

domi del recente successo della sua squadra.

Lo studio, un progetto di due anni, si concentrerà sui pazienti affetti da miopatie mitocondriali (MM) e dal deficit di miofosforilasi (malattia di McArdle, McA), che fanno parte delle cosiddette "miopatie metaboliche". Queste rare disfunzioni genetiche riguardano principalmente il muscolo e il metabolismo energetico; in pratica sono caratterizzate da difetti dei sistemi metabolici che forniscono l'energia per la contrazione muscolare. Sono proprio questi difetti a determinare una ridotta capacità di fare esercizio fisico e di tollerare sforzi muscolari anche banali. "Il muscolo normalmente – spiega il prof. Grassi – utilizza l'ossigeno per bruciare zuccheri o grassi che gli consentono di produrre l'energia per sostenere la contrazione muscolare, ma in questi pazienti la funzione del metabolismo ossidativo è compromessa; purtroppo non c'è alcuna cura e l'andamento clinico è variabile. In alcuni casi le malattie insorgono in età giovanile e possono interessare anche altri organi interni e portare in qualche caso alla morte in età pediatrica, oppure possono raggiungere livelli di gravità estremi ed essere invalidanti. In altri casi i sintomi sono meno gravi e più sfumati, ed i pazienti conducono una vita relativamente normale". I sintomi principali sono proprio l'intolleranza del soggetto all'esercizio fisico: il paziente non riesce a fare sforzi, ha spesso crampi muscolari e a volte questo dolore rende impossibile anche le più semplici attività quotidiane o il lavoro.

"Già quando lavoravo a Milano avevamo messo a punto due metodi per la valutazione del grado di gravità; ora con questa collaborazione tra l'Università di Udine, il Cnr di Milano, l'Istituto Carlo Besta, e grazie ai fondi di Telethon-Uildm, possiamo iniziare un programma di allenamento domiciliare dove vengono valutati i pazienti con metodi non invasivi, messi a punto dal nostro gruppo, che possono essere ripetuti più volte e dovrebbero essere particolarmente indicati per seguire l'evoluzione della malattia nel tempo, in seguito a programmi di allenamento o ad eventuali altre terapie".

Fino a questo momento la diagnosi della malattia ed eventualmente dello stadio di avanzamento poteva esse-

Fino a questo momento la diagnosi della malattia ed eventualmente dello stadio di avanzamento poteva essere fatta solamente attraverso la biopsia muscolare, mentre grazie a queste due nuove possibilità non c'è alcun tipo di dolore o ago da infilare.

re fatta solamente attraverso la biopsia muscolare, mentre grazie a queste due nuove possibilità non c'è alcun tipo di dolore o ago da infilare. Un primo metodo si basa sulla spettroscopia nel vicino-infrarosso che prevede la somministrazione al muscolo di luce a determinate lunghezze d'onda: "Si appoggia una sonda sulla cute – precisa Grassi – in corrispondenza del muscolo interessato; questa sonda emette la luce che si diffonde nel muscolo e viene rilevata da rivelatori posti anche questi sulla cute. La luce, nel suo percorso, incontra le due proteine che sono trasportatrici di ossigeno nel tessuto (l'emoglobina e la mioglobina) e viene assorbita in maniera differente a seconda che queste trasportino o meno l'ossigeno". In questo modo si ottiene una stima per capire quanto è "bravo" il muscolo ad usare l'ossigeno.

Il secondo metodo si concentra, invece, sull'analisi della velocità di adeguamento del consumo di ossigeno determinato alla bocca di un soggetto durante un esercizio di intensità costante. In pratica, utilizzando un misuratore del flusso di aria inspiratorio ed espiratorio ed analizzatori di ossigeno si fa una sottrazione tra il flusso di ossigeno che entra nell'organismo con l'inspirazione e il flusso di ossigeno che esce all'esterno con l'espirazione. "L'ossigeno che manca – precisa Grassi – è stato utilizzato dall'organismo, e principalmente dai muscoli, per bruciare zuccheri e grassi e per produrre l'energia. Il nostro gruppo ha dimostrato che la determinazione della velocità con cui si adegua questo 'consumo di ossigeno' all'inizio dell'esercizio consente di individuare e di quantificare la limitazione funzionale dei pazienti con miopatie metaboliche. Il passo successivo è di determinare se e quanto cambia con un programma di allenamento".

Questi sistemi verranno ora applicati a due gruppi di pazienti che si alleneranno da casa per tre mesi con un cicloergometro, un macchinario speciale composto anche da una cyclette, seguendo un protocollo stabilito paziente per paziente e poi verranno valutati in laboratorio al termine del programma.

Ora il gruppo sta mettendo a punto un nuovo cicloergometro che fa lavorare solamente i muscoli estensori di una coscia; in questo modo i ricercatori potranno concentrarsi solo sul lavoro effettuato da una massa muscolare relativamente limitata e non dall'organismo nel suo insieme.

