

IPERCCKEMIA PRIMITIVA ASSOCIATA A CONTRATTURE MUSCOLARI: DISCUSSIONE DI UN CASO CLINICO

**Brancaccio P, D'Aponte A, Fioretti L, Capolupo A, Buonauro R, De Pietro R, Canonico R, Caputo L,
Galero F¹, Bianchino V¹, Limongelli FM**

*Scuola di Specializzazione in Medicina dello Sport - Cattedra e Servizio di Medicina dello Sport; ¹Servizio di
Cardiomiologia e Genetica Medica Seconda Università degli Studi di Napoli, Italy*

Introduzione

Per ipercckemia asintomatica si intende un aumento della quantità di creatin chinasi (CK) rilevata nel siero di alcuni soggetti in apparente buona salute in condizioni di riposo (1). Il dato può essere di per sé irrilevante in quanto il paziente è nella gran parte dei casi asintomatico, ma talvolta è spia di una patologia latente (2, 3) o a lenta evoluzione con manifestazioni tardive che possono insorgere a carico della muscolatura scheletrica e cardiaca. Riportiamo di seguito il caso di un atleta che pur asintomatico durante la vita quotidiana e la pratica di attività sportive meno intense, ha sviluppato sintomi quando sottoposto a stimoli superfisiologici quali quelli indotti dalla pratica di una disciplina sportiva ad impegno metabolico intenso.

Caso clinico

L'atleta, maschio caucasico di 30 anni, riferiva frequente insorgenza di contratture muscolari agli arti inferiori, accompagnate da sensazione di pesantezza e rigidità. Il paziente si era dedicato alla pratica del Basket per circa 10 anni senza aver mai sofferto di problemi muscolari. Da circa 3 anni praticava atletica leggera (specialità dei 400m) allenandosi 5 giorni alla settimana per un totale di circa 10 ore. In questi tre anni era incorso frequentemente in contratture muscolari diffuse per le quali si sottoponeva periodicamente a cicli di fisioterapia e massoterapia. Tale sintomatologia era presente solo durante l'allenamento, mentre era totalmente assente durante le normali attività quotidiane. All'esame obiettivo l'atleta presentava una scarsa estensibilità muscolare e la muscolatura posteriore degli arti inferiori risultava notevolmente contratta. Il paziente è stato quindi invitato a ripresentarsi in ambulatorio dopo 5 giorni di totale riposo funzionale per essere sottoposto ad una successiva valutazione in occasione della quale è stato prelevato un campione di sangue venoso per la valutazione degli elettroliti sierici ed intracellulari e per lo studio enzimatico della creatin chinasi (CK), latticodeidrogenasi (LDH) ed isoenzimi (CK-MM, CK-MB, CK-BB, LDH1, LDH2, LDH3, LDH4, LDH5).

I risultati hanno evidenziato un modico aumento del CK (134 u/L; v.n. 10-80 u/L) costituita dalla sola frazione muscolare MM, mentre gli elettroliti risultavano nei limiti della norma. L'enzima LDH pur essendo nei limiti della norma (182 u/L; v.n. 119-184 u/L), presentava una percentuale della **sola** frazione muscolare LDH5 elevata (21%; v.n. 9.43.7). L'atleta è stato quindi valutato più volte negli anni successivi per confermare il dato che è stato suffragato anche dai risultati ottenuti dopo uno stress test massimale eseguito al treadmill, con valutazione degli enzimi a 30 minuti ed a 6, 24 e 48 ore). In questa occasione i valori di CK, già alti di base (134 u/L), sono rimasti tali fino alla 48° ora (150 u/L) con un picco alla 6° ora (186 u/L), mentre la LDH5 è risultata analogamente alterata dimostrando uno scarso recupero metabolico del lavoro lattacido prodotto durante lo sforzo (48° ora = LDH5 30.9%). Sottoposto ad approfondimento diagnostico il paziente sottoposto ad esame ecocardiografico che è risultato nei limiti della norma, mentre l'esame posturale e le prove muscolari effettuate orientavano per la presenza di una malattia muscolare: per questo motivo il paziente è stato invitato ad eseguire esame genetico (tuttora in corso) come probabile portatore di malattia muscolare su base genetica.

Conclusioni

L'ipercckemia è una condizione spesso asintomatica e misconosciuta: talvolta i pazienti slatentizzano una sintomatologia clinicamente apprezzabile solo in qualità di atleti. In questi casi le contratture muscolari, usualmente segno di semplice affaticamento o di errore metodologico durante l'allenamento, sono in realtà sintomo di inadeguatezza della struttura muscolare allo sforzo richiesto per la presenza di una vera patologia muscolare latente. Riteniamo quindi che quando venga riferito uno stato di rigidità associato a contratture muscolari recidivanti, sia opportuno effettuare anche uno studio enzimatico dopo adeguato periodo di riposo, al fine di escludere una miopatia.



The Rehabilitation of Sports Muscle and Tendon Injuries

Bibliografia

1. Prelle A et Al. Retrospective study of a large population of patients with asymptomatic or minimally symptomatic raised serum creatine kinase levels. *J Neurol* 249(3): 305-11, 2002.
 2. Mongini T et Al. Alpha-sarcoglycan deficiency featuring exercise intolerance and myoglobinuria. *Neuropediatrics* 33(2): 109-11, 2002.
 3. Carbone I et Al. Mutation in the CAV3 gene causes partial caveolin-3 deficiency and hyperCKemia. *Neurology* 54(6): 1373-6, 2000.
-