

Coinvolgimento di muscolo scheletrico e cardiaco in pazienti di età pediatrica affetti da Glicogenosi tipo III

(Skeletal and cardiac muscle involvement in children with glycogen storage disease type III)

Engy A. Mogahed & Marian Y. Girgis & Rodina Sobhy & Hala Elhabashy & Osama M. Abdelaziz & Hanaa El-

Karaksy European Journal of Pediatric (2015) 174:1545–1548 DOI 10.1007/s00431-015-2546-0

La glicogenosi tipo III (GSD III) è una malattia rara di variabile gravità che interessa principalmente fegato, muscolo scheletrico e cuore.

Nei pazienti affetti da GSD III a, il coinvolgimento del muscolo scheletrico sembra aumentare con l'avanzare dell'età; tale interessamento è caratterizzato da debolezza muscolare che, anche se minima durante l'infanzia, può peggiorare in età adulta determinando un progressivo deterioramento muscolare distale e compromettendo quindi la normale deambulazione.

In seguito al coinvolgimento cardiaco invece generalmente compaiono affaticamento, cardiomiopatia e ipertrofia ventricolare sinistra (LV).

Lo scopo di questo studio è stato quello di valutare la prevalenza dell'interessamento neuromuscolare e cardiaco in un gruppo di pazienti in età pediatrica affetti da GSD III.

Sono stati arruolati nello studio 28 soggetti (16 maschi e 12 femmine) di età media pari a 6.6 ± 3.1 anni con GSD III diagnosticata tramite dosaggio enzimatico; nello specifico è stata valutata la presenza o meno dell'enzima amilo-1,6 glucosidasi attraverso analisi in linfociti periferici.

Per valutare la funzionalità epatica sono stati eseguiti i dosaggi di alanina aminotransferasi (ALT), aspartato aminotransferasi (AST) e creatina fosfochinasi (CPK). Ogni paziente è stato sottoposto a valutazione neurologica tramite esami clinici, elettromiografia (EMG) e velocità di conduzione del nervo.

Infine la funzionalità cardiaca è stata valutata tramite elettrocardiogramma ed ecocardiografia.

In 17 pazienti (61%) sono state evidenziate alterazioni miopatiche attraverso EMG, 3 presentavano un'associazione con alterazioni neuropatiche.

I livelli di creatina fosfochinasi CPK sono risultati essere elevati in 21 casi. In tutti i pazienti con miopatia, eccetto che in uno, sono stati riscontrati livelli di CPK più elevati. I bambini nei quali sono state riscontrate miopatie presentavano un'età significativamente maggiore ($p = 0,02$) e livelli di CPK significativamente più elevati ($p < 0,0001$). E' stata evidenziata la presenza di una significativa correlazione positiva fra l'età dei pazienti e i livelli di CPK ($p = 0,001$, $r = 0,6$).

Le alterazioni miopatiche non sono rare nei bambini affetti da GSD III, purtroppo però sono presenti pochi studi in letteratura sul coinvolgimento neuromuscolare nella GSD III, soprattutto in età pediatrica. Per quanto riguarda la casistica presa in esame in questo studio, il sessanta per cento ha presentato miopatie attraverso EMG.

Tali miopatie tendono a verificarsi nei bambini con età maggiore e sono associate con elevati livelli di CPK.

Il coinvolgimento del muscolo cardiaco è meno comune in soggetti in età pediatrica e potrebbe, in tale occasione, manifestarsi da solo senza interessare il muscolo scheletrico.

Nonostante il basso grado di affezione in questo gruppo di età, è consigliabile sottoporre i pazienti asintomatici allo screening annuale attraverso esami elettrodiagnostici in quanto, un'eventuale identificazione precoce di tale coinvolgimento, potrebbe prevenire l'insorgenza di complicanze attraverso la sorveglianza e/o modifica della terapia dietetica.