

Arturo, 16 anni...

Improvvisamente **Urine Rosse**

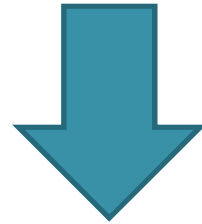


**Rinaldi M, La Manna A, Apicella A, Biffaro F, Lodato G,
Marzuillo P, Ruggiero L, Capristo C, Perrone L**

**Dipartimento delle Donna, del Bambino e di Chirurgia
generale e specialistica Seconda Università degli studi di
Napoli**



Arturo, dopo un allenamento di un'ora in piscina , ha una prima minzione di urine rosse



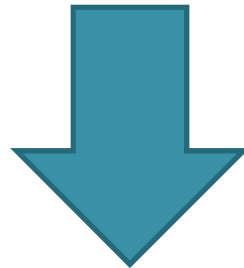
Giunge alla nostra osservazione dove pratichiamo un esame delle urine che ci appaiono chiaramente **ROSSE**

Esame Urine Estemporaneo:

++++ Emoglobina



Sedimento: **NESSUN GLOBULO ROSSO**



MIOGLOBINURIA?



Indaghiamo un po'...

Arturo, affetto da tiroidite di Hashimoto in buon controllo farmacologico e vitiligine, ha presentato forti dolori muscolari durante l'allenamento e che non praticava sport in modo assiduo da tre anni.

E.O. Dolenzia a livello dei cingoli scapolari e degli arti superiori.

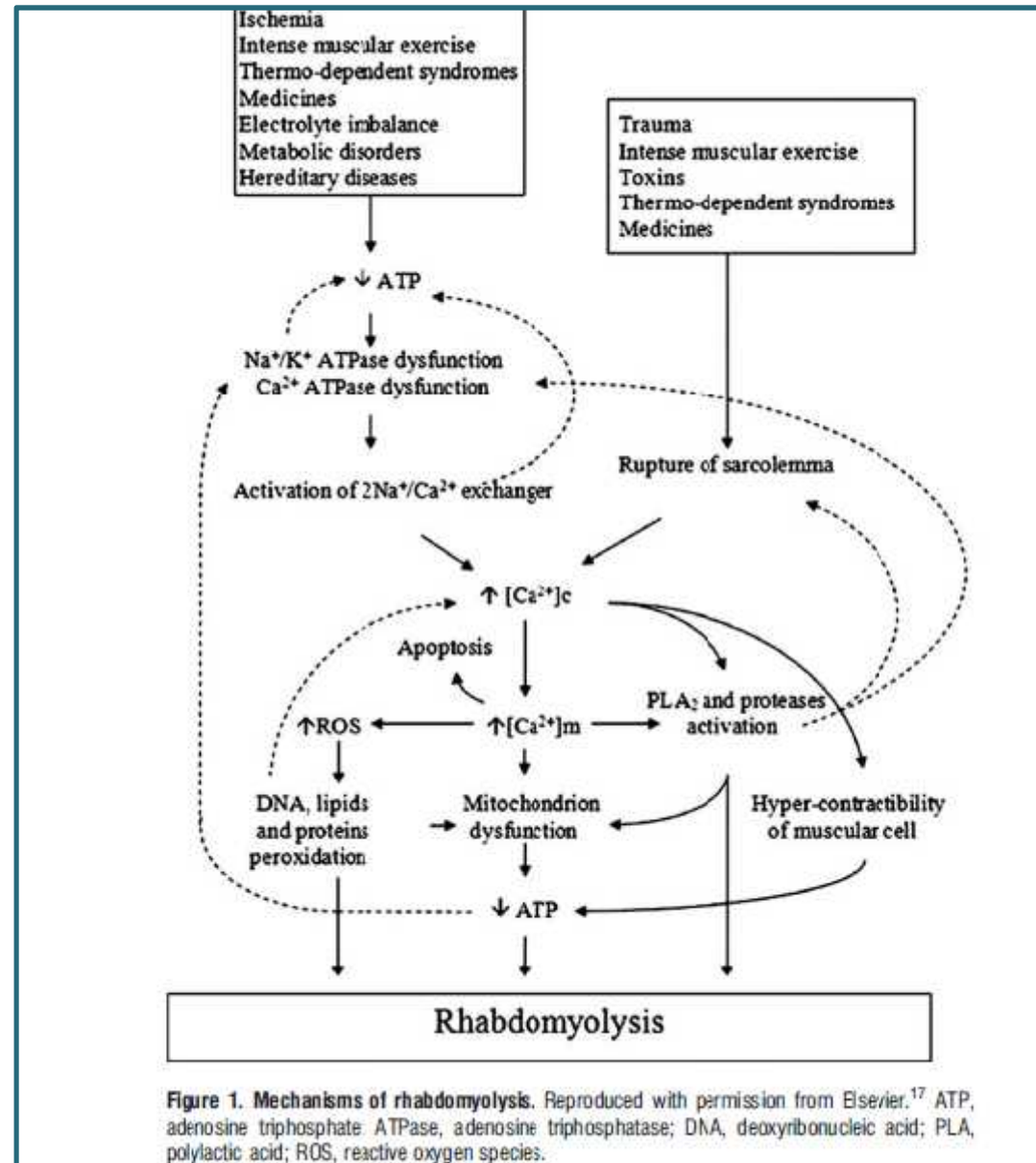
Rabdomiolisi? CPK?

TRIGLICERIDI	41	mg/dL
AST- GOT	* 813	U/L
ALT- GPT	* 146	U/L
COLESTEROLO TOTALE	157	mg/dL
COLINESTERASI	9349	U/L
GGT	10	U/L
SODIO	142	mEq/L
POTASSIO	4,3	mEq/L
GLICO	102	mEq/L
MIOGLOBINA	* 520,2	ng/mL
	6,4	pg/mL
BILIRUBINA INDIRECTA	* 0,85	mg/dL
FOSFORO	4,1	mg/dL
CALCIO	9,8	mg/dL
SIDEREMIA	62	µg/dL
ACIDO URICO	7,0	mg/dL
FOSFATASI ALCALINA	75	U/L
CREATINFOSFOCHINASI	* 124834	U/L
LATTATO DEIDROGENASI	* 5226	U/L
ERRITINA	174	ng/mL

RABDOMIOLISI!!!

- Condizione clinica complessa che comporta un'improvvisa lesione del muscolo con rilascio diretto di componenti intracellulari
- Aumento CPK, Mioglobina, Aldolasi LDH
- Clinica: triade mialgia, debolezza muscolari e mioglobinuria rilevabile tramite il classico color "coca cola" delle urine.

Eziopatogenesi



Cause:

- Ereditarie
- Acquisite:
 1. Infezioni virali (virus influenzali, Coxackie virus, HIV, CMV, Echovirus)
 2. Traumi
 3. Disordini del connettivo
 4. Esercizio fisico protratto
 5. Uso di droghe



Complicanze:

- Insufficienza renale acuta
- Squilibri elettrolitici
- Acidosi metabolica

Valutare:

- Serum CK—elevated as a result of muscular damage. A level over 5,000 IU/L is associated with exertional rhabdomyolysis.
- Serum potassium—elevated levels indicate muscular damage and potassium leakage from cells. Hyperkalemia increases the patient's risk for dysrhythmias.
- Serum BUN and creatinine—assess renal function and hydration status. An elevated BUN:creatinine ratio may suggest dehydration, and an elevated creatinine level may suggest renal dysfunction.
- Urine myoglobin—presence suggests muscular damage. Absence of urine myoglobin does not preclude exertional rhabdomyolysis.
- ECG—check for dysrhythmias if the patient has hyperkalemia or other electrolyte abnormalities.

Janet Furman, When exercise causes exertional rhabdomyolysis, Journal of the American Academy of Physician Assistants



Terapia

- Terapia infusionale iperidratante per favorire la diuresi e prevenire la progressione verso la insufficienza renale acuta
- Correggere gli eventuali squilibri elettrolitici potenzialmente letali
- Gestione delle altre coesistenti complicanze o concause.

Ed Arturo?

E' stato iperidratato con soluzione fisiologica

NaCl al 9% a 125 ml/h



NaCl al 9% a 170 ml/h



NaCl al 9% a 125 ml/h

Normalizzazione dei valori del CPK

Dopo un giorno dall'inizio della terapia

LIPASI	67	
FOSFATASI ALCALINA	* 72733	U/L
CREATINFOSFOCHINASI	* 2393	U/L
LATTATO DEIDROGENASI		

Dopo quattro giorni

ALUMINUM	4,7	µM	12-25
AST-GIT	* 89	U/L	5-40
ALP-GIT	* 95	U/L	1-41
SCODI	144	mEq/L	135-140
POTASSI	4,4	mEq/L	3,50-5,20
CLORO	103	mEq/L	98-111
MAGNESIO	1,5	mEq/L	1,1-2,1
FOSFORI	1,8	mg/dL	2,7-4,5
CALCIO	9,9	mg/dL	8,6-10,1
CREATINFOSFOCHINASI	* 2779	U/L	60-190
LATTATO DEIDROGENASI	415	U/L	140-400

Al controllo

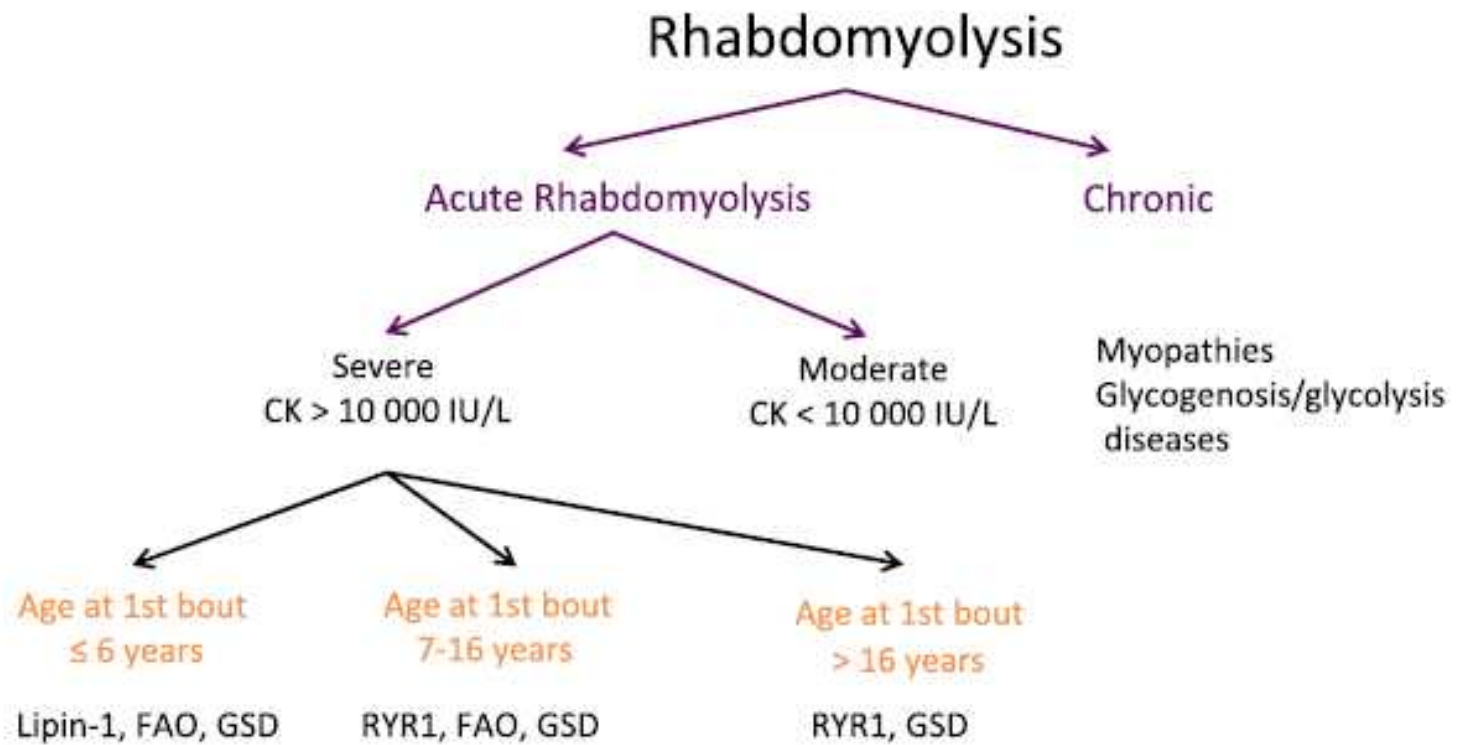
CREATINFOSFOCHINASI	92	U/L
---------------------	----	-----

Livelli CPK familiari

CREATINFOSFOCHINASI	* 242	U/L
(Padre [redacted])		

CREATINFOSFOCHINASI	* 55	U/L
(Madre [redacted])		

CREATINFOSFOCHINASI	* 843	U/L
(Fratello [redacted])		



Decisional tree for the diagnostic work-up of rhabdomyolysis of genetic origin based on the clinical and biological presentation. The list of conditions is not exhaustive (cf text). FAO: fatty acid oxidation defects; GSD: glycogenosis Defects

(Yamina Hamel et al, **Acute rhabdomyolysis and inflammation**, J Inherit Metab Dis DOI 10.1007/s10545-015-9827-7)

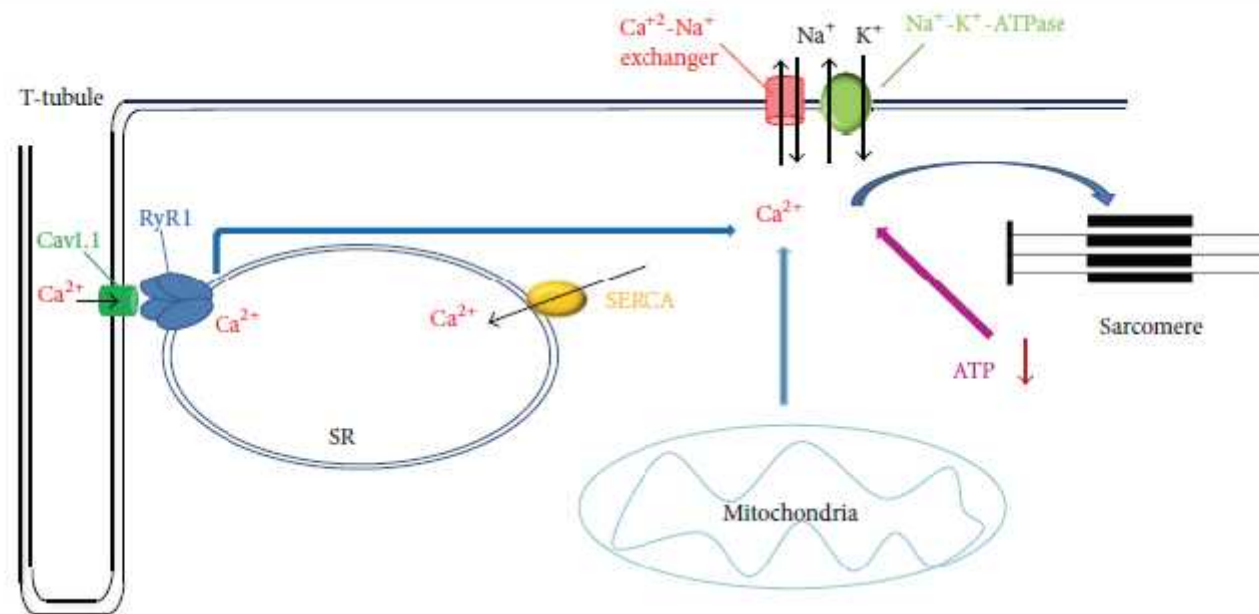


FIGURE 1: Schematic representation of a skeletal muscle cell and of Ca^{2+} and Na^{+} ion fluxes across the sarcolemma and sarcoplasmic reticulum (SR). Activation of Cav1.1 by membrane depolarization causes the RyR1 channel to open and to release Ca^{2+} from SR, thus triggering muscle contraction. Ca^{2+} concentration is regulated by the Ca^{2+} -ATPase membrane pump (SERCA) that sequesters Ca^{2+} in the SR and by the Na^{+} - K^{+} -ATPase membrane pump and the Ca^{2+} - Na^{+} antiport that exchange Ca^{2+} for Na^{+} across the sarcolemma. Regulation of calcium flux may be disrupted at any of these sites. ATP depletion, by consumption during muscle contraction, or reduced ATP production, results in intracellular Ca^{2+} increasing, muscle contraction, and continued energy consumption, leading to rhabdomyolysis.

Conclusioni

In seguito all'evidenza di un aumento del CPK sia nel padre che nel fratello di Arturo, e la frequenza alta di mutazioni a carico del RyR 1 dimostrata in bibliografia, abbiamo avviato indagini genetiche e siamo in attesa di risposta.



Key point

- Se sono presenti urine rosse pensare che può non essere ematuria
- Analizzare bene la storia del paziente
- Iniziare rapidamente una terapia idratante massiccia per evitare l'insorgenza dell'IRA



Grazie per l'attenzione