

LIPIDOSI (miopatie da alterazione del metabolismo lipidico, miopatie da difetto di beta ossidazione).

Definizione

I grassi (lipidi) sono una fonte di energia importante per il muscolo, utilizzata prevalentemente a riposo e per esercizi prolungati non intensi. Essi derivano dal tessuto adiposo e in misura minore dal grasso depositato nel muscolo. Gli acidi grassi presenti in circolo entrano nella cellula muscolare e vengono demoliti nel mitocondrio tramite un processo chiamato beta-ossidazione con produzione di energia. Gli acidi grassi a catena lunga (con molti atomi di carbonio) per entrare all'interno del mitocondrio hanno bisogno di un sistema di trasporto costituito dalla carnitina e da enzimi associati, la carnitil-palmitoiltransferasi 1 (CPT I) e la carnitin-palmitoiltransferasi 2 (CPT II).

Un difetto in questi meccanismi di trasporto o a livello degli enzimi necessari per la metabolizzazione degli acidi grassi può portare ad un loro accumulo nel muscolo con conseguente alterazione della funzione muscolare. Si parla di miopatie metaboliche da difetto della ossidazione degli acidi grassi o lipidosi.

Clinica

A livello muscolare le malattie da alterazione del metabolismo lipidico possono dare un quadro di debolezza muscolare progressiva (per esempio il deficit di carnitina) oppure una sintomatologia evocata dall'esercizio fisico con dolori muscolari (per esempio il deficit di carnitin-palmitoiltransferasi).

DEFICIT DI CARNITINA

La diminuzione dei livelli di carnitina può essere primaria (non dovuta ad altre malattie) con manifestazioni a livello sistemico o solamente muscolare oppure secondaria, in corso di altre malattie muscolari e sistemiche.

Il deficit di carnitina primario muscolare si manifesta a partire dall'adolescenza o nell'età adulta con una debolezza muscolare progressiva localizzata al tronco ed agli arti. La biopsia muscolare mostra un accumulo di lipidi all'interno delle cellule muscolari e l'elettromiografia presenta caratteristiche miopatiche. I livelli di carnitina risultano essere molto bassi nel muscolo e normali nel sangue.

Nella forma sistemica, in genere ad esordio nell'infanzia, a questi sintomi si aggiungono episodi acuti con vomito ed alterazione dello stato di coscienza fino al coma.

La terapia con L-carnitina si è dimostrata in taluni efficace nel migliorare i sintomi.

DEFICIT DI CARNITIN-PALMITOIL-TRANSFERASI II

I sintomi principali sono dolori muscolari e mioglobinuria (colorazione scura dell'urina dovuta alla distruzione delle cellule muscolari con rilascio di mioglobina) e compaiono tipicamente dopo un esercizio fisico di lunga durata anche a distanza di diverse ore. Fattori facilitanti sono le infezioni, il digiuno, il freddo e diete a base di grassi e povere di carboidrati.

Bisogna sospettare questo tipo di malattia di fronte ad un paziente che ci riferisce numerosi episodi di mioglobinuria dopo digiuno od esercizio fisico.

Per la diagnosi è fondamentale eseguire test enzimatici sui fibroblasti o su i linfociti.

La terapia si basa principalmente su misure preventive e dietetiche. I pazienti dovrebbero evitare esercizi fisici particolarmente intensi, in particolare nelle condizioni di digiuno o di infezione. Può essere utile modificare la dieta aumentando la quota di carboidrati assunti e riducendo quella dei grassi.