

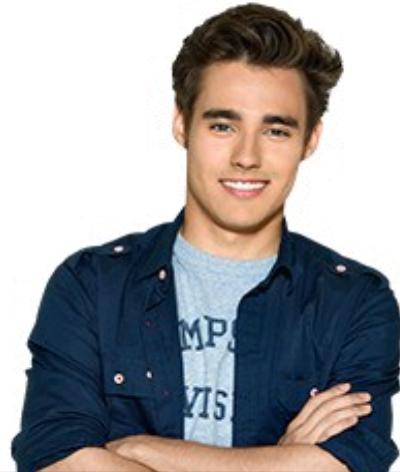
Malattia da accumulo di glicogeno di tipo 2



4

Informazioni
sull'avviso medico
Scansiona il codice

QR



Malattia di Pompe

La malattia di Pompe è una distrofia muscolare che colpisce tutto il corpo. È causata dal deficit dell'enzima lisosomiale alfa-glucosidasi acida (GAA), responsabile della degradazione del glicogeno. Il glicogeno presente nei muscoli per fornire energia non viene sufficientemente processato per essere passato alla rete lisosomiale.



È causata dal deficit dell'enzima lisosomiale alfa-glucosidasi acida (GAA), responsabile della degradazione del glicogeno.

Il glicogeno presente nei muscoli per fornire energia non viene sufficientemente processato per essere passato alla rete lisosomiale.

Questo causa un eccesso di prodotti di scarto che distruggono le cellule muscolari causando dei danni irreparabili.

Trattamento e supporto

Terapia enzimatica sostitutiva

Dietista - Alto contenuto proteico, basso contenuto di carboidrati, basso contenuto di zuccheri

Fisioterapista - 70% submassimale

Consulenza - Salute mentale



Sintomi
Testa e spalle
Debolezza ai muscoli degli occhi
Palpebre cadenti
Mal di testa mattutini
Apneee nel sonno
Difficoltà di deglutizione
Difficoltà a liberare le vie respiratorie dopo aver mangiato
Tosse debole
Difficoltà a liberare la gola
Cambiamento della voce, del volume e del tono
Riduzione dell'attenzione e della vigilanza
Braccia e mani
Pesantezza delle braccia
Difficoltà a spostare oggetti
poca forza nelle mani
Corpo
Stomaco sporgente
Debolezza muscolare nella parte centrale del corpo
Problemi intestinali
Difficoltà a piegarsi e raddrizzarsi
Perdite dalla vescica e frequenza nell'urinare
Fianchi e gambe
Difficoltà ad alzarsi da una posizione seduta
Crampi muscolari
Difficoltà a piegarsi e raddrizzarsi
Difficoltà a salire le scale
Indebolimento dei muscoli anteriori della coscia
Instabilità quando si sta in piedi per lunghi periodi
Andatura ondeggiante
Fatica a camminare
Muscoli del polpaccio più spessi
Stanchezza dei muscoli del polpaccio
Dolore quando si sta in piedi per periodi brevi o lunghi
Instabilità quando ci si gira
Difficoltà a sollevare il piede
Piede cadente, che a volte si sente pesante o si affloscia
Benessere generale
Sensazione di stanchezza
Regolazione della temperatura - sensazione di caldo/freddo
Tremori, sensazione di tremarella
Sensazione di pesantezza degli arti
Sensazione di stanchezza
Salute mentale - depressione/ansia/accettazione
Risultati dei test
Bassi livelli di ossigeno
Aumento dei livelli di CO2
Aumento dei livelli di kinaise