

*Il prof. Maurizio Moggio: “È una patologia neuromuscolare rara causata dal deficit di un enzima. Grazie a cure innovative i malati in età neonatale hanno uno straordinario miglioramento del quadro clinico. E gli adulti tornano ad avere un’aspettativa di vita abbastanza simile al resto della popolazione”. A Milano Convegno Nazionale di due giorni, previsti oltre 200 specialisti*



Roma, 29 marzo 2019 - Determina una debolezza muscolare ingravescente che può rendere difficile, se non impossibili, semplici azioni come camminare o alzarsi da una sedia negli adulti, e portare al decesso in età neonatale. È la Malattia di Pompe, una patologia neuromuscolare rara e cronica che colpisce in Italia circa 300 pazienti. In totale i casi stimati nel mondo sono circa 10mila e può interessare sia i bambini, sia gli adulti.

Per fare il punto sulle ultime novità scientifiche si svolge a Milano il Convegno Nazionale La Malattia di Pompe. L’evento si apre oggi e per due giorni riunisce oltre 200 specialisti delle diverse branche della medicina che si occupano della patologia: neurologi, pneumologi, cardiologi, pediatri, fisiatristi e ricercatori di base.

“È causata da un difetto enzimatico, il deficit di alfa 1-4 glucosidasi acida o maltasi acida (GAA) - afferma il prof. Maurizio Moggio, Responsabile Scientifico del Convegno che si tiene a Milano e già Presidente dell’Associazione Italiana di Miologia (AIM) - A questo consegue un accumulo di glicogeno nel tessuto muscolare, cardiaco ed epatico che può danneggiare gravemente tali organi e comprometterne il normale funzionamento. La difficoltà nell’utilizzo degli zuccheri da parte dell’organismo provoca inoltre un deficit nella produzione di energia con conseguente debolezza muscolare”.



Prof. Maurizio Moggio

La progressione della malattia nelle forme neonatali risultava inesorabile e l'aspettativa di vita per questi pazienti era di un anno circa.

“Dal 2006 è disponibile una Terapia Enzimatica Sostitutiva (ERT) che si è dimostrata estremamente efficace soprattutto nelle forme neonatali - aggiunge il prof. Moggio - Si chiama Myozyme ed è stata messa a punto grazie a metodiche di ingegneria molecolare. Si è riusciti a sintetizzare l'enzima mancante che viene somministrato per via endovenosa al paziente ogni due settimane. Ha la capacità di entrare nel tessuto muscolare, direttamente nei lisosomi, attivando la degradazione del glicogeno. Grazie a questa cura il paziente neonato ha un netto miglioramento clinico e i malati adulti possono tornare ad avere un'aspettativa di vita anche simile a quella del resto della popolazione. Stiamo assistendo ad una vera e propria rivoluzione per quanto riguarda la terapia di questa malattia. Negli ultimi 15 anni come Network Clinico Italiano, unitamente all' Associazione Italiana Glicogenosi, abbiamo dato un contributo importante nell'ambito delle conoscenze e nel trattamento della Malattia di Pompe. Siamo riusciti a formalizzare una serie di protocolli che hanno consentito di migliorare l'identificazione e la gestione dei pazienti. Adesso vanno ulteriormente migliorati percorsi prestabiliti e uniformi di follow up per la presa in carico di tutti i malati. La ricerca scientifica deve poi proseguire e cercare di individuare nuovi strumenti terapeutici e diagnostici. È fondamentale riuscire ad individuare il prima possibile la patologia. Diversi studi hanno dimostrato che più la diagnosi è precoce, maggiore risulta l'efficacia della terapia. Nelle forme più gravi, quelle neonatali, la diagnosi può avvenire già a livello intrauterino prima della nascita. Nell'adulto risulta invece più difficile perché la patologia si manifesta quasi sempre con sintomi aspecifici. Un meeting come quello di Milano ha anche lo scopo di divulgare quanto si può ancora fare nell'ambito della malattia per evitare di abbassare la guardia verso una patologia molto pericolosa e che è ancora potenzialmente fatale”.

Le malattie neuromuscolari rare colpiscono in totale oltre 50mila persone in Italia. “L'assistenza che riusciamo a garantire ai pazienti è di assoluto livello - sottolinea Moggio - Nel nostro Paese sono operativi alcuni centri specializzati per la cura di queste particolari patologie, centri che fanno quasi tutti parte della Associazione Italiana di Miologia (AIM). Otto di questi hanno ricevuto l'abilitazione come centri per le “Malattie Rare Neuromuscolari” degli 'European Reference Network” da parte dell'Unione Europea. Esistono ovviamente degli aspetti che devono essere migliorati soprattutto a livello organizzativo”.

“Per quanto riguarda la Malattia di Pompe è possibile prevedere la somministrazione della Terapia Enzimatica Sostitutiva direttamente a domicilio e non solo in ospedale - conclude il prof. Moggio - È una pratica già sperimentata con grande successo nei Paesi Bassi e in altre nazioni del Vecchio Continente. Come Network Clinico Italiano ci stiamo muovendo per renderla possibile anche nella Penisola. Si tratterebbe di un servizio sicuramente apprezzato dai pazienti che potrebbe determinare preziosi risparmi per l'intera collettività”.