Advances in Clinical Medicine 临床医学进展, 2025, 15(7), 408-413
Published Online July 2025 in Hans. https://www.hanspub.org/journal/acm
https://doi.org/10.12677/acm.2025.1572003

Hans汉斯

无症状高肌酸激酶血症一例报道并文献复习

李成锋[1]，罗良平[2*]

[1]暨南大学第一临床学院，广东 广州
[2]暨南大学附属第五医院(深河人民医院)影像科，广东 河源

收稿日期：2025年6月7日；录用日期：2025年6月29日；发布日期：2025年7月8日

摘　要

无症状性高肌酸激酶血症表现为血清CK显著升高，无症状体征，辅助检查无阳性发现，经治疗及长期随访血清CK仍持高不下。无症状性高肌酸激酶血症临床较少见，文章阐述无症状高肌酸激酶血症的诊断流程。

关键词

无症状高肌酸激酶血症，罕见病

Asymptomatic HyperCKemia: A Case Report and Literature Revie

Chengfeng Li[1], Liangping Luo[2*]

[1]The First Clinical School of Jinan University, Guangzhou Guangdong
[2]Department of Radiology, The Fifth Affiliated Hospital of Jinan University (Shenhe People's Hospital), Heyuan Guangdong

Received: Jun. 7th, 2025; accepted: Jun. 29th, 2025; published: Jul. 8th, 2025

Abstract

Asymptomatic hyperCKemia is characterized by a significant increase in serum CK, no symptoms or signs, and no positive findings in auxiliary examinations. After treatment and long-term follow-up, serum CK remains high. Asymptomatic hyperCKemia is rare in clinical practice, and the diagnostic process of asymptomatic hyperCKemia is described.

*通讯作者。

文章引用: 李成锋, 罗良平. 无症状高肌酸激酶血症一例报道并文献复习[J]. 临床医学进展, 2025, 15(7): 408-413.
DOI: 10.12677/acm.2025.1572003

Keywords

Asymptomatic HyperCKemia, Rare Disease

Copyright © 2025 by author(s) and Hans Publishers Inc.
This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).
http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/
Open Access

1. 引言

无症状性高肌酸激酶(CK)血症是指神经学、肌肉病理及肌电图无异常的持续性高 CK 血症的病理状态。欧洲神经病学联盟已确定无症状性高肌酸激酶血症患者的肌酸激酶值为正常值上限的1.5倍以上[1]，本文呈现了一例女性无症状性高肌酸激酶血症的病例报告，患者以胸闷入院，治疗状后胸闷症状消失，体格检查及辅助检查无阳性发现，长期随访肌酸激酶仍持高不下，经过住院检查和随访，确诊为无症状性高肌酸激酶血症。对无症状高肌酸激酶血症的报道不多，该病的发病机制复杂，病因多样，因此笔者认为提高医务人员对该病的识别、诊断和出院后的随访极为必要，应尽可能避免漏诊和误诊，以改善此类患者的预后。

2. 临床资料

2.1. 一般资料

患者，女，23 岁女性，因“胸闷 1 月余”入院，患者 1 月前反复出现胸闷，每次持续几分钟至 10 余分钟不等，多于情绪低落时胸闷症状明显，偶有伴气促、乏力，偶有心前区刺痛，持续数秒，无放射至他处，休息及情绪平稳后症状可缓解，无恶心、呕吐，无腹痛、腹胀，无头痛、头晕。未予特殊处理，症状反复出现，无明显缓解，现为求进一步诊治，患者遂至我院门诊就诊，查肌酸激酶(CK)：1821 U/L；肌酸激酶同工酶 83.80 U/L，超敏肌钙蛋白 I < 0.000 ng/mL，故门诊拟“胸闷查因”收入我科。患者自起病以来，精神一般，情绪易波动，胃纳尚可，睡眠欠佳，大小便如常，近期体重无明显改变。既往史：否认高血压、冠心病、糖尿病及其他病史。个人史、婚育史及家族病史：无特殊。

查体：T：36.5℃，P：91 次/分，R：17 次/分，BP：126/83 mmHg，神清，双肺呼吸音清，未闻及干湿啰音。心前区无隆起，心尖搏动位于左锁骨中线内侧约 0.5 cm 处，心界无扩大，律齐，各瓣膜听诊区未闻及病理性杂音。腹平坦，腹肌软，全腹无压痛和反跳痛，未触及肿块。

2.2. 检查

2.2.1. 化验室指标

生化全套(2023-03-19)：肌酸激酶(CK)：1780 U/L，肌酸激酶同工酶：45.90 U/L，胱抑素 C (Cysc-C.)：0.51 mg/L，铁(Fe)：6.8 umol/L，前白蛋白 142.1 mg/L，视黄醇结合蛋白：22.1 mg/L，转铁蛋白：4.4 g/L，尿酸(URIC)：166 umol/L。

心肌酶六项(2023-03-22)：门冬氨酸氨基转移酶(AST)：43.00 U/L，肌酸激酶(CK)：2778 U/L，肌酸激酶同工酶：73.20 U/L。

心肌酶六项(2023-03-23)：门冬氨酸氨基转移酶(AST)：41.00 U/L，肌酸激酶(CK)：2252 U/L，肌酸激酶同工酶：29.00 U/L，超敏 C 反应蛋白 2.9 mg/L。

心肌酶六项(2023-03-23)：门冬氨酸氨基转移酶(AST)：47.00 U/L，肌酸激酶(CK)：2669 U/L，肌酸激

酶同工酶：76.90 U/L。

病毒全套(2023-03-21):乙肝核心抗体(HBcAb)：5.76 PEIU/mL，乙肝 e 抗体(HBeAb) > 5 PEIU/mL，乙肝表面抗原(HBsAg) > 240 ng/mL。

乙肝定量五项(2023-03-23)：乙肝核心抗体(HBcAb) > 8.8 PEIU/mL，乙肝 e 抗体(HBeAb) > 5 PEIU/mL，乙肝表面抗原(HBsAg) > 240 ng/mL。

乙型肝炎 DNA 测定(定量) (2023-03-23)：乙肝病毒 DNA6.42E + 002 IU/mL。

幽门螺杆菌抗体分型五项(2023-03-20)：幽门螺旋杆菌 CagA-116KD 抗体阳性(+)，幽门螺旋杆菌 UreA-30KD 抗体阳性(+)，幽门螺旋杆菌 UreB-66KD 抗体阳性(+)，幽门螺旋杆菌 VcaA-KD 抗体阳性(+)，幽门螺旋杆菌 VacA-95KD 抗体阳性(+)。

DIC 全套、肿瘤五项、风湿组套、风湿四项、抗心磷脂抗体(ACA)、抗 β2-糖蛋白抗体测定、EB 病毒 DNA 测定(定量)、粪便常规 + OB、尿常规结果未见明显异常。

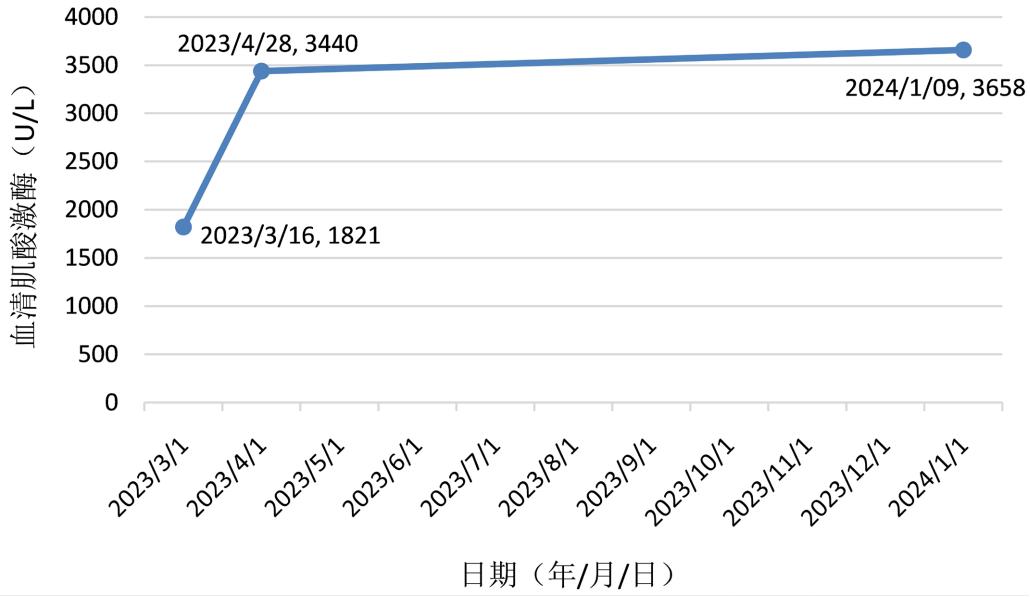

Figure 1. The laboratory test results of serum creatine kinase in the first month and the tenth month after discharge
图 1. 患者出院后第 1 个月和第 10 个月的血清肌酸激酶实验室检测结果

2.2.2. 影像检查

常规心电图(2023-03-16)：大致正常心电图。

胸部 CT 平扫 + 三维重建：右肺上叶钙化灶，余胸部 CT 未见异常。

彩超肝胆胰脾 + 泌尿系 + 甲状腺及颈部淋巴结(2023-03-19)：双侧甲状腺大小正常，右叶混合回声结节考虑甲状腺肿可能性大(C-TIRADS3 级)。右叶无回声结节考虑甲状腺囊肿可能性大(C-TIRADS2 级)。左叶无回声结节考虑胶质囊肿可能性大(C-TIRADS2 级)。双侧颈部低回声结节，考虑淋巴结。肝、胆、胰、脾、双肾、膀胱未见明显异常。

心脏彩超(2023-03-19)：心内结构未见异常。心内未见异常血流。心包少量积液。

13 碳呼气试验(2023-03-22)：阳性。

24 h 动态心电图(2023-03-18)：1) 窦性心律不齐；2) 偶发房性早搏；3) 部分 T 波改变(心率快时)；4) 心率变异性(HRV) SDNN > 100 ms (正常)。

肌电图(2023-03-24)：未见明显异常。

2.3. 诊断

无症状性高肌酸激酶血症。

2.4. 治疗

治疗上给予患者营养心肌、补液及对症支持治疗后，患者症状改善，病情恢复稳定。

2.5. 随访及转归

出院后 3 个月在我院门诊复查肌酸激酶仍持续偏高，患者无症状，无其他不适。

3. 讨论

肌酸激酶(CK)是一种二聚体酶，其作用是催化肌酸和三磷酸腺苷(ATP)之间高能磷酸键的可逆转移。它对肌肉收缩、ATP (adenosine triphosphate)再生和细胞内能量转运至关重要。CK (creatine kinase)由三种同工酶组成，即主要存在于心肌中的 CK-MB (creatine kinase MB)、主要分布于骨骼肌和心肌中的 CK-MM (creatine kinase MM)，以及主要存在于脑、前列腺、肠道和肺组织中且血清中几乎不存在的脑型同工酶 CK-BB [2]。CK 升高的常见原因包括心脏病、神经系统疾病、常见肌肉病变、肿瘤和药物性疾病。欧洲神经科学协会联盟将无症状性高肌酸激酶血症定义为血清肌酸激酶水平高于正常上限 1.5 倍，需符合以下标准：未发现临床、神经生理学或组织病理学上的神经肌肉疾病，无神经肌肉病家族史，无心脏相关疾病，甲状腺功能正常，无肌肉注射史，无使用导致 CK 升高药物的病史，并排除肌营养不良症[1] [3]。无症状性高肌酸激酶血症按病因可分为肌病性和非疾病性高肌酸激酶血症，国内对指南进行了解读，并提供了诊断无症状性高肌酸激酶血症的流程：对于高肌酸激酶血症的患者(高于正常值上限的 1.5 倍)，需询问相关家族史，排除可导致血清肌酸激酶水平升高的非神经肌肉疾病及非肌病性疾病，随后需间隔 1 月复查血清肌酸激酶，证实高肌酸激酶血症持续存在，若血清肌酸激酶高于正常值 3 倍则需进行肌肉活检明确是否为肌病性相关疾病所导致血清肌酸激酶升高，若血清肌酸激酶未达到正常值 3 倍则进行神经传导和肌电图检测，可判断为肌源性疾病，再进行肌肉活检明确相关疾病[4]。在本病例中，患者检测时有乙肝病毒携带，病毒性肌炎可导致横纹肌溶解进而引起血清肌酸激酶升高，常见的病毒有甲型/乙型流感病毒、肠道病毒、HIV、肝炎病毒(B 和 C)等[5]，但乙肝病毒 DNA 定量活动的依据不充分，排除病毒性心肌炎可能。患者肝酶有轻微升高(正常范围为 8~40 U/L)，可能为乙肝病毒引起的慢性肝损伤所致，与肌酸激酶升高无关联。患者有幽门螺旋杆菌感染，但目前无相关文献支持幽门螺旋杆菌感染可导致血清肌酸激酶升高的证据。患者肝功能和肝脏彩超正常，患者在心肌酶六项指标 (肌钙蛋白 I、肌红蛋白、脑钠肽、CK-MB、D-二聚体)中 CK-MB 升高，患者肌钙蛋白和肌红蛋白结果为阴性，且患者 CKMB 占比不高，心肌来源的可能性不大，CK-MB 升高可排除是心肌损伤的原因。钟日辉等[6]对 493 例心肌损伤和非心肌损伤所致 CK-MB 升高的患者进行分组比较分析，认为 CM-MB/CK 可作为诊断指标辅助临床鉴别心肌损伤和非心肌损伤，当 CK-MB 异常且 CK-MB/CK ≥ 0.20 时，应警惕其他非心肌损伤疾病，但不适用于肌肉炎症组，该研究中肌肉炎症组 CM-MB/CK < 0.2。本病例患者 CK-MB/CK 波动在 0.027~0.034 之间，小于 0.2，该结果偏向于肌肉炎症相关疾病所致。在肌肉炎症中，由于骨骼肌中存在大量 CK-MM，发生炎症病变时 CK-MM 大量入血，引起总 CK 大幅度升高，所以患者的 CK-MB/CK 值仍处于较低水平[7]，可进一步排除患者的 CK-MB 升高是心肌损伤的原因。患者 CK 持续在较高水平，可能含有巨肌酸激酶有关，大酶是在生理或病理条件下，分子量(>200 KDa)高于血清中通常存在的相应酶(80-KDa)的血清酶，它们从循环中清除的速度比正常的 CK 酶慢，导致水平持续升高。当使用定量总酶测定时，大酶与

正常酶难以区分，导致总测定结果升高[8]。患者的心脏彩超、肌电图、肿瘤指标和风湿性自身免疫性疾病标志物均无明显异常。在 EFNS 指南中建议如果满足以下一项或多项条件，则可以对高 CK 血症患者进行活检：1) 肌电图异常。2) 血清 CK 为≥正常值的 3 倍。3) 患者年龄为<25 岁。4) 运动引起的疼痛或者运动不耐受。5) 患有高 CK 血症但血清 CK < 正常值的 3 倍的女性(因为可能存在 Duchenne/Becker 突变携带者状态)。然而，在活检之前，应对血淋巴细胞进行 DNA 分析。目前，多重连接探针扩增分析将鉴定出约 70%的携带者。开发技术可能是为了改善这种情况，所有此类情况都应该与当地的遗传服务机构讨论[1]。目前患者情况符合肌肉活检检查条件，但由于患者无任何不适，她拒绝进行肌肉活检检查。患者无长期服用他汀类及其他药物病史，排除药物性 CK 升高的原因[9]。患者无家族遗传病史，排除家族性遗传病所致的肌酸激酶升高[10]。患者近期未进行过剧烈运动，排除运动所致高 CK 血症[11]。患者接受了果糖、补液及支持治疗。治疗后症状改善，患者出院。至出院后第 1 个月及第 10 个月，进行了两次随访检查(见图 1)，结果显示 CK 值仍持续升高，患者在治疗过程中未出现任何肌肉疼痛或无力症状。

强调对无症状高肌酸激酶血症患者的长期随访的必要性：

根据既往的研究结果表明无症状高肌酸激酶血症的总体远期预后较好，无症状/轻症状高 CK 血症由于病因各异，随着病程进展，患者的临床症状和肌肉病理会出现相应变化，可以从无症状演变为有症状[4]。有文献报道在回顾性研究 20 例无症状/轻微症状高肌酸激酶血症的患者中，有 6 例(30.0%)患者数年后出现肢体近端肌无力，其中包括 dysferlin 相关肌病 4 例，SRP 抗体相关坏死性肌病 1 例，以及不明病因者 1 例[12]。D’Adda 等[13]对 55 例未能确诊的轻微症状/无症状高 CK 血症患者进行了 7.47 年的随访中发现两个个体(亚临床甲状腺功能减退症)的高 TSH 水平和一个个体的甲状腺功能亢进症；PRELLE 等[14]研究中，对 55 例未确诊的无症状高肌酸激酶血症进行了 6 年的随访，1 例被确诊为肢带型肌营养不良，1 例被确诊为抗肌萎缩蛋白携带者。高组织 CK 活性，无论是构成性的，诱导的，还是两者兼而有之，都被认为通过更大的 ATP 缓冲能力，导致心血管收缩储备增强，肾小管保留盐的能力增强，以及营养反应，从而增加患者高血压的风险[15]。有文献报道一例长时间持续性高肌酸激酶血症患者，发展为迟发性舞蹈病，最终被诊断出患有一种罕见的遗传性 X 连锁疾病，名为麦克劳德斯综合征[16] [17]。综合以上文献报道表明无症状高肌酸激酶血症可转变为有症状，因此对无症状高肌酸激酶血症患者进行长期随访十分重要，有利于及时发现病情并治疗。

4. 结论

患者无长期服用药物病史，无家族史及个人相关病史，入院时的相关检查(生化指标和影像学检查)未发现明显异常。患者出院后，我们对其进行了 10 个月的随访，其血液中肌酸激酶(CK)水平持续升高，但无不适症状。因此诊断为无症状性高肌酸激酶血症。

声　明

该病例报道已获得病人的知情同意。

参考文献

[1] Kyriakides, T., Angelini, C., Schaefer, J., Sacconi, S., Siciliano, G., Vilchez, J.J., *et al*. (2010) EFNS Guidelines on the Diagnostic Approach to Pauci- or Asymptomatic HyperCKemia. *European Journal of Neurology*, **17**, 767-773. https://doi.org/10.1111/j.1468-1331.2010.03012.x

[2] 袁玉静, 刘畅, 谢志颖, 等. 无症状和轻症高肌酸激酶血症临床及组织病理学特征分析[J]. 中国现代神经疾病杂志, 2023, 23(9): 782-788.

[3] 李海峰, 焉传祝. 欧洲神经病学联盟关于无症状性或轻微症状高肌酸激酶血症的诊断指南[J]. 中国神经免疫学和神经病学杂志, 2011, 18(2): 139-140.

[4] 李建萍. 轻微症状/无症状高肌酸激酶血症诊断方法指南解读及最新进展[J]. 神经病学与神经康复学杂志, 2016, 12(2): 64-70.

[5] Crum-Cianflone, N.F. (2008) Bacterial, Fungal, Parasitic, and Viral Myositis. *Clinical Microbiology Reviews*, **21**, 473-494. https://doi.org/10.1128/cmr.00001-08

[6] 钟日辉, 陈新亮, 曾华, 等. 肌酸激酶/肌酸激酶同工酶在鉴别心肌损伤和非心肌损伤中的价值[J]. 中国卫生检验杂志, 2017, 27(22): 3284-3286.

[7] Park, M., Shin, K., Kim, C., Lee, Y., Park, Y., Ahn, J., *et al*. (2018) Effects of Long-Distance Running on Cardiac Markers and Biomarkers in Exercise-Induced Hypertension Runners: An Observational Study. *Annals of Rehabilitation Medicine*, **42**, 575-583. https://doi.org/10.5535/arm.2018.42.4.575

[8] Shaikh, S., Gonzalez-Zapata, A., Mujeeb, A., Rauf, A. and Thekkemuriyil, D. (2021) Asymptomatic Hyperckemia: A Diagnostic Trap. *Cureus*, **13**, e12791. https://doi.org/10.7759/cureus.12791

[9] Nogueira, A.A., Strunz, C.M., Takada, J.Y. and Mansur, A.P. (2019) Biochemical Markers of Muscle Damage and High Serum Concentration of Creatine Kinase in Patients on Statin Therapy. *Biomarkers in Medicine*, **13**, 619-626. https://doi.org/10.2217/bmm-2018-0379

[10] Capasso, M., De Angelis, M.V., Di Muzio, A., Scarciolla, O., Pace, M., Stuppia, L., *et al*. (2006) Familial Idiopathic Hyper-CK-Emia: An Underrecognized Condition. *Muscle & Nerve*, **33**, 760-765. https://doi.org/10.1002/mus.20525

[11] 张克垒, 杨艳茹. 剧烈运动致肌酸激酶增高一例[J]. 包头医学, 2008, 32(2): 122+124.

[12] 罗苏珊, 赵重波, 等. 无症状/轻症状高肌酸激酶血症 20 例临床研究[J]. 中国临床神经科学, 2016, 24(2): 173-178.

[13] D'Adda, E., Sciacco, M., Fruguglietti, M.E., Crugnola, V., Lucchini, V., Martinelli-Boneschi, F., *et al*. (2006) Follow-up of a Large Population of Asymptomatic/Oligosymptomatic Hyperckemic Subjects. *Journal of Neurology*, **253**, 1399-1403. https://doi.org/10.1007/s00415-006-0223-y

[14] Prelle, A., Tancredi, L., Sciacco, M., Chiveri, L., Comi, G.P., Battistel, A., *et al*. (2002) Retrospective Study of a Large Population of Patients with Asymptomatic or Minimally Symptomatic Raised Serum Creatine Kinase Levels. *Journal of Neurology*, **249**, 305-311. https://doi.org/10.1007/s004150200010

[15] Brewster, L.M., van Bree, S., Reijneveld, J.C., Notermans, N.C., Verschuren, W.M.M., Clark, J.F., *et al*. (2008) Hypertension Risk in Idiopathic Hyperckemia. *Journal of Neurology*, **255**, 11-15. https://doi.org/10.1007/s00415-008-0651-y

[16] Torres, V., Painous, C., Santacruz, P., Sánchez, A., Sanz, C., Grau-Junyent, J.M., *et al*. (2022) Very Long Time Persistent Hyperckemia as the First Manifestation of mcleod Syndrome: A Case Report. *Movement Disorders Clinical Practice*, **9**, 821-824. https://doi.org/10.1002/mdc3.13502

[17] Jung, H.H., Danek, A. and Walker, R.H. (2011) Neuroacanthocytosis Syndromes. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, **6**, Article 68. https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-68