

Metabolisk myopati som årsag til rbdomyolyse

Cheme Andersen & Kim Wildgaard

KASUISTIK

Anæstesiologisk
Afdeling, Næstved
Sygehus

Ugeskr Læger
2014;176:V08130533

Rbdomyolyse (RM) er en potentielt livstruende tilstand med nedbrydning af tværstribet muskulatur, hvilket fører til frigivelse af elektrolytter, myoglobin, kreatinkinase og andre proteiner. RM kan skyldes traumer, muskelpoksi, medicin, malign hypertermi, infektioner, forgiftninger og arvelige muskelenzymdefekter [1].

SYGEHISTORIE

En 52-årig mand blev indlagt på grund af opkastninger, diarré, rødfarvet urin og muskelsmerter. Han var dagen forinden hjemvendt fra Brasilien. Han havde familiær myoglobinuri og havde tidligere klaret lettere episoder med rigelig væskeindtagelse og nedsat fysisk aktivitet. Ved den objektive undersøgelse fandt man spændte og ømme muskler i arme og ben samt et palpationsømt abdomen. Paraklinisk fandt man flg. værdier: P-kreatinkinase på 61.771 E/l (normal: 40-

280 E/l), P-kreatinin 118 mikromol/l, estimeret glomerulær filtrationshastighed 56 ml/min/1,73 m², P-karbamid 10,5 mmol/l, P-kalium 3,5 mmol/l, P-natrium 136 mmol/l, P-alaninaminotransferase 316 E/l og P-myoglobin > 29.900 mikrogram/l (normal: 28-72 mikrogram/l). Patienten blev overført til en intensivafdeling, hvor man behandlede ham med alkalisering af urinen, forcerede diureser samt infusion af isotont natriumchlorid og isotont natriumbikarbonat. På indlæggelsesdagen så man fire timer efter første måling af P-kreatinkinase, en stigning til 68.560 E/l. Denne faldt de følgende dage, hvorimod man så en stigning i P-kreatininniveauet fra 118 til 268 mikromol/l. P-kaliumniveauet holdt sig hele tiden i normalområdet. Refraktær hyperkaliæmi, acidose og væskeoverbehandling indikerer behov for intermitterende hæmodialyse [2]. Hos patienten opstod der ingen af ovennævnte tilstande. Efter fem døgn på intensivafdelingen blev han udskrevet til et stamafsnit, da P-kreatinkinasen var faldet til 1.786 E/l, P-kreatininniveauet til 268 mikromol/l, den estimerede glomerulære filtrationshastighed til 22 ml/min/1,73 m² og P-karbamidniveauet til 10,6 mmol/l. Patienten blev udskrevet i velbefindende til opfølgning i nefrologisk regi. Man konkluderede, at myoglobinurianfaldet var udløst af en gastroenteritis.

DISKUSSION

Metaboliske myopatiser er en heterogen gruppe af sjældne, medfødte muskelsygdomme, der fører til nedsat energiproduktion. Overordnet kan de inddeles i fire forskellige grupper (Tabel 1).

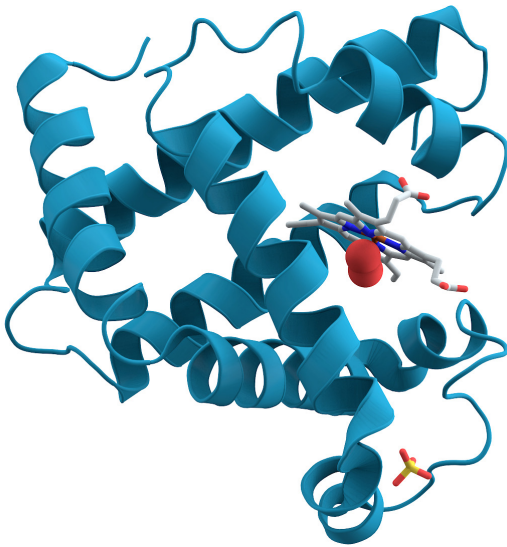
En detaljeret anamneseoptagelse med fokus på symptomer, der er forbundet med fysisk aktivitet, kan give en ide om, hvilken type af metabolisk myopati patienten har. Glykogenlagringssygdomme resulterer i højintensitetstræningsintolerans, hvorimod fede syrer-oxidationsdefekter og de mitokondrielle myopatiser primært manifesterer sig ved udholdenhedstræning eller under metabolisk stressfulde forhold ved infektion som hos patienten i sygehistorien [3]. Symptomer på RM er træthed, muskelsmerter, mørk urin, feber, opkastning og kvalme. Den klassiske triade med muskelsvaghed, muskelsmerter og mørk urin forekommer dog kun i under 10% af tilfældene, og over 50% af patienterne oplever ikke muskelsmerter eller muskeltræthed [4]. Diagnosen RM stilles

TABEL 1

Inddeling af metaboliske myopatiser.

Gruppe	Eksempler	Karakteristika
Mitokondrielle myopatiser	Mitokondriel encefalomyopati, laktatacidose og apopleksilignende episoder Myoklon epilepsi og lasede røde fibre mtDNA-deletion Kearns-Sayres syndrom, kompleks I-defekt Cytokrom b-mutationer Cytokrom c-oxidase mutationer	Heterogen gruppe af myopatiser med det fællestræk, at de fører til en nedsat aerob energiproduktion og/eller en øget produktion af frie radikaler
Fede syrer-oxidationsdefekter	Karnitinpalmitoyltransferase I Karnitinpalmitoyltransferase II Trifunktionelt protein, mellemkædet, langkædet, meget langkædet acyl-CoA dehydrogenasemangel, <i>glutaric aciduria II</i>	Medfødte gendefekter, der påvirker β -oxidationen af lipider i det mitokondrielle matrix ved blandt andet at påvirke transporten af langkædede fede syrer over mitokondriemembranen eller transport af karnitin ind i cellen
Glykogenlagringssygdomme	Pompes sygdom (GSDII), McArdles sygdom (GSDV), Taruis sygdom (GSDVII), fosforylase b-kinasemangel, laktatdehydrogenasemangel, fosfoglyceratmutasemangel, fosfoglyceratkinasemangel	Genetisk mutation, der fører til manglende evne til at danne og nedbryde glykogen samt defekt i glykolyse
Myoadenylatdeaminasemangel	AMPD1-mutationer	Defekt i purinnukleotidmetabolismen og den mest almindelige muskelenzymdefekt Myoadenylatdeaminase er nødvendig for produktionen af ATP

GSD = glykogenlagringssygdomme



Normalt myoglobinmolekyle. Ved rhabdomyolyse frigives bl.a. myoglobin fra musklerne til blodbanen og udskilles via nyrerne til urinen, hvilket er med til at give urinen den karakteristiske røde misfarvning.

udelukkende på måling af kreatinkinase i blodet. Denne skal være over fem gange normalværdien. Behandlingen består i behandling af den udløsende årsag, tidlig aggressiv væsketerapi og korrektion af elektrolytforstyrrelser. Dialyse kan være nødvendig. Hvorvidt alkalisering af urinen har klinisk effekt er diskutabelt, ligesom behandling med mannitol har været foreslået. Brugen af loopdiuretika ved RM følger samme retningslinjer som ved behandling af akut nyreskade, der er forårsaget af andre tilstande [2]. RM er en alvorlig og potentielt dødelig tilstand med en mortalitet på 8% [5]. Incidensen af akut nyreskade blandt patienter med RM er på 46% [2]. Genetisk muskelenzymdefekt som årsag til RM er ikke tidligere beskrevet i Danmark.

SUMMARY

Cheme Andersen & Kim Wildgaard:

Metabolic myopathy causing rhabdomyolysis

Ugeskr Læger 2014;176:V08130533

Rhabdomyolysis is a potential life-threatening condition characterized by a rapid destruction of striated muscle cells. Causes include trauma, muscle hypoxia, drugs, malignant hyperthermia, infections, toxins and metabolic myopathies. We report a case of a 52-year-old man with hereditary myoglobinuria and gastroenteritis-induced rhabdomyolysis. Metabolic myopathy as a cause of rhabdomyolysis is rare but potential life-threatening if not diagnosed and treated promptly.

KORRESPONDANCE: Cheme Andersen, Langelandsvej 47A st. tv., 2000 Frederiksberg. E-mail: chemeandersen@gmail.com

ANTAGET: 18. november 2013

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 17. februar 2014

INTERESSEKONFLIKTER: Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

LITTERATUR

1. Khan FY. Rhabdomyolysis: a review of the literature. *Neth J Med* 2009;67:272-83.
2. Bosch X, Poch E, Grau JM. Rhabdomyolysis and acute kidney injury. *N Engl J Med* 2009;361:62-72.
3. van Adel BA, Tarnopolsky MA. Metabolic myopathies: update 2009. *J Clin Neuromuscul Dis* 2009;10:97-121.
4. Cervellin G, Gomelli I, Lippi G. Rhabdomyolysis: historical background, clinical, diagnostic and therapeutic features. *Clin Chem Lab Med* 2010;48:749-56.
5. Bagley WH, Yang H, Shah KH. Rhabdomyolysis. *Intern Emerg Med* 2007;2:210-8.