



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

Associata a:



EURORDIS
Rare Diseases Europe



Italiana società
di Malattie Metaboliche
SIMM



L'esercizio aerobico e l'allenamento migliorano la funzione muscolare nella Malattia di Pompe

Autori: L. E. van den Berg, M. M. Favejee, S. A. Wens, M. Kruijshaar, S. E. Praet, A. J. Reuser, J. J. Bussmann, P. van Doorn and A van der Ploeg
Rivista: Orphanet Journal of Rare Diseases

La malattia di Pompe o glicogenosi tipo 2 (GSD 2) è una patologia da accumulo lisosomiale dovuta al deficit di alfa-1,4-glicosidasi acida, un enzima necessario per scomporre il glicogeno muscolare. Tale condizione è caratterizzata dal coinvolgimento variabile dei muscoli scheletrici e della respirazione.

Per il trattamento della malattia, oltre al trattamento sintomatico, è disponibile la terapia enzimatica sostitutiva (ERT) con alglucosidasi alfa che, nel marzo 2006, ha ottenuto dall'Unione Europea l'autorizzazione all'immissione in commercio come farmaco orfano per il trattamento dei pazienti affetti dalla malattia di Pompe.

Dopo l'introduzione della terapia pochi studi sono stati condotti sull'esercizio e l'allenamento fisico, uno studio olandese pubblicato recentemente sull'*Orphanet Journal of Rare Diseases*, ha investigato l'importanza e la possibile utilità dell'esercizio fisico nei pazienti adulti affetti da GSD 2, sottoposti a ERT.

Per questo studio sono stati reclutati 25 pazienti presso il Centro per le Malattie Metaboliche e Lisosomiali dell'Erasmus University Medical Center di Rotterdam. Tali soggetti sono stati sottoposti ad un programma di allenamento presso centri sportivi con una frequenza di tre volte alla settimana per 12 settimane. L'obiettivo era determinare in ciascun paziente l'efficacia dell'allenamento nel migliorare la funzione muscolare. Questo dato è stato valutato monitorando alcuni parametri come la sicurezza, la forza muscolare e la resistenza, la stabilità di base, la capacità muscolare e la composizione corporea. Dei pazienti arruolati, 23 hanno completato con successo l'allenamento.

I miglioramenti nella resistenza, in seguito all'allenamento, sono stati mostrati da un aumento della capacità massima del carico di lavoro, della capacità massima di consumo di ossigeno, e dalla distanza massima percorsa a piedi nel test del cammino in 6 minuti. E' stato osservato, inoltre, un aumento della forza muscolare nei flessori dell'anca e negli adduttori della spalla. Ma non solo, l'esercizio ha prodotto dei miglioramenti secondari come l'aumento del numero di pazienti in grado di eseguire gli esercizi di stabilità di base e l'aumento del tempo di stabilità nel bilanciamento.

Questo studio ha dimostrato, dunque, che una combinazione di aerobica e allenamenti è efficace nel migliorare la resistenza, la forza, la funzione muscolare e la stabilità di base nei pazienti affetti da glicogenosi di tipo II. Tutto questo, inoltre, è fattibile e può essere eseguito in modo sicuro. Questo programma sembra quindi offrire un valore aggiunto, che può diventare complementare a quello dell'ERT.