

Nessun altro nella mia famiglia è affetto da malattia di Pompe. È possibile che il mio bambino abbia questa patologia?

Sì. La malattia di Pompe è una patologia genetica recessiva e non esiste una storia familiare di tale patologia.

Nel mio bambino è stato riscontrato un allele di pseudodeficienza. Che cosa significa?

L'allele di pseudodeficienza è una mutazione nella sequenza genica in grado di produrre una minore attività dell'enzima GAA, che non è tuttavia sufficientemente bassa da provocare sintomi della malattia di Pompe. I bambini che presentano solo un allele di pseudodeficienza non sono affetti dalla malattia di Pompe. I bambini che presentano un allele di pseudodeficienza e una mutazione del gene GAA molto probabilmente non sono affetti dalla malattia di Pompe, ma devono essere sottoposti a un ulteriore esame da parte di un genetista metabolico per accertarne le condizioni.

Chi posso contattare per eventuali altre domande sullo screening neonatale per la malattia di Pompe?

Il suo pediatra o il programma di screening neonatale dello Stato di New York (NYS Newborn Screening Program) sono a sua disposizione per informazioni aggiuntive sullo screening neonatale per la malattia di Pompe. È possibile contattare il personale del Newborn Screening Program al numero di telefono 518-473-7552 da lunedì a venerdì dalle 8:00 alle 16:45 o all'indirizzo [nbsinfo@health.ny.gov](mailto:nbsinfo@health.ny.gov).



4527

Department  
of Health

8/14

Lo screening  
neonatale  
Per il vostro  
bambino di  
Salute



Informazioni per i genitori su  
malattia di pompe



Department  
of Health

Wadsworth  
Center

## Che cos'è lo screening neonatale?

Ogni stato ha un programma di screening neonatale che permette di individuare i neonati affetti da patologie rare, solitamente non rilevate alla nascita. La diagnosi e il trattamento precoci di tali patologie spesso impediscono gravi problemi di salute.

## Che cos'è la malattia di Pompe?

La malattia di Pompe è una delle oltre 40 diverse patologie incluse nello screening neonatale nello Stato di New York. Si tratta di una rara patologia ereditaria provocata dall'accumulo di uno zucchero complesso, chiamato glicogeno, nelle cellule del corpo. Il glicogeno viene di solito scomposto da un enzima chiamato alfa-glicosidasi (GAA); quando il GAA è attivo, aiuta a prevenire l'accumulo di glicogeno. Nei soggetti affetti da malattia di Pompe, l'enzima GAA manca del tutto o la sua attività è scarsa. Ciò porta all'accumulo di glicogene e il glicogene extra provoca il funzionamento anomalo di alcuni organi e tessuti, come quelli muscolari.

## Quali sono i sintomi della malattia di Pompe?

I sintomi della malattia di Pompe variano da persona a persona, in parte a causa dell'età del soggetto nella quale si manifestano i primi sintomi. L'età in cui si manifestano i primi sintomi è di norma legata alla quantità di enzima GAA attivo presente (a una minore attività dell'enzima corrisponde una manifestazione più precoce e una maggiore gravità dei sintomi). Di conseguenza, la malattia di Pompe assume due forme principali:

- **A esordio precoce:** L'enzima GAA è completamente o quasi del tutto assente. Nei bambini affetti, i sintomi si manifestano poco dopo la nascita e includono uno scarso tono muscolare, cardiomegalia e insufficienza cardiaca, inappetenza, rallentamento della crescita e difficoltà respiratorie.
- **A esordio tardivo:** L'enzima GAA è solo parzialmente assente. In questi soggetti, l'età in cui si manifestano i sintomi è variabile; i sintomi possono apparire nei primi mesi di vita o nell'età adulta. Il sintomo principale è costituito dallo scarso tono muscolare, che peggiora nel tempo. Nei bambini e nei lattanti possono manifestarsi

rallentamenti nello sviluppo. Questa forma di malattia di Pompe spesso interessa il muscolo cardiaco.

## In che modo lo Stato di New York effettua lo screening della malattia di Pompe?

Lo screening della malattia di Pompe nello Stato di New York viene effettuato misurando l'attività dell'enzima GAA in un campione di sangue del bambino. Se l'attività dell'enzima è bassa, viene eseguito un test genetico per ricercare mutazioni del gene GAA. Le mutazioni di questo gene producono una riduzione dell'attività dell'enzima GAA. Ogni persona ha due copie di questo gene. La malattia di Pompe è una patologia genetica autosomica recessiva e i soggetti che la presentano hanno una mutazione genetica in entrambe le copie del gene GAA.

## Che cosa vuol dire essere portatori della malattia di Pompe?

I portatori della malattia di Pompe sono soggetti che hanno una mutazione in uno dei due geni GAA. Tali soggetti hanno tuttavia un gene GAA che non presenta mutazioni. I portatori della malattia di Pompe non presentano segni o sintomi della patologia, ma hanno una possibilità su 4 (25%) di avere un bambino affetto da malattia di Pompe se anche i loro partner sono portatori. I genitori di un bambino affetto da malattia di Pompe sono quasi sempre portatori di questa patologia.

## Il mio bambino è risultato positivo allo screening neonatale per la malattia di Pompe. Vuol dire che il mio bambino presenta questa patologia?

Se nel suo bambino sono state riscontrate due mutazioni del gene GAA, la probabilità che sia affetto dalla malattia di Pompe è alta. Il bambino verrà sottoposto a un esame clinico completo da parte di un genetista, oltre a test ulteriori volti a determinare il livello di attività dell'enzima GAA e la presenza di altri sintomi della malattia.

Se nel suo bambino è stata riscontrata solo una mutazione del gene GAA, è possibile che sia affetto dalla malattia di Pompe o che sia un portatore.

Il bambino verrà sottoposto a un'ulteriore valutazione

da parte di uno specialista, che determinerà se è affetto da malattia di Pompe.

All'interno del gene GAA, conosciamo almeno una mutazione nella sequenza genica in grado di produrre una minore attività dell'enzima GAA, che non è tuttavia sufficientemente bassa da provocare sintomi della malattia di Pompe. Questo gene viene definito "allele di pseudodeficienza" e viene individuato durante il processo di screening neonatale condotto dallo Stato di New York.

## Come posso sapere se il mio bambino è affetto dalla malattia di Pompe?

Il suo pediatra le chiederà di portare il bambino da uno specialista, chiamato genetista metabolico, esperto nella diagnosi e nel trattamento della malattia di Pompe. Il genetista prescriverà ulteriori test ematici, volti a scoprire se il bambino è affetto dalla malattia di Pompe. Può essere necessario eseguire esami speciali a livello cardiaco; in questo caso le verrà richiesto di rivolgersi a un cardiologo pediatra. I test e gli esami sono molto importanti. Se la diagnosi e il trattamento della malattia di Pompe avvengono in ritardo, la salute del bambino potrebbe subire complicazioni gravi. In alcuni casi, tali complicazioni mettono a rischio la vita stessa.

## Qual è il trattamento per la malattia di Pompe?

I soggetti affetti dalla malattia di Pompe vengono sottoposti a una terapia di sostituzione enzimatica (enzyme replacement therapy, ERT). Questa terapia prevede la sostituzione dell'enzima GAA non attivo con una forma artificiale definita alglucosidasi alfa. La sostituzione avviene tramite 4 infusioni dell'enzima due volte al mese. Quando il bambino presenta i sintomi della malattia di Pompe, è importante iniziare la terapia ERT appena possibile. La terapia ERT si è dimostrata efficace nel rallentare l'avanzamento della malattia e in molti casi ha portato a un miglioramento delle condizioni o alla totale sparizione dei sintomi.

I bambini per i quali è stata diagnosticata la malattia di Pompe ma che non presentano ancora sintomi possono non iniziare subito il trattamento. I genetisti metabolici indicheranno il momento in cui iniziare la terapia ERT.