

## ■ MALATTIE RARE

### Glicogenosi di tipo II, la sfida è nel riconoscimento precoce

In Italia sono circa 300 le persone colpite dalla glicogenosi di tipo II o malattia di Pompe, malattia neuromuscolare multisistemica, progressiva, ad ereditarietà autosomica recessiva, determinata da un deficit dell'enzima alfa-glucosidasi acida, responsabile della degradazione del glicogeno in glucosio all'interno dei lisosomi.

Il mancato smaltimento del glicogeno conduce a un suo accumulo e ad un danno delle fibre muscolari: l'interessamento del muscolo scheletrico porta a debolezza muscolare e, in particolare, il coinvolgimento dei muscoli respiratori causa nei pazienti una riduzione dei flussi e del volume polmonare, fino all'insufficienza respiratoria.

Tuttavia, è una delle poche patologie muscolari su base genetica per la quale esiste una terapia efficace: la terapia enzimatica sostitutiva (ERT), che risulta tanto più valida quanto prima iniziata.

Disponibile dal 2006, la ERT viene prodotta con l'utilizzo delle biotecnologie e somministrata per via endovenosa ha dimostrato di essere efficace sia nel bambino che nell'adulto. Accrescere la conoscenza dei segni e sintomi che contraddistinguono questa malattia rara è quindi la sfida

principale per il clinico che deve effettuare la diagnosi. Sui diversi aspetti della malattia gli esperti si sono confrontati nel corso dell'incontro "Glicogenosi II: dalla diagnosi alla terapia" (Brescia, 23-24/9/2015) promosso dal Centro malattie neuromuscolari dell'AO "Spedali Civili" di Brescia, sotto la direzione del Dott. **Massimiliano Filosto**.

"La terapia enzimatica sostitutiva ha cambiato radicalmente la storia naturale della patologia, dando alle persone che ne sono colpite la speranza di un futuro - afferma a M.D. il Dott. Filosto, che ribadisce: "Una diagnosi precoce può salvare la vita di chi ne è affetto ed è per questo che la comunità scientifica ha il dovere di aggiornarsi e confrontarsi continuamente sull'argomento. Nel corso dell'incontro abbiamo valutato gli aspetti clinici obiettivi emergenti, tra cui la valutazione dei piccoli pazienti che sopravvivono grazie alla ERT, quelli che se non trattati erano destinati a morte precoce soprattutto per problematiche cardiache. Non ultimo abbiamo discusso anche delle terapie adiuvanti utili per migliorare il quadro clinico in associazione alla ERT o come gestire le possibili emergenze nei piccoli pazienti e non solo quelle correlate alla malattia".

#### ► Caratteristiche di malattia

La progressione della malattia si caratterizza in maniera diversa in base all'età di esordio e viene suddivisa in:

- *forma ad esordio infantile* (nei primi 6 mesi di vita), caratterizzata da un coinvolgimento muscolare scheletrico e un predominante interessamento cardiaco. In assenza di terapia l'exitus avviene nell'arco di due anni;
- *forma late-onset*, il cui esordio varia dall'età giovanile alla sesta-settima decade di vita ed è caratterizzata da un'ampia variabilità di espressione clinica (dall'iperCKemia asintomatica a una grave miopatia prossimale con associato coinvolgimento della muscolatura assiale e respiratoria, specie del diaframma). In particolare, il coinvolgimento della muscolatura respiratoria può essere predominante e, a volte, essere il quadro di esordio.

La estesa variabilità clinica della forma late-onset rende difficoltosa la diagnosi precoce. La glicogenosi II forma late-onset va, pertanto, tenuta in considerazione ogni qualvolta si è in presenza sia di una iperCKemia asintomatica che di un quadro miopatico prossimale a decorso progressivo, specie quando si associa un deficit della muscolatura respiratoria.



Attraverso il presente QR-Code è possibile ascoltare con tablet/smartphone l'intervista a Massimiliano Filosto