



www.aig-aig.it

AIG

ASSOCIAZIONE ITALIANA GLICOGENOSI

Malattia di Pompe:

“La conferma: la terapia enzimatica sostitutiva migliora la vita dei pazienti”

Sembra che il trattamento abbia più impatto sulle donne

La **Malattia di Pompe** è una rara patologia neuromuscolare cronica e debilitante, causata da un deficit enzimatico che comporta il mancato smaltimento del glicogeno. Ad oggi l'unico trattamento possibile è la terapia enzimatica sostitutiva (ERT), che introduce artificialmente quello che il corpo del paziente non produce naturalmente.

Una recente ricerca, pubblicata su *Orphanet Journal of Rare Disease*, ha indagato gli **effetti della terapia sostitutiva su 69 pazienti con malattia di Pompe**, cercando di capire se e come altera il decorso della patologia e cercando di individuare i potenziali fattori prognostici.

Lo studio, coordinato dalla **Dott.sa Juna De Vries**, ha monitorato per 23 mesi un totale di 69 pazienti, trattati due volte alla settimana con alglucosidasi alfa. In particolare sono state valutate la funzione muscolare e quella polmonare (utilizzando il metodo ANOVA). Dopo l'inizio della ERT la capacità vitale forzata è rimasta più o meno stabile e la funzione muscolare non è migliorata in tutti i pazienti, ma è migliorata in maniera significativa per i pazienti già costretti in sedia a rotelle e per i pazienti con debolezza lieve o moderata.

I fattori prognostici favorevoli sono stati il genere femminile per la forza muscolare, la giovane età e un migliore stato clinico per la capacità vitale forzata. I ricercatori ne hanno concluso che la terapia sostitutiva altera positivamente il decorso naturale della malattia di Pompe nei pazienti adulti, aumentando la forza muscolare e stabilizzando la capacità vitale forzata.

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