

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXVI

Maggio 2023

numero 5

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

QUANDO LA RABDOMIOLISI RISPONDE AL GLUCOSIO

Alessandra Di Nora, Luisa La Spina, Concetta Meli, Martino Ruggieri

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Catania

Indirizzo per corrispondenza: alessandradinora@gmail.com

Un bambino di 8 anni giunge alla nostra osservazione con storia di facile stancabilità e scarsa tolleranza agli sforzi. Su indicazione del pediatra curante aveva eseguito in benessere esami ematochimici con funzionalità epatica e renale e CPK nella norma. Conosciamo il ragazzino a 12 anni per peggioramento della sintomatologia algica agli arti superiori e inferiori, che ultimamente limita gli esercizi più semplici, con senso di spossatezza generalizzata. Eseguiamo un prelievo ematochimico che mostra valore di CPK 1145 U/l, LDH, aminotransferasi e acido lattico aumentati. Nel sospetto di rabdomiolisi di origine metabolica, vengono eseguite indagini di acidi organici urinari e acilcarnitine su sangue con esito compatibile per glutaricoaciduria di tipo 2. L'indagine genetica ha rivelato mutazione del gene ETFDH con variante c.1773_1774delAT p.(Cys592) ereditata dalla madre e c.1004G>C p.(Ser335Thr) ereditata dal padre (genitori non consanguinei).

La **glutaricoaciduria di tipo 2** è un difetto dell'ossidazione degli acidi grassi e degli aminoacidi ed è una malattia clinicamente eterogenea che varia da forme cliniche gravi, che possono portare rapidamente a morte per acidosi metabolica, cardiomiopatia, ipotonia ed epatopatia, a forme cliniche a esordio lieve più tardivo (bambino/adolescente/adulto) che possono manifestarsi con astenia,

debolezza muscolare e/o ipoglicemia e tachipnea, sintomi che si accentuano dopo sforzo. Il trattamento terapeutico prevede la limitata assunzione di grassi e l'osservanza di una dieta ricca di carboidrati. È essenziale evitare in modo assoluto il digiuno prolungato ed è indispensabile l'assunzione quotidiana di maltodestrine e riboflavina.

Dalla storia anamnestica descritta si evince la presenza di sintomatologia a partire dagli 8 anni di vita. I prelievi precedenti eseguiti in stabilità e benessere non avevano mostrato alterazioni: pertanto, è fondamentale di fronte a una storia di facile affaticabilità e scarsa tolleranza agli sforzi, eseguire un prelievo ematochimico in fase critica o dopo esecuzione di uno sforzo muscolare di lieve entità (salire qualche rampa di scale, ad esempio). Infatti, i disordini metabolici - pur essendo cause eccezionali di rabdomiolisi - sono eziologie possibili e trattabili che invece, se non adeguatamente individuate, sono possibile causa di morte improvvisa per aritmie cardiache. Sono da sospettare quando la stanchezza muscolare o la mioglobinuria ricorrono frequentemente o si verificano per eventi che difficilmente determinerebbero rabdomiolisi nel soggetto sano.

Rabdomiolisi ricorrente, rabdomiolisi dopo semplici sforzi: disordine del metabolismo fino a prova contraria!