

COSA SONO LE GLICOGENOSI?

Le Glicogenosi, sono dovute ad errori congeniti del metabolismo, sono malattie rare e poco note anche alla classe medica.

La mancanza degli enzimi destinati alla glicogenolisi non permette la liberazione di glucosio dal glicogeno che pertanto si accumula nelle sedi in cui è fisiologicamente presente cioè fegato e muscolo. A seconda del tipo di enzima interessato si hanno diversi tipi di glicogenosi. Si distinguono le Glicogenosi epatiche caratterizzate da un accumulo prevalentemente epatico e le Glicogenosi muscolari caratterizzate da accumulo prevalentemente muscolare. Il primo difetto enzimatico individuato è stato il difetto dell'enzima glucosio-6-fosfatasi. Questa malattia è stata chiamata malattia di von Gierke dal nome dello studioso che l'ha identificata. A seguito dell'individuazione di altri difetti enzimatici è nata la classificazione numerica delle Glicogenosi. La malattia di von Gierke è diventata Glicogenosi 1 cui hanno fatto seguito gli altri numeri in base alle successive scoperte.

Glicogenosi epatiche

- Glicogenosi I - difetto glucosio-6-fosfatasi
- Glicogenosi III - difetto amilo-1,6-glucosidasi (enzima deramificante)
- Glicogenosi IV - difetto 1,4-1,6 transglucosidasi (enzima ramificante)
- Glicogenosi VI - difetto fosforilasi
- Glicogenosi IX - difetto fosforilasi chinasi

Glicogenosi muscolari

- Glicogenosi II - difetto α -glucosidasi (maltasi acida)
- Glicogenosi V - difetto miofosforilasi
- Glicogenosi VII - difetto fosfofruttochinasi.

Parliamo più specificatamente della Glicogenosi di tipo II o malattia di Pompe.

I pazienti colpiti dalla Glicogenosi II o malattia di Pompe hanno una sintomatologia molto complessa, che comporta una compromissione, spesso importante e progressiva, della muscolatura, soprattutto scheletrica e respiratoria. La Glicogenosi II è dovuta al difetto della α -glucosidasi o maltasi acida. La α -glucosidasi è un enzima contenuto in corpuscoli chiamati lisosomi situati nel citoplasma delle cellule. I lisosomi provvedono alla trasformazione delle sostanze complesse in sostanze semplici che sono eliminate oppure riutilizzate per la sintesi di altre sostanze. Il glicogeno penetrato nei lisosomi non può essere degradato a glucosio per cui si accumula risultando in un danno della cellula. Nella forma più grave della glicogenosi II, nota con il termine di malattia di Pompe, l'accumulo intralisosomiale di glicogeno è generalizzato. Nel corso del primo anno di vita i pazienti presentano ipotonia muscolare e ingrandimento del cuore. Esistono altre glicogenosi II caratterizzate da un accumulo di glicogeno limitato alla muscolatura scheletrica chiamate glicogenosi "tardo-infantile" o "giovane" o "adulta" a seconda dell'età di inizio dei sintomi queste forme muscolari hanno un decorso lentamente accompagnato ad interessamento cardiaco.

Terapia

Attualmente , da ormai quattordici anni, è disponibile per questo tipo di Glicogenosi una ERT(Enzyme Replacement Therapy) con farmaco Myozyme, somministrato per via endovenosa che rappresenta un efficace mezzo per contrastare la degenerazione dei sintomi. Ha ricevuto una sicura validazione la terapia dietetica basata su un aumento della quota proteica.

Per saperne di più visita il sito : www.aig-aig.it