

## Ecografia muscolare in pazienti affetti da Glicogenosi di tipo I e III

(Muscle Ultrasound in patients with glycogen storage disease types I and III)

Verbeek R. J. et al.

*Ultrasound in Medicine & Biology*

Le malattie da accumulo di glicogeno (GSD: Glycogen storage disease) dette anche Glicogenosi, riguardano un gruppo eterogeneo di errori congeniti del metabolismo del glicogeno. A seconda del deficit enzimatico e della distribuzione tissutale, le glicogenosi sono suddivise nelle forme "epatica" e "miopatica". I fenotipi epatici, tra cui la Glicogenosi di tipo I (GSD-I), sono associati ad un difetto nella glicogenolisi e/o nella gluconeogenesi da cui ne consegue l'accumulo di glicogeno principalmente a livello epatico e la produzione insufficiente di glucosio endogeno. I sintomi derivanti sono debolezza muscolare e atrofia. I fenotipi miopatici invece, sono associati a difetti nella glicogenolisi a livello muscolare. Nella Glicogenosi di tipo III si può osservare accumulo di glicogeno sia a livello del muscolo che del fegato, determinando debolezza muscolare, miopatia, crampi muscolari e l'insufficienza respiratoria.

L'ultrasonografia è una tecnica non invasiva che quantifica la densità muscolare (MUD: muscular ultrasound density) ed è utilizzata per rilevare le condizioni patologiche a livello muscolare, tra cui l'accumulo di glicogeno e la deposizione di grasso a livello ed muscolo. L'ecografia muscolare rappresenta un eccellente strumento diagnostico nei pazienti affetti da GSD. Poiché la tecnica è applicabile al letto e necessita di poca collaborazione del paziente, può essere facilmente eseguita nei bambini, evitando la necessità di sottoporre i pazienti a procedure più invasive (quali Elettromiografia con elettrodi ad ago, biopsia muscolare e/o la risonanza magnetica con anestesia).

Non essendo stati condotti prima studi riguardanti ecografia muscolare in soggetti affetti da GSD, gli autori hanno cercato di valutare e confrontare tale tecnica con altri parametri neuromuscolari associati a GSD.

In questo studio sono state valutate trasversalmente la densità muscolare con ecografia e la forza muscolare in 12 bambini e 14 adulti con GSD-I e GSD-III.

I bambini con entrambi i fenotipi “epatico” e “miopatico” presentavano elevati valori di densità muscolare concorrenti a debolezza muscolare. I soggetti adulti affetti da GSD-I, mostravano densità muscolare stabilizzata e una moderata debolezza muscolare. Mentre nei soggetti adulti affetti da GSD-III, la densità muscolare è risultata aumentata con il progredire dell'età e la debolezza muscolare è risultata essere pronunciata. I bambini affetti da entrambe le forme di GSD hanno presentato miopatia. La miopatia è risultata stabile nei soggetti adulti con GSD-I, mentre è progredita nei soggetti adulti affetti da GSD-III.

In considerazione del miglioramento della longevità dei soggetti affetti da malattie da accumulo di glicogeno, possiamo concludere che l'esercizio fisico moderato e la sorveglianza clinica neuromuscolare, tramite ecografia muscolare, sembrano di fondamentale importanza per garantire un preciso follow-up di tali pazienti.

Futuri studi neuromuscolari riguardanti le GSD sono necessari per fare chiarezza sulla modalità di compensazione muscolare quando il controllo metabolico è cronicamente alterato.