

## MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVI

Gennaio 2023

numero 1

### I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

## IPERCPKEMIA IN PEDIATRIA: APPROCCIO PRATICO E CONFRONTO CON LE LINEE GUIDA

Anna Vaivoda, Serena Pastore

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

**Indirizzo per corrispondenza:** an.vaivoda@gmail.com

### Background

La creatinfosfochinasi (CPK) è un enzima che funge da *marker* non specifico di danno muscolare. Il suo aumento può essere dovuto a malattie primariamente o secondariamente muscolari, così come a traumi e stress muscolare. Di fronte alla varietà di cause che possono far alzare la CPK alcuni Autori hanno proposto diverse linee guida, la più autorevole è quella proposta da Saengpatrachai e coll. del *SickKids* di Toronto nel 2006 (*Figura 1*)<sup>1</sup>.

### Obiettivi

Studiare il significato clinico delle CPK sieriche nell'esperienza dell'IRCCS "Burlo Garofolo" di Trieste. Confrontare l'*iter* diagnostico dei nostri bambini con la *flow-chart* canadese.

### Materiali e metodi

Abbiamo raccolto i dosaggi della CPK sierica registrati al Burlo Garofolo nel 2009-2016 e selezionato il primo dosaggio superiore a 3 DS (ULN 382 U/l M, 295 U/l F)<sup>2</sup>. Abbiamo allestito un *database* strutturato dove abbiamo registrato i dati clinici (sesso, età, reparto inviante, CPKemia, diagnosi) raccolti dalle relazioni della clinica pediatrica e dei relativi servizi. Dal *database* abbiamo ricavato informazioni sulla distribuzione delle diverse cause di iperCPKemia. Abbiamo poi confrontato l'*iter* diagnostico seguito dai nostri bambini con quello proposto dalla *flow-chart*, escludendo in questa fase quei bambini che risultavano avere una diagnosi formulata precedentemente al 2009.

### Risultati

Nel periodo da noi studiato sono stati fatti 6487 dosaggi di CPK sierica, di cui 238 (150 M, 88 F - età media 6,87 anni) univoci e superiori al nostro *cut-off*. Le diagnosi più frequenti sono state sofferenza perinatale acuta (26,05%), traumi (21,42%), endocrinopatie (*in primis* obesità, deficit di GH, diabete mellito di tipo 1) (12,6%) e distrofie

muscolari (10,92%), seguite da miosite virale (5,46%) e altre cause (6,72%), tra cui altre forme di miopatia e farmaci. 20 dei nostri bambini hanno presentato iperCPKemia persistente e superato i criteri di esclusione della *flow-chart* (malattia epatica, trauma, squilibrio elettrolitico, miosite virale acuta, endocrinopatia, farmaci miotossici). Di questi, 4 hanno seguito un percorso analogo alla *flow-chart*, erano bambini con CPK > 10 x ULN che hanno eseguito subito i test genetici per la distrofina giungendo alla diagnosi di 2 malattie di Duchenne e 2 malattie di Becker; 8 hanno seguito un percorso non del tutto analogo, a 4 di loro con CPK > 10 x ULN è stata diagnosticata una distrofia tramite biopsia e poi analisi genetiche (distrofina, calpaina -3); 8 avevano valori inferiori alle 2xULN che non venivano contemplati dalla *flow-chart*: tra loro abbiamo diagnosticato 1 dermatomiosite, 1 distrofia facio-scapolo-omerale e 1 miopatia *minimal change*.

### Conclusioni

- Se CPK significativamente alte (> 3 DS) pensa a endocrinopatie (obesità, deficit di GH, DM1) e distrofie muscolari;
- Per valori persistenti di CPK > 10 x ULN fai direttamente la genetica;
- Valori persistenti di CPK < 2 x ULN possono nascondere patologie importanti.

### Bibliografia

- [1] Saengpatrachai M, Ray PN, Hawkins CE, Berzen A, Banwell BL. Grandpa and I have dystrophinopathy? Approach to asymptomatic hyperCKemia. *Pediatr Neurol* 2006;35(2):145-9. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2006.01.004.
- [2] George MD, McGill NK, Baker JF. Creatine kinase in the U.S. population: impact of demographics, comorbidities, and body composition on the normal range. *Medicine (Baltimore)* 2016;95(33):e4344. doi: 10.1097/MD.0000000000004344.

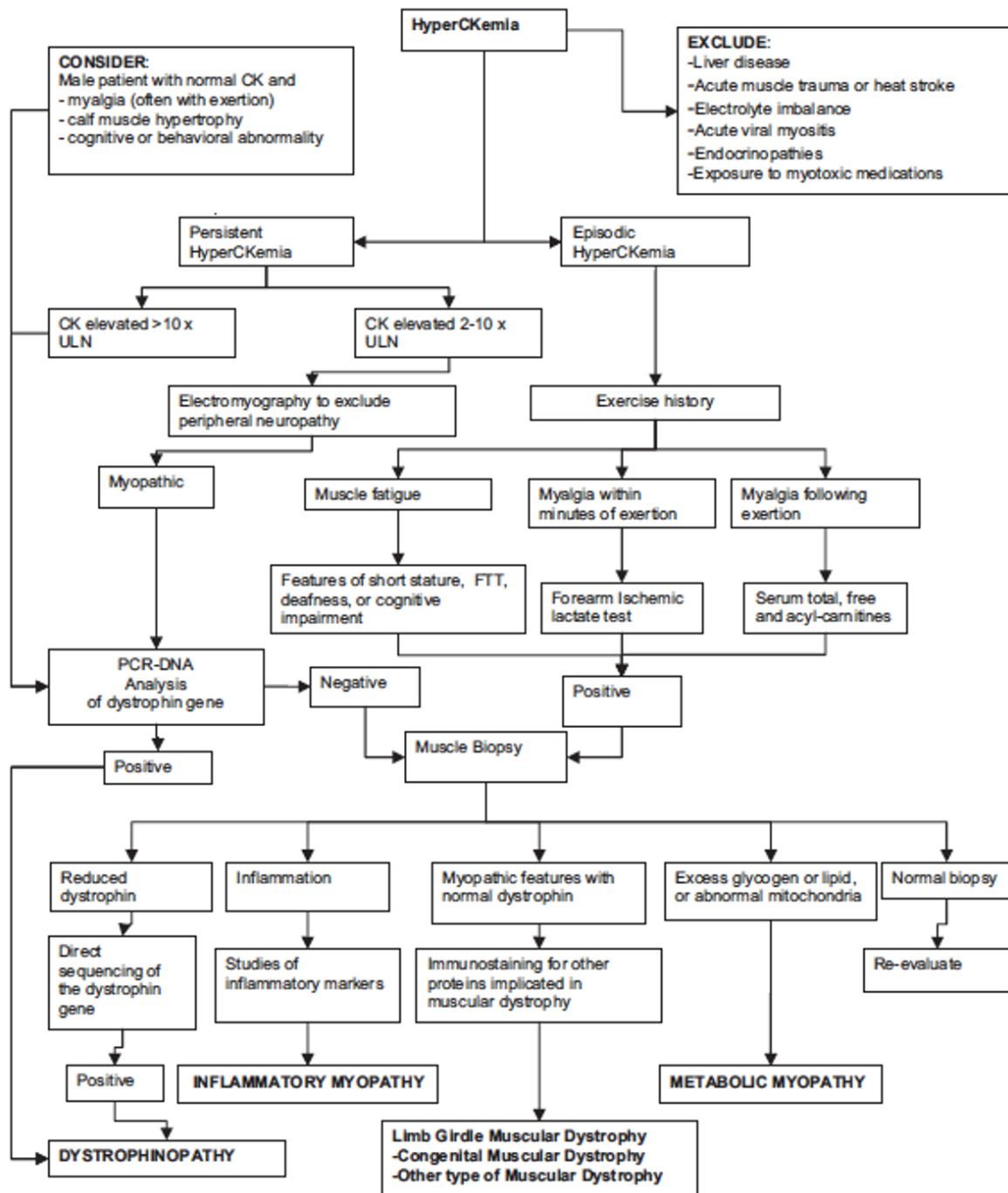


Figura 1. Flow-chart sull'approccio alla iperCPKemia. Da voce bibliografica 1, modificata.