



www.aig-aig.it

AIG

ASSOCIAZIONE ITALIANA GLICOGENOSI

Malattia di Pompe:

“Studio PneumoLoped: il ruolo del pneumologo nella diagnosi della malattia di Pompe”

L'Associazione Italiana Pneumologi Ospedalieri (AIPO), attraverso il suo Centro Studi, si impegna in una nuova iniziativa rivolta alla gestione clinica della malattia di Pompe. Lo fa nella veste di ente promotore di un importante **studio osservazionale, denominato PneumoLoped, condotto in 20 Centri pneumologici di eccellenza dislocati sul territorio italiano.**

La malattia di Pompe, di cui si distinguono una forma precoce in età neonatale e una forma tardiva in età adulta, è una patologia metabolica multi-sistemica autosomica recessiva dovuta alla ridotta o assente funzionalità di una proteina chiamata **α -glucosidasi acida (GAA)**. L'alterazione dell'attività di questa proteina comporta un accumulo di glicogeno nel tessuto muscolare scheletrico e in diversi organi.

Tra le principali manifestazioni cliniche della forma tardiva, il **70% dei pazienti sviluppa una progressiva insufficienza respiratoria** con riduzione media della capacità vitale dello 0.9-4.5% e con un rischio di necessità di **ventilazione meccanica in media dell'8% per anno dalla diagnosi.**

Dal 2006 è disponibile una terapia enzimatica sostitutiva basata sulla somministrazione di **α -glucosidasi acida umana ricombinante**. Le evidenze scientifiche suggeriscono l'importanza della **diagnosi precoce della Malattia di Pompe** al fine di **ottimizzare la gestione clinico-terapeutica.**

In questo contesto, lo scopo dello Studio PneumoLoped è quello di **razionalizzare e migliorare il processo diagnostico** da parte degli pneumologi coinvolti, attraverso l'**arruolamento di circa 500 pazienti** per la valutazione del sospetto di Malattia di Pompe.

“Il paziente affetto da patologia neuromuscolare va incontro, nel corso della malattia, a frequenti e progressivi problemi respiratori che ne possono condizionare negativamente la prognosi. Le crisi respiratorie sono la più frequente causa di morte in questo tipo di pazienti” spiega il **Direttore della Struttura Complessa Pneumologia degli Ospedali Riuniti Trieste, Dr. Marco Confalonieri, Responsabile Scientifico dello Studio a livello nazionale.** “Per quanto riguarda la Malattia di Pompe, in un 10-20% dei casi, i primi sintomi della patologia possono essere di natura respiratoria. Per questo motivo, diagnosi e follow-up, precoci e condotti dallo pneumologo con un approccio multidisciplinare, sono importantissimi. Fra gli obiettivi dello studio epidemiologico PneumoLoped vi è certamente la volontà di favorire la diagnosi precoce”.

“Attraverso i dati emersi dallo studio PneumoLoped i pneumologi italiani potranno mettere in evidenza l'importanza che la loro figura riveste nella gestione degli episodi di insufficienza respiratoria acuta tipici delle malattie neuromuscolari e nell'assistenza di persone affette da patologie rare di origine genetica” continua Marco Confalonieri.

“La malattia di Pompe, quando insorge nell'adulto, può avere gravi conseguenze non solo sulla vita del paziente ma anche su quella dei suoi familiari” conclude l'esperto.

Lo studio avrà inizio a Gennaio 2015 e si concluderà 12 mesi dopo l'attivazione dell'ultimo centro coinvolto nello studio.