



AIG - Associazione Italiana Glicogenosi
Associazione di Volontariato **ONLUS** di Diritto
Via Roma 2/G 20090 Assago (MI)

Associata a:



EURORDIS
Rare Diseases Europe



Italian Society of
Metabolic Diseases
Società Italiana
Malattie Metaboliche



Nella glicogenosi di tipo III il metabolismo del muscolo scheletrico è coinvolto

Autori: Preisler N, Laforêt P, Madsen KL, Prahm KP, Hedermann G, Vissing CR, Galbo H, Vissing J

Rivista: Neurology, Aprile 2015

L'interessamento muscolare nelle glicogenosi è classicamente suddiviso in due forme: quella cosiddetta "dinamica" in cui la sofferenza muscolare compare dopo l'esercizio fisico e quella cosiddetta "statica" in cui la debolezza è presente indipendentemente dallo sforzo.

Nonostante la glicogenosi di tipo III sia sempre stata considerata fra le glicogenosi con debolezza muscolare persistente, gli autori di questo articolo si sono chiesti se la affaticabilità sviluppata dai pazienti dipenda direttamente dal muscolo o dal fatto che questo non sia in grado di sfruttare al meglio le riserve energetiche sotto sforzo.

A partire da questa considerazione è stato studiato il metabolismo muscolare di 3 pazienti affetti da glicogenosi tipo IIIa e confrontato con 6 pazienti della stessa età sani. Si sono analizzati quali substrati energetici consumassero maggiormente le due categorie e in che modo questi venissero usati da parte del muscolo durante l'esercizio fisico.

Quello che è emerso è che i pazienti affetti da GSD IIIa, rispetto ai loro coetanei, consumavano maggiormente gli acidi grassi piuttosto che gli zuccheri. Anche in questi pazienti dunque, come nel caso dei pazienti con la Malattia di Mc Ardle (GSD tipo V), è compromesso l'uso di glicogeno muscolare, che viene compensato con un aumentato consumo di acidi grassi durante lo sforzo fisico.

Si è ipotizzato, quindi, che migliorando i substrati forniti ai muscoli, ad esempio prendendo del fruttosio prima dell'esercizio fisico, si possa migliorare anche la soglia di esercizio muscolare raggiungibile da questi ragazzi. Si è visto, in effetti, che la capacità di esercizio migliorava con il consumo di fruttosio e i pazienti potevano sostenere sforzi più intensi e prolungati.

Questo studio permette, quindi, di comprendere meglio i meccanismi correlati alla patologia: la glicogenosi di tipo III è sempre stata vista, infatti, come appartenente al gruppo delle patologie con debolezza muscolare "statica", ma ha diversi aspetti in comune con le forme che sviluppano la sofferenza muscolare solo dopo esercizio fisico. Questa scoperta non solo mette in luce nuovi aspetti della malattia, ma introduce uno spazio importante per migliorare la gestione e la capacità di esercizio di questi pazienti, con notevole impatto sulla vita quotidiana. Sono comunque necessari maggiori studi per determinare se l'assunzione di fruttosio prima dello sforzo fisico sia realmente efficace su più ampi numeri di pazienti, stando sempre attenti a prevenirne un abuso che può portare a un aumento di peso e allo sviluppo di complicanze.