

MALATTIA DI MCARDLE

Descrizione

La malattia di McArdle è una malattia rara da accumulo di glicogeno, associata a deficit di fosforilasi nel muscolo, enzima normalmente utilizzato nel tessuto muscolare per la degradazione del glicogeno a glucosio. Si manifesta con crampi dolorosi dopo esercizio muscolare intenso e in qualche caso può svilupparsi insufficienza renale.

Sinonimi

- Malattia da accumulo di glicogeno tipo V
- Glicogenosi tipo V
- Deficit di fosforilasi muscolare
- Deficit di miofosfotilasi

Segni e sintomi

I sintomi della malattia non compaiono di solito prima dei dieci anni di età; lo sviluppo è normale. La funzionalità muscolare è normale a riposo o durante esercizio muscolare moderato. Dopo esercizio muscolare intenso compaiono invece crampi dolorosi, e si associa mioglobinuria. La diagnosi viene confermata dal mancato aumento di acido lattico nel plasma dopo l'esercizio; può essere ulteriormente confermata dalla biopsia muscolare; l'attività dell'enzima fosforilasi è ridotta o assente nei pazienti affetti.

Eziologia

La malattia di McArdle è causata da deficit dell'enzima miofosforilasi ed è ereditata come carattere autosomico recessivo. I geni difettosi sono localizzati sul cromosoma 11q13-qter.

Epidemiologia

Negli stati uniti, le malattie da accumulo di glicogeno colpiscono nel loro insieme meno di 1:40.000 persone. Entrambi i sessi sono colpiti in ugual misura.

Malattie correlate

Vedi: malattie di Pompe; malattia di accumulo di glicogeno tipo III; malattia da accumulo di glicogeno tipo VII.

Terapia

Il trattamento consiste nell'evitare esercizi muscolari intensi. È stata sperimentata la supplementazione alimentare con glucosio e fruttosio, ma con risultati inconstanti.