

Applicazione sistematica di enzimogrammi nella diagnosi delle miopatie

F. LEVIS, A. PERACINO e O. GAMBELLA

*Istituto di Anatomia Patologica e Ricerche Cliniche,
Ospedale Civile «Umberto I» di Ancona*

L'importanza diagnostica delle indagini sulle attività enzimatiche sieriche nelle miopatie si è rivelata in questi ultimi tempi di grande interesse sia per quanto riguarda la diagnosi precoce di forme di incerta classificazione, sia per quanto riguarda un giudizio prognostico circa l'evoluzione della malattia. Si è inoltre accertata la possibilità di individuare soggetti di sesso femminile portatori di difetti enzimatici congeniti e probabili trasmettitori della malattia per via genetica.

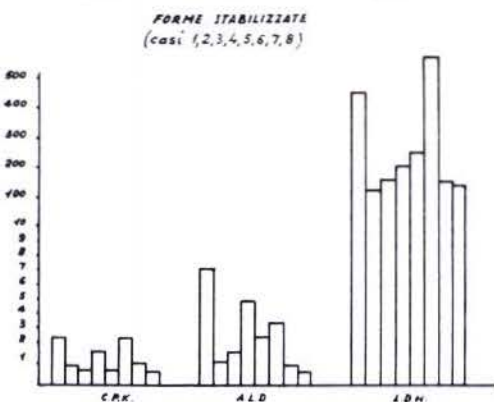
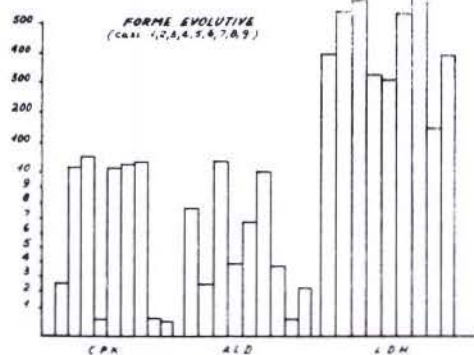
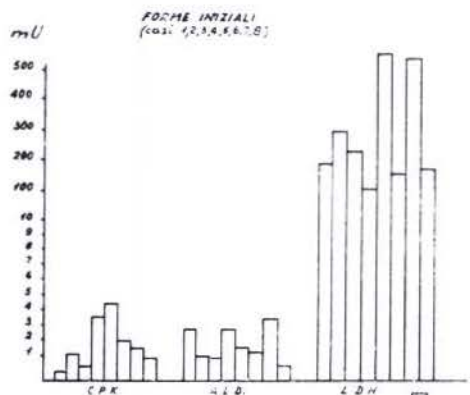
Partendo da concetti sperimentali e clinici si è cercato di raggruppare alcune attività enzimatiche del siero, in modo da ottenere un «enzimogramma muscolare». Sono state scelte le seguenti attività enzimatiche: aldolasi (ALD); lattico deidrogenasi (LDH); creatin fosfochinasi (CPK).

Nel nostro Istituto utilizziamo questo «enzimogramma» ormai da due anni. I dati qui riportati si riferiscono al primo anno di indagine; in questo periodo sono stati esaminati in tutto 40 casi: si tratta di soggetti di età compresa fra il primo e il sedicesimo anno, che presentavano alterazioni primitive o secondarie a carico del sistema muscolare, precisamente 25 casi (dei quali 7 di sesso femminile) di distrofia muscolare progressiva, 11 casi (dei quali 2 di sesso femminile) di disordini muscolari derivanti da pregressa poliomielite anteriore acuta e 4 casi di lassità legamentosa.

Nel primo gruppo è stata fatta inoltre distinzione fra:

- forme iniziali (soggetti nei quali l'anamnesi indicava l'insorgenza delle manifestazioni morbose 5-6 mesi prima dell'osservazione);
- forme evolutive (soggetti sotto osservazione da 1-3 anni, nei quali si era riscontrato clinicamente un progressivo e lento peggioramento della sintomatologia, per maggior impegno dei gruppi muscolari interessati);
- forme stabilizzate (soggetti sotto osservazione da 2-6 anni, nei quali la situazione clinica obiettiva non aveva subito da tempo sostanziali modifiche).

Nella Fig. 1 sono riportati i dati relativi a casi di distrofia muscolare progressiva. Nelle forme iniziali, in cinque casi si osserva una compromissione del tasso di una o due delle attività enzimatiche considerate, con variazioni da una volta e mezzo a quattro volte. In due casi non si sono osservate modificazioni significative. Le modificazioni più rilevanti sono state osservate a carico della CPK; le modificazioni della ALD sono assai meno marcate.



Nelle forme classificate come evolutive, in cinque casi erano interessate tutte e tre le attività enzimatiche, in due casi due attività su tre, in un caso una sola attività (LDH), e in un caso non era interessata alcuna delle attività studiate. Le variazioni maggiori rispetto ai limiti normali interessavano la CPK, mentre le variazioni minori interessavano la LDH.

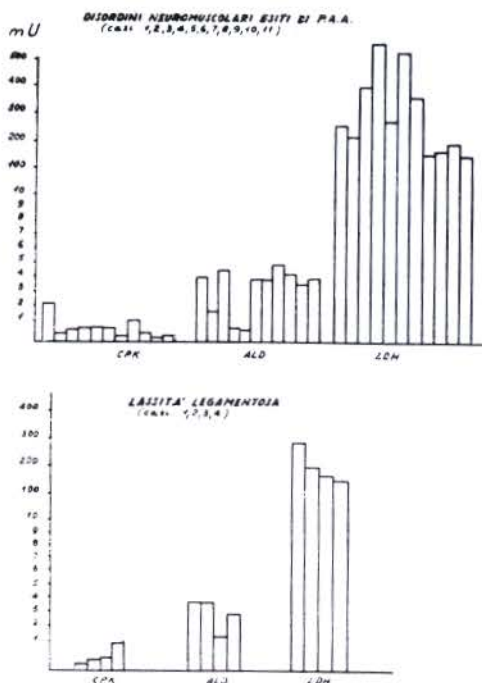
Infine, nei casi considerati come clinicamente stabilizzati si è riscontrato tre volte un modesto ma significativo interessamento delle tre attività enzimatiche; una volta si è riscontrato un modesto aumento della LDH; nelle altre determinazioni non si sono osservate modificazioni delle tre attività.

Fig. 1. — Attività enzimatiche nelle forme di distrofia muscolare progressiva. I valori normali per la CPK si intendono fino a 1 mU, per l'ALD fino a 2,5 mU, per la LDH fino a 195 mU.

Nella Fig. 2 sono riportati i risultati relativi ai casi di disordini neuromuscolari per esiti di poliomielite e ai casi di lassità legamentosa. I primi presentano in due casi una modesta variazione delle tre attività enzimatiche, in due casi di due e in tre della sola LDH. Nei secondi le variazioni sono assai modeste e limitate ad attività enzimatiche singole.

Per concludere, ci troviamo di fronte a un gruppo di lesioni che possono presentare quadri clinici simulati, e richiedono perciò un'attenta valutazione diagnostica. La determinazione delle attività enzimatiche nel quadro di un «enzimogramma d'organo» ci pare utile, soprattutto nei confronti dell'uso di determinazioni singole.

Fig. 2. — Attività enzimatiche negli esiti di poliomielite anteriore acuta con disordini neuromuscolari e nella lassità legamentosa.



È da notare che nei casi iniziali di distrofia la prima attività compromessa è quella della CPK (enzima altamente specifico per le fibre muscolari); mentre nelle forme evolutive si incontra con frequenza una maggiore compromissione di tutte e tre le attività enzimatiche. Nelle forme clinicamente stabilizzate la compromissione di una o più attività enzimatiche deve necessariamente far pensare alla persistenza di lesioni in atto a carico delle fibre muscolari.

Ad alterazioni delle fibre muscolari si deve pensare anche quando si riscontrano importanti modificazioni dell'enzimogramma in individui affetti da esiti di poliomielite.