

MIOPATIE METABOLICHE (alterazione metabolismo energetico muscolare)

Sono un gruppo di miopatie dovute ad una alterazione delle vie metaboliche necessarie per la produzione di energia nel muscolo. Le malattie che qui descriviamo sono causate da un preciso difetto metabolico presente fin dalla nascita che non permette al muscolo di usare determinati substrati per produrre energia con conseguente accumulo degli stessi.

Le fonti di energia principali del muscolo sono il glucosio e gli acidi grassi. Il glucosio utilizzato dal muscolo deriva dal glicogeno muscolare (forma di deposito del glucosio nei tessuti) e dal glucosio ematico proveniente a sua volta dal glicogeno epatico. Gli acidi grassi derivano invece dal tessuto adiposo e dai depositi lipidici intracellulari. Quando il muscolo è a riposo si adoperano prevalentemente gli acidi grassi.

Durante un esercizio breve ed intenso si utilizza il glucosio proveniente dal glicogeno muscolare, mentre se l'esercizio si fa più duraturo aumenta il flusso ematico al muscolo e vengono utilizzati il glucosio e gli acidi grassi presenti in circolo. Se poi lo sforzo muscolare è particolarmente intenso si può avere la metabolizzazione del glucosio anche per via anaerobica con rilascio di acido lattico.

Queste caratteristiche dell'utilizzo dei substrati permettono di differenziare le malattie dovute ad alterazione del metabolismo del glucosio, caratterizzate da un affaticamento precoce (dopo pochi minuti) e dalla comparsa di crampi da esercizio muscolare, da quelle dovute ad alterazione del metabolismo dei lipidi in cui l'affaticamento sopraggiunge dopo diverse ore di esercizio e i dolori muscolari possono comparire anche al di fuori dello sforzo fisico (per esempio con il freddo o con il digiuno).

A seconda della localizzazione del difetto si hanno quindi:

- **GLICOGENOSI**

Malattie genetiche in cui il glicogeno si accumula all'interno delle cellule per un suo alterato utilizzo.

- **LIPIDOSI**

Malattie genetiche dovute ad alterazione del metabolismo dei lipidi, altra fonte di energia utilizzata dal muscolo.

- MIOPATIA DA ALTERAZIONE DEL METABOLISMO DEI NUCLEOTIDI

E' la malattia da deficit di adenilato deaminasi (MAD). Riguardo questa malattia c'è molto dibattito in letteratura poiché questo difetto enzimatico è stato riscontrato in circa il 2% di tutte le biopsie muscolari, anche in persone senza sintomi.

- MIOPATIE MITOCONDRIALI

Il mitocondrio è la centrale energetica delle cellule, una alterazione della sua funzione porta ad un calo di produzione di energia aerobica e/o ad un aumento di radicali liberi dannosi per la cellula.