

Esercizio fisico e alimentazione pre-allenamento come trattamento della malattia di McArdle

(Exercise and Preexercise Nutrition as Treatment for McArdle Disease)

Nogales-Gadea G, et al.

Medicine & Science in Sports & Exercise, 2016

La glicogenosi di tipo V o malattia di McArdle è una malattia autosomica recessiva causata da mutazioni nel gene (PYGM) che codifica per l'enzima glicogeno fosforilasi muscolare (M-GP). La mutazione comporta un deficit di tale enzima determinando l'accumulo di glicogeno a livello muscolare. La malattia di McArdle è perciò una 'miopatia' pura che colpisce il muscolo scheletrico; i soggetti colpiti presentano una sindrome da intolleranza muscolare allo sforzo, associata a mialgia, crampi, affaticamento e debolezza muscolare. Dopo l'esercizio, la metà dei pazienti presenta un aumento importante di creatinichinasi e rhabdmiolisi con mioglobinuria (urine scure), che può esitare in insufficienza renale acuta. Numerosi pazienti presentano un fenomeno chiamato “second wind” con il recupero della mialgia e dell'affaticamento dopo pochi minuti di riposo. Le raccomandazioni passate consigliavano ai pazienti di astenersi da qualsiasi tipo di esercizio per paura di compromettere e peggiorare il danno o l'affaticamento del muscolo, oggi invece l'attività fisica regolare è considerata la migliore terapia per i soggetti colpiti dalla patologia. Si pensa che un regolare esercizio fisico aerobico di moderata e graduale intensità, accompagnato da precise raccomandazioni dietetiche possa migliorare il metabolismo muscolare. Stimolando l'attività muscolare, il danno e l'affaticamento dei muscoli possono essere compensati, probabilmente in seguito all'attivazione di alcune di vie coinvolte nella riparazione muscolare. I vantaggi dei programmi di allenamento supervisionati sono contraddistinti dalla sicurezza degli esercizi e dalla facilità di applicazione. Il tipo di attività dev'essere progettata e seguita con cura da professionisti per garantire una graduale progressione di intensità dello sforzo muscolare richiesto, soprattutto nei pazienti più gravemente colpiti. Parallelamente all'esercizio fisico un aspetto da tenere in considerazione è quello nutrizionale. È fortemente consigliata ai pazienti l'assunzione di una bevanda a base di carboidrati che preceda la prima sessione di allenamento per attenuare il dolore muscolare che compare nei primi minuti di attività, prima del “second wind”, e per aiutare i pazienti a superare al meglio la paura dell'esercizio stesso.

Ingerendo questo tipo di bevanda, si osserva un modesto incremento di carboidrati disponibili nei primi minuti di attività, quando il metabolismo muscolare è maggiormente compromesso, in questo modo i soggetti sono in grado di affrontare al meglio lo sforzo fisico.

Un'altra raccomandazione è quella di seguire uno schema alimentare caratterizzato da un alto contenuto in carboidrati complessi (65%) e da un basso contenuto in grassi (20%).

Questo tipo di dieta conferisce protezione muscolare durante l'allenamento quotidiana, assicurando un apporto giornaliero costante di glucosio nel sangue. Come in qualsiasi allenamento, si raccomanda ai pazienti di allungare i muscoli prima e dopo l'esercizio fisico e di assumere un'abbondante quantità di acqua dopo ogni sessione. I pazienti sono invitati a scegliere un tipo di esercizio che sia il più possibile di loro gradimento per massimizzare l'impegno, inoltre dovrebbero consultare il proprio medico, per verificare l'esito del programma di formazione, e un professionista del fitness per essere seguiti al meglio durante le performance sportive.

Per quanto riguarda i soggetti in età pediatrica affetti dalla malattia di McArdle, è di fondamentale importanza istruire genitori, educatori (soprattutto insegnanti di educazione fisica) e operatori sanitari e fornire loro le informazioni necessarie per assicurare un'ottima gestione dell'attività fisica nei bambini. Questi ultimi sono i migliori candidati per gli interventi di esercizio fisico; le attività e i giochi all'aperto fanno generalmente parte della loro routine quotidiana ed i loro muscoli sono particolarmente predisposti all'allenamento. Un altro aspetto molto importante è rappresentato dal fatto che se i pazienti diventano consapevoli della loro condizione nella fase iniziale, questo li incoraggerà ad adattare uno stile di vita attivo il prima possibile. Quindi è importante coinvolgere i pazienti fin dall'età pediatrica, motivandoli e incoraggiandoli a svolgere un'attività fisica costante e scoraggiando uno stile di vita di tipo sedentario.

Ulteriori studi sono necessari per approfondire il ruolo dell'esercizio fisico nella glicogenosi di tipo V. Per il momento i semplici interventi sullo stile di vita appena trattati sono la strategia più efficace per combattere l'intolleranza all'esercizio fisico