**GLICOGENOSI DI TIPO 2 (MALATTIA DI POMPE)**

**Che cos’è e come si manifesta?**

Chiamata anche malattia di Pompe, la glicogenosi di tipo 2 appartiene a un gruppo di malattie ereditarie caratterizzate dall’accumulo di glicogeno all’interno delle cellule o di alcuni organuli. In particolare, in questa malattia l’accumulo è a livello dei lisosomi, gli organuli intracellulari in cui avviene la degradazione di vari tipi di molecole. Alla base c’è il deficit di un enzima deputato allo smaltimento del glicogeno nei lisosomi stessi. Le manifestazioni della malattia sono variabili, a seconda dell’età di insorgenza. Le forme infantili sono le più gravi: caratterizzate da cardiomiopatia e grave debolezza muscolare, possono portare alla morte nel primo anno di vita. Le forme più tardive sono in genere più lievi, ma sono comunque caratterizzate da un indebolimento muscolare progressivo che può portare col tempo all’incapacità di camminare e all’insufficienza respiratoria.

**Come si trasmette?**

La glicogenosi di tipo 2 è dovuta a mutazioni nel gene GAA e si trasmette con modalità autosomica recessiva: questo significa che i genitori sono portatori sani della mutazione (e spesso non sanno di averla), A ogni gravidanza avranno un rischio del 25% di generare figli affetti, il 50% di probabilità di avere figli portatori sani e il 25% di avere figli sani non portatori.

**Come avviene la diagnosi?**

L’osservazione clinica porta a un sospetto diagnostico che può essere confermato dal dosaggio dell'enzima coinvolto in fibroblasti coltivati, in linfociti o in un campione di biopsia muscolare. È inoltre possibile effettuare l'analisi genetica (anche prenatale) con ricerca della mutazioni nel gene GAA.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Dal 2000 è disponibile una terapia enzimatica sostitutiva, con iniezione periodica dell’enzima prodotto per via ricombinante (una volta ogni due settimane, per diverse ore). Questa terapia è molto efficace nelle forme infantili, mentre in alcune forme tardive può portare alla sola stabilizzazione della malattia e non a un efficace miglioramento. Per questo sono allo studio anche terapie alternative.