



www.aig-aig.it

AIG

ASSOCIAZIONE ITALIANA GLICOGENOSI

Malattia di Pompe:

“a Torino il congresso internazionale il 21 e 22 novembre 2014”

Ricerca, programmi di screening, medicina preventiva, assistenza, qualità di vita dei pazienti e future prospettive di trattamento i principali temi al centro del dibattito

Torino, 20 novembre 2014 – La **Malattia di Pompe (o Glicogenosi di tipo II)** è una grave patologia neuromuscolare rara, cronica e disabilitante, che colpisce circa 10.000 individui nel mondo. In Italia, tra neonati, bambini e adulti, **si stima che ne soffrano più di 300 soggetti.**

A questa rara patologia sarà dedicato il prossimo 21 e 22 novembre il **Congresso “Step Forward on Pompe Disease (SFPD)”**, appuntamento internazionale realizzato con il supporto non condizionato di Genzyme, Società del Gruppo Sanofi, giunto alla sua settima edizione e che si svolgerà per la prima volta in Italia.

Torino, dove ha sede uno dei centri di riferimento nazionali per il trattamento della patologia presso l’Azienda Ospedaliera Universitaria Città della Salute e della Scienza, sarà la cornice dell’importante incontro medico-scientifico che si terrà presso il Lingotto. Ricerca pre-clinica e clinica, programmi di screening, medicina preventiva, assistenza, qualità di vita dei pazienti e future prospettive di trattamento saranno i principali temi al centro del dibattito.

Otto gli speaker italiani previsti, a conferma del ruolo di primo piano che il nostro Paese ricopre a livello internazionale nella gestione di questa rara malattia. Fra loro, la **Prof.ssa Tiziana Mongini** (Professore Associato presso il Dipartimento di Neuroscienze ‘Rita Levi Montalcini’ dell’Università di Torino e Responsabile del Centro per le Malattie Neuromuscolari) e il **Prof. Antonio Toscano** (Ordinario di Neurologia presso l’Università di Messina e responsabile del Centro di riferimento Malattie Neuromuscolari Rare per la Sicilia), coordinatori scientifici dell’appuntamento.

“Sono veramente onorata di potere ospitare nella nostra città questo importante momento di confronto internazionale – spiega **Mongini** – che riunirà i ricercatori di base e i clinici più esperti al mondo al fine di fare un ulteriore ‘passo avanti’ nella conoscenza di questa malattia, così rara e complessa. Da anni il nostro Centro, che opera presso le Molinette e presso l’Ospedale infantile Regina Margherita (SC Neuropsichiatria Infantile, SS Malattie Metaboliche), in stretta collaborazione multidisciplinare, è attivamente coinvolto nella diagnosi e nella presa in carico di oltre 25 pazienti provenienti da tutto il territorio Regionale. I pazienti in età adulta vengono seguiti con grande attenzione dagli infermieri e dal personale del Servizio di Day Service del Dipartimento di Neuroscienze, che negli ultimi sette anni ha acquisito una profonda esperienza assistenziale. In parallelo, soprattutto grazie al contributo di giovani ricercatrici neurologhe, biologhe e terapisti, stiamo conducendo numerosi studi clinici su questa malattia, sia a livello locale che nazionale, mirata alla diagnosi precoce, alla identificazione di marcatori prognostici tissutali e al miglioramento delle misure di valutazione clinica dei pazienti”.

“La Malattia di Pompe mostra una grande eterogeneità clinica con esordio dai primi mesi di vita fino all’età adulta.- spiega **Toscano** - **La diagnosi, soprattutto nelle forme a esordio tardivo, avviene in molti casi con ritardo e noi medici spesso ci troviamo di fronte a pazienti con quadri clinici ormai compromessi.**Dal momento che è chiaro che iniziare la terapia quando il muscolo non è ancora totalmente danneggiato può portare a un notevole vantaggio per il paziente, bisogna sfruttare al massimo le possibilità diagnostiche che consentano una diagnosi tempestiva . In particolare, la Risonanza Magnetica Muscolare,

che a Messina utilizziamo ormai da parecchi anni, e' uno strumento particolarmente utile sia per la diagnostica dei disturbi muscolari, sia per seguirne nel tempo l'evoluzione (follow up), e ci ha permesso, in alcuni casi, di svelare il danno muscolare prima della evidente compromissione clinica."

Al centro della due giorni torinese anche il **tema dell'assistenza e del miglioramento della qualità di vita** che deve essere garantito a questi pazienti.

"La malattia di Pompe e in generale tutte le malattie rare sono anche e forse soprattutto malattie della famiglia, in particolare quando riguardano un bambino – spiega **Fabrizio Seidita, Presidente dell'Associazione Italiana Glicogenosi** - Molto spesso le mamme che devono occuparsi a tempo pieno della gestione della malattia del proprio figlio, sono costrette a lasciare il lavoro, e la famiglia diventa monoreddito con tutte le difficoltà che ne derivano specie in un momento di grave crisi economica come quello che stiamo attraversando. Pertanto diventano necessari e urgenti strumenti legislativi e percorsi assistenziali di presa in carico dei malati affinché il peso sociale della malattia rara possa essere realmente e concretamente sostenuto".

Al Congresso "Step forward on Pompe disease" ci sarà spazio anche per un dibattito sulle future prospettive di trattamento. In quest'ambito, la terapia genica, che mira a correggere il difetto molecolare sostituendo la parte difettosa del gene dell'alfa glucosidasi, rappresenta un tema di crescente interesse nell'ambito della ricerca. Studi sperimentali su modelli animali stanno infatti dando risultati interessanti e hanno mostrato che, in linea teorica, quella genica è una terapia applicabile anche all'uomo. Il cammino per immaginare di renderla concretamente fruibile per i pazienti è ancora lungo, ma la strada è aperta.

Fonte: O.Ma.R. - Novembre 2014