** e quindi trattate prima che intervengano danni d'organo irreversibili”.

“Un conto infatti è agire quando un paziente ha 10 anni ed è all'inizio di un percorso diagnostico, un altro è il dover gestire le terapie quando ne ha 40 o 50 e ha una malattia già avanzata – continua **Spada** - E' tutta qui la grande sfida: **iniziare strategie di medicina preventiva e di diagnosi precoce che passano attraverso politiche di screening a livello neonatale o in popolazioni a rischio per arrestare la progressione della malattia e risolverne i sintomi**”.

Un appuntamento, quello di Milano che vuole senz'altro essere un momento di aggiornamento per tutto il mondo medico scientifico, ma anche un'opportunità per migliorare sempre più la qualità di vita del paziente affetto da malattia di Pompe.

In quest'ottica **l' AIG - Associazione Italiana Glicogenosi** realizzerà, a breve, un sondaggio attraverso un questionario inviato on-line ai propri associati, con l'obiettivo di verificare se, in fase di trattamento con terapia enzimatica sostitutiva, le buone pratiche per una corretta infusione del farmaco vengano rispettate.

“Abbiamo distribuito a tutti i nostri associati un questionario per capire se, in fase di somministrazione, vengono rispettate tutte le modalità necessarie a una corretta infusione. – spiega il **Dr. Fabrizio Seidita** Presidente dell'**Associazione Italiana Glicogenosi** – Ci siamo resi conto che la buona pratica non è sempre la regola. Abbiamo quindi previsto, all'interno di questo convegno, una specifica sessione rivolta al personale infermieristico per sensibilizzarlo ad un approccio più attento ad una corretta gestione dell'infusione sul paziente Pompe”.