



## La risonanza magnetica con tensore di diffusione muscolare nella Glicogenosi di tipo V (malattia di McArdle)

*Muscle diffusion tensor imaging in glycogen storage disease V (McArdle disease)*

*Rehmann R, Schlaffke L, Froeling M, Kley R. A, Kühnle E, De Marées M, Forsting J, Rohm M,  
Tegenthoff M, Schmidt-Wilcke T and Vorgerd M.*

*European Radiology, 2018*

La Glicogenosi di tipo V (malattia di McArdle) è causata dalla mutazione nel gene che codifica per l'enzima fosforilasi muscolare. Il deficit di tale enzima determina l'accumulo di glicogeno con i conseguenti sintomi caratteristici della malattia: affaticamento, intolleranza muscolare allo sforzo, mialgie e crampi. La diagnosi biologica si basa sulla dimostrazione del mancato aumento dei lattati alla prova da sforzo sotto ischemia, così come di un accumulo di glicogeno e di un deficit di fosforilasi sulla biopsia muscolare. Attualmente soltanto la spettroscopia di risonanza magnetica  $C^{13}$  e  $P^{31}$  è in grado di mostrare, in modo non invasivo, l'alterato accumulo di glicogeno nella malattia di McArdle. Per ottenere un'analisi precoce della malattia, sono necessari nuovi protocolli quantitativi di imaging a risonanza magnetica. La risonanza magnetica con tensore di diffusione muscolare (muscle diffusion tensor imaging: mDTI), attraverso l'analisi delle proprietà diffusive e della direzionalità del flusso delle molecole d'acqua all'interno del tessuto muscolare, può fornire informazioni riguardanti la microstruttura muscolare. Tale strumento viene sempre di più usato nel campo della ricerca sulle miopatie, in quanto potenzialmente consente una valutazione della progressione della malattia e dei pattern specifici relativi all'architettura muscolare alterata, permettendo quindi una precoce identificazione dei cambiamenti subclinici. Attualmente si ha una scarsa conoscenza circa la correlazione tra l'analisi delle proprietà di diffusione e l'architettura muscolare nella malattia di McArdle. Gli autori di questo articolo hanno ipotizzato che i depositi intracellulari di glicogeno possano modificare le caratteristiche diffusive delle molecole d'acqua nelle fibre muscolari e quindi hanno voluto valutare le alterazioni associate alla malattia attraverso mDTI in pazienti affetti da Glicogenosi di tipo V.

Attraverso lo studio prospettico qui presentato, sono stati analizzati i muscoli della coscia (da anca a ginocchio) di 10 pazienti affetti da malattia di McArdle e confrontati con quelli di 10 controlli sani, attraverso l'esecuzione di una risonanza magnetica a 3T. È stata inoltre eseguita la biopsia muscolare del vasto laterale in 3 soggetti con malattia di McArdle per quantificare l'accumulo di glicogeno.

Sebbene l'analisi istologica delle 3 biopsie mostrasse accumuli di glicogeno intracellulare all'interno delle fibre muscolari scheletriche, attraverso la risonanza magnetica con tensore di diffusione muscolare non sono state trovate differenze significative dei parametri relativi ai muscoli della coscia tra i due gruppi di soggetti.

Quindi gli autori hanno concluso che la tecnica mDTI manca di sensibilità nell'individuare cambiamenti intracellulari dovuti all'accumulo di glicogeno nella coorte di pazienti studiata. A causa della grande varietà di miopatie, è ancora necessario validare differenti tecniche quantitative di imaging per le differenti malattie muscolari per poter valutare quali metodi ci permettano di individuare i piccoli cambiamenti muscolari.

Una risonanza magnetica combinata, che misuri la diversa patofisiologia della malattia muscolare, dall'infiammazione tissutale alla fibrosi e fino ai difetti del metabolismo, deve ancora essere definita e risulterebbe molto vantaggiosa per gli studi futuri.