

DEFICIT DI CARNITINA PALMITOILTRANSFERASI (CPT II)

Descrizione

Il deficit di carnitina palmitoiltransferasi (CPT II) è una rara malattia del metabolismo lipidico che altera il normale funzionamento dei muscoli. L'esercizio intenso provoca l'esaurimento dei tessuti muscolari e la comparsa di mioglobina nelle urine. I sintomi principali includono dolori muscolari, affaticabilità ed escrezione di urine rosso-brune.

Sinonimi

- Miopatia con difetto di carnitina palmitoiltransferasi
- Miopatia metabolica, con difetto di carnitina palmitoiltransferasi

Segni e sintomi

Il deficit di CPT II è caratterizzato da rapida affaticabilità durante esercizio prolungato, mialgie debilitanti che talvolta durante esercizio prolungato, mialgie debilitanti che talvolta durano alcuni giorni, e una concentrazione di lipidi nei muscoli che di solito rimane nella norma o aumenta solo lievemente. La distruzione del tessuto muscolare scheletrico (rabdomiolisi) e il conseguente colorito brunastro delle urine (mioglobinuria) può avvenire in seguito a esercizio prolungato, malattie virali, deprivazione di sonno o digiuno, e sovraesposizione al freddo, soprattutto in pazienti diabetici o in soggetti che seguono una dieta ricca di grassi. La combinazione di queste condizioni può diventare pericolosa per la vita. Nell'intervallo tra un attacco e l'altro, i pazienti possono essere asintomatici. Il deficit di CPT II viene diagnosticato tramite studi enzimatici e biopsia muscolare. Per precauzione i parenti dei pazienti dovrebbero essere sottoposti a indagine diagnostica per prevenire lo sviluppo dei sintomi.

Eziologia

Il deficit di CPT II è ereditato come carattere autosomico recessivo. Il gene responsabile della malattia è localizzato nella regione 1q12-1pter del cromosoma 1.

Epidemiologia

Il deficit di CPT II si manifesta nei maschi più frequentemente che nelle femmine e, in genere, diventa manifesto nell'età adulta; tuttavia, una forma più grave può colpire i bambini. La patologia è più evidente nei pazienti diabetici e nei soggetti malnutriti.

Malattie correlate

Vedi: sindrome di Eaton-Lambert; miopatia scapolo-omerale. La fibromialgia è una patologia caratterizzata da dolore in tutto il corpo. Il dolore può iniziare gradualmente o avere un esordio acuto. Altri sintomi sono crampi muscolari, affaticabilità, rigidità muscolare, e sonno non ristorativo. La causa di tale disturbo è ignota.

Terapia

I pazienti con deficit di CPT II, soprattutto quelli diabetici, dovrebbero astenersi da sforzi eccessivi, mangiare adeguate quantità di cibo, evitare stress e alimenti ricchi di grassi e conservare il proprio tepore corporeo. Nel deficit di CPT II la supplementazione dietetica con carnitina non è in genere efficace. Per i pazienti e le loro famiglie è raccomandata la consulenza genetica. Altre terapie sono sintomatiche. Per il deficit di CPT II è in corso di sperimentazione la terapia enzimatica sostitutiva.