



**Nombre del alumno: Jhoana Guadalupe Arreola
Mayorga**

Nombre del profesor: Gladys Elena Gordillo Aguilar

Nombre del trabajo: Tarea semana 1

Materia: Bioquímica

Grado: 1er semestre Lic. Medicina Humana

Comitán de Domínguez Chiapas a 30 de noviembre del 2020



Enfermedad de McArdle

La enfermedad de McArdle, o glucogenosis tipo V, se produce por una deficiencia en una de las enzimas responsables del metabolismo del glucógeno en el organismo. Esta patología es uno de los cuatro tipos de glucogenosis (enfermedades producidas por depósito o cúmulos de glucógeno) que producen daño del músculo esquelético, es la forma más frecuente de glucogenosis muscular. Se estima que la incidencia de la enfermedad de McArdle está en torno a uno por cada 50.000 nacimientos, aunque ésta puede variar significativamente entre distintas zonas geográficas.

Se refiere a una complicación hereditaria poco frecuente con predominancia masculina, donde el cuerpo no puede descomponer el glucógeno el cual funciona como una fuente importante de energía que se almacena en todos los tejidos, especialmente en los músculos y el hígado. En estos pacientes **no se encuentra la actividad del enzima glucógeno fosforilasa**, que interviene en la degradación del glucógeno en ácido láctico en el músculo. La enfermedad se origina por una mutación en el gen PYGM localizado en el cromosoma 11q13, donde se codifica la isoforma muscular del enzima glucógeno fosforilasa, la EAG V es un trastorno genético autosómico recesivo, se debe recibir una copia del gen afectado por parte de ambos padres. Una persona que recibe un gen defectuoso de solo uno de los padres automáticamente no presenta este síndrome. Los antecedentes familiares de la EAG V incrementan el riesgo. Al producirse una falla en el cromosoma que codifica la glucógeno fosforilasa, ocasiona una falta en la enzima esencial para la obtención de energía para el trabajo muscular y su deficiencia afecta principalmente a la capacidad del músculo esquelético para la realización de ejercicios físicos.

Las células del cuerpo necesitan a la glucosa para poder llevar a o sus reacciones químicas, cuando se utiliza la glucosa para las unciones celulares y aún queda cierta cantidad de glucosa esta se almacena dentro del cuerpo en forma de glucógeno por el enzima glucógeno sintetasa. Cuando una persona se encuentra en un estado de ayuno, el glucógeno de empieza a liberar en forma de glucosa para el consumo celular, por la acción del enzima glucógeno fosforilasa. Las células, el especial las musculares necesitan glucosa para seguir con su funcionamiento. Si tiene la enfermedad de McArdle, los músculos no pueden descomponer el glucógeno almacenado. Eso significa que los músculos no pueden usar el glucógeno almacenado para obtener la glucosa que necesitan, un déficit secundario en la fosforilación oxidativa ocurre debido a la ausencia de piruvato (que generalmente se genera en la glucólisis), y por lo tanto los pacientes tienen una capacidad limitada para utilizar ácidos grasos durante el ejercicio. Como otra consecuencia secundaria, debido a que no se produce ATP de forma aerobia, el oxígeno recae en un 35% hace que se incremente la presión arterial con la finalidad de compensar el daño. Los síntomas, en la mayoría de los casos, suelen aparecer en la adolescencia o juventud, siendo menos frecuentes en la infancia, los principales de esta enfermedad son: Sentirse rápidamente cansado durante la actividad física, rigidez o debilidad pronto después de comenzar a ejercitarse, los síntomas pueden aliviarse después de varios minutos de ejercicio continuo (recuperar el aliento), calambres musculares, dolor muscular, orina amarillada-rojiza, especialmente después de haber hecho actividad física por cierto período (mioglobinuria) y debilidad duradera (permanente) en el muslo u otros músculos (poco frecuente). También se suelen presentar calambres dolorosos en cualquier grupo muscular.

Se han descrito 4 formas clínicas en función del grado de afectación:

- Tipo 1: fatiga muscular o debilidad muy leves que a veces se etiqueta de psicogénica.
- Tipo 2: fatiga muscular, debilidad progresiva de inicio muy tardío, pasados los 50 años.
- Tipo 3: debilidad moderada congénita
- Tipo 4: miopatía infantil fatal en los primeros meses por problemas respiratorios.

Existen diversas enfermedades que afectan al músculo por lo que se debe tener en cuenta como diagnóstico de esta enfermedad. La enfermedad de McArdle se puede detectar mediante los siguientes métodos:

Análisis de laboratorio. Los análisis sanguíneos suelen presentar niveles de CPK elevados (moderadamente elevados en periodos intercríticos y muy elevados tras las crisis), y elevación de aldolasa, creatina y fosfatasa alcalina, y enzimas hepáticas GOT, GPT, GGT y/o LDH.

Contraste de isquemia en el antebrazo. Extracción de muestras de sangre venosa. En sujetos normales se produce un incremento de tres a cinco veces superior a lo normal en el ácido láctico durante el primer minuto, que gradualmente baja. En pacientes con la enfermedad de McArdle hay un mínimo o nulo aumento a lo largo de la serie, debido a su incapacidad para la degradación efectiva de glucógeno en lactato. Suele ir acompañado de un aumento de los niveles de amonio que puede ser moderado o incluso llegar a estar hasta diez veces por encima de los valores normales.

Electromiograma. Durante los periodos de calambre aparecidos con el ejercicio físico o provocados mediante isquemia es característico encontrar una falta de actividad eléctrica, o silencio eléctrico.

Patología del músculo. Debe ser confirmado mediante una biopsia muscular. En los afectados por la enfermedad, el análisis microscópico de la biopsia del músculo puede apreciarse la variabilidad en el tamaño de las fibras musculares, y la presencia de vacuolas en el citoplasma de las fibras debida a la acumulación de glucógeno.

Esta enfermedad actualmente no tiene cura, pero se pueden controlarse los síntomas. En consecuencia, los pacientes reciben terapias paliativas para atenuar, en la medida de lo posible, los síntomas de esta patología. Se puede modificar la dieta. La fisioterapia puede ayudar con la debilidad. Entre ellas, se destacan las siguientes:

Terapia dietética. Se debe hacer énfasis en la ingestión de cinco comidas moderadas al día, lo cual ayuda a mantener niveles apropiados de glucosa y evitar una mayor degradación muscular. Aún así, debe evitarse una ganancia excesiva de peso que, sin duda, resulta también perjudicial para los afectados por esta patología.

Ejercicios aeróbicos de mantenimiento. El ejercicio suave, constante, y metódico puede ayudar a incrementar la tolerancia al ejercicio, y aumenta la capacidad circulatoria y el aporte de oxígeno. Puede incluso útil la fisioterapia, particularmente en aquellos pacientes más afectados que presenten mayores dificultades para la práctica de ejercicios aeróbicos.

En el tratamiento y prevención de posibles crisis de mioglobinuria, se debe procurar una buena hidratación de los pacientes que sean particularmente propensos a las mismas. La ingestión cotidiana de bicarbonato también ayuda a alcalinizar la orina y a evitar posibles daños renales.

Conclusión

Las glucogenosis son enfermedades metabólicas que pueden llegar a causar graves problemas en el funcionamiento del cuerpo. El especial la glucogenosis V o enfermedad de McAdler, afecta directamente a el sistema muscular esquelético y a menudo causa debilidad en actividades físicas por lo que se requiere una ingesta de alimentos más a menudo pero tienden a elevar el peso y generar complicaciones mayores de este enfermedad. Es difícil actualmente un tratamiento ajo medicación de esa enfermedad y tomado en cuenta que es hereditaria no se ha descubierto cura es una enfermedad que aún está en estudio y o se puede prevenir. Sin embargo, como médicos debemos brindar un apoyo y acompañamiento con cuidados paliativo para mejorar la calidad de vida del paciente y la de su familia.

Referencias

Antón Antón B., y Asensio Pascual P. (Febrero de 2010) GUÍA INFORMATIVA PARA LA GLUCOGENOSIS TIPO V (ENFERMEDAD DE MCARDLE). Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis (AEEG). [Archivo PDF]. Recuperado de: http://www.glucogenosis.org/wp-content/uploads/2018/04/GUIA-tipo_v.pdf

Medline Plus. (s.f.) Enfermedad del almacenamiento de glucógeno tipo V. Biblioteca Nacional de Medicina de los EE. UU. Recuperado de: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000329.htm>

Krames StayWell (s.f.) ¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE MCARDLE? Recuperado de: <https://www.mhealth.org/patient-education/90388es>

Fernández Suárez M. (Marzo 2011) Enfermedad de McArdle: revisión clínica. ELSEVIER. Recuperado de: <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-argentina-301-articulo-enfermedad-mcardle-revision-clinica-S185300281170012X>

Rubio Muñoz J. C. (2009) Análisis molecular y modificadores fenotípicos de la enfermedad de McArdle. Universidad Complutense de Madrid. Recuperado de: <https://eprints.ucm.es/9521/1/T31030.pdf>