



Nombre del alumno:

Yessica Guzmán Sántiz

Nombre del profesor:

Gladys Elena Gordillo Aguilar

Nombre del trabajo:

ENFERMEDAD DE MC ARDLE

Materia:

Bioquímica

Grado:

1°A

Comitán de Domínguez Chiapas a 5 de diciembre del 2020

Enfermedad de Mc Ardle

En el año 1951, Brian McArdle describió por primera vez la enfermedad, pero no fue hasta 1959 cuando se descubrió la alteración enzimática que causaba la enfermedad. La enfermedad de McArdle es una enfermedad metabólica hereditaria extremadamente rara, incluida dentro de los errores innatos del metabolismo, que pertenece al grupo de las glucogenosis, enfermedades producidas por depósito o acúmulo de glucógeno.

El glucógeno es un polisacárido formado por moléculas de glucosa unidas entre sí de una forma especial que confiere a la molécula una estructura arbórea, que permite acumular millones de moléculas de glucosa, se sintetiza y almacena en los tejidos hepático y muscular.

Esta patología es el resultado de una deficiencia en una de las enzimas responsables del metabolismo del glucógeno en el organismo. Una deficiencia o ausencia de la enzima miofosforilasa afecta, por tanto, al metabolismo del glucógeno, que termina por acumularse en los músculos, ocasionando disminución de la capacidad para el ejercicio, debilidad muscular, calambres y dolor. La miofosforilasa es, en consecuencia, una 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.

Esta patología es uno de los cuatro tipos de glucogenosis - junto con las enfermedades de Pompe, Cori y Tauri - que producen afectación del músculo esquelético, siendo la forma más frecuente de glucogénesis muscular. Tiene mayor predominancia masculina. La enfermedad está causada por mutaciones en el gen *PYGM* (11q13), lo que produce déficit de fosforilasa muscular. La mutación p.R50X puede representar de un 40% a un 50% de los alelos en la población caucásica.

La glucogenosis tipo V o enfermedad de McArdle existe un aumento de glucógeno leve en músculo. Suele comenzar en la juventud, a partir de los 20 años, aunque algunos pacientes refieren mala tolerancia al ejercicio desde la infancia.

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.

En la mayor parte de los casos la enfermedad no afecta a la expectativa de vida de los afectados, pero las actividades que estos pueden realizar pueden verse seriamente limitadas por su intolerancia al ejercicio. Aun así, muchos enfermos aprenden a optimizar su tolerancia al ejercicio

a través del fenómeno de la segunda entrada. De todas formas, el curso clínico puede variar significativamente de un paciente a otro, dependiendo principalmente del grado de deficiencia enzimática. Cuanto más severo sea el defecto enzimático, los síntomas aparecerán en una edad más precoz.

Es común que la aparición tardía de la enfermedad se interprete erróneamente como un signo de envejecimiento prematuro. En los casos más precoces, la miopatía resultante puede limitar seriamente la vida del paciente, reduciendo su motilidad, hasta el punto de que surjan dificultades para caminar y de que se tenga que recurrir a la ayuda de una tercera persona para los quehaceres elementales diarios.

Las mialgias pueden localizarse en cualquier región muscular del cuerpo y suelen ir acompañadas de intensas contracturas. Algunos factores externos como la ansiedad, el frío o la ingestión de alcohol pueden empeorar ostensiblemente los síntomas.

Por el contrario, la persistencia moderada en la realización de ejercicio físico puede ayudar a mejorar el cuadro clínico, resultando en una mayor capacidad de contracción muscular. Cada paciente debe aprender, sin embargo, a conocer el ejercicio que puede realizar sin manifestar excesiva fatiga, calambres o dolores musculares.

En las etapas iniciales de la enfermedad pueden presentarse problemas a la hora de realizar pequeños esfuerzos físicos, tan habituales como mover una mesa o coger una bolsa de la compra, siendo posible que la recuperación de las contracturas musculares que surjan se extienda incluso durante el curso de unos días. Más adelante, pueden aparecer dificultades para realizar actividades todavía más livianas, como lavarse la cabeza, planchar la ropa o utilizar los cubiertos en la mesa.

Estos problemas no se remiten únicamente a las tareas cotidianas en la casa, sino que acaban por afectar también a la vida laboral, siendo bastante común que los enfermos de McArdle tengan reconocida la incapacidad laboral. Aunque son menos comunes, se han descrito también contracturas dolorosas constantes de la musculatura perioral y faríngea al hablar y comer, que incluso pueden dificultar o impedir estas funciones durante unos días. No es infrecuente la aparición de problemas de columna, como escoliosis o cifosis. Los pacientes también pueden padecer crisis gotosas debido a hiperuricemia miógena. Se ha observado, por último, una mayor incidencia de episodios epilépticos en los enfermos de McArdle en comparación con la población normal, probablemente por la combinación de hipoglucemia transitoria e hiperventilación. 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.

La prevención y el tratamiento se basan en: a) el control de la actividad física, b) la ingestión previa al ejercicio de glucosa o fructosa, que puede reducir los síntomas, y c) la dieta hiperproteica (13), que puede mejorar la resistencia y funcionalidad muscular, aunque no se ha podido demostrar en la mayoría de los trabajos. En la fase aguda de la rabdomiolisis será aplicará una hidratación energética, la alcalinización de la orina y, caso necesario, la hemodiálisis.

CONCLUSIÓN

Cuando el metabolismo se ve afectado por alguna razón, existe falla en el metabolismo propio, y, por supuesto, en el organismo. Tal es el caso de la enfermedad de McArdle, que es llamada así, dado que el descubrimiento se debe a Brian McArdle. o también conocida como glucogenosis tipo V, puesto que se considera parte de una enfermedad de la glucogenosis, es decir, que tiene relaciones con el almacenamiento en exceso del glucógeno (reserva de los azúcares) en lugares del cuerpo específicos. El glucógeno da paso a una serie de reacciones químicas, que son parte de las rutas metabólicas del organismo, por lo que el proceso de estos se ve afectado con relación a una de las enzimas. Así, el glucógeno sería almacenado, entonces, en los hepatocitos y en el tejido muscular, a consecuencia de ello, estos dos, en especial el último (músculo), se verá implicado en afecciones de esta enfermedad, ocasionando un cuadro clínico en el que el paciente es afectado en cuanto al ejercicio físico y actividades cotidianas, dado que son los músculos quienes ayudan a poder realizar todas estas actividades en el ser humano.

Como mencionaba anteriormente, la deficiencia de una enzima, en específico, la miofosforilasa es la causante de presentar la enfermedad de McArdle, ya que la deficiencia de esta enzima hará que el proceso de formación del glucógeno no sea la adecuada, por tanto, la energía no podrá ser utilizada por los músculos adecuadamente al momento del ejercicio físico, sin embargo, otra causa puede deberse a razones genéticas, que afectan la síntesis del mismo.

El cuadro clínico, dependerá del grado de afección enzimático, puesto que es la principal causa, por lo que no existe un cuadro clínico en específico para los pacientes, aunque el síntoma más común es deficiencia en actividad físico, o el bajo rendimiento en cuanto a ello, así como dolor muscular, calambres, debilidad, fatiga y en casos extremos, presencia de dificultad respiratoria. Los síntomas pueden ser aliviados con apoyo de ejercicio físico que ayudará a fortalecer a los músculos.

REFERENCIA BIBLIOGRAFICA

- *McArdle, Enfermedad de.* (s. f.). FEDER. Recuperado 4 de diciembre de 2020, de https://enfermedades-raras.org/index.php?option=com_content&view=article&id=537&Itemid=171#:~:text=La%20enfermedad%20de%20McArdle%20es,para%20almacenar%20la%20energ%C3%ADa%20que
- Reservados, D. L. T. U. I.--. (s. f.). *Orphanet: Enfermedad de McArdle.* Recuperado 4 de diciembre de 2020, de [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=17&Disease_Disease_Search_diseasesType=ORPHA&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=368&Enfermedad\(e\)/grupo%20de%20enfermedades=Enfermedad-de-McArdle&title=Enfermedad-de-McArdle&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=17&Disease_Disease_Search_diseasesType=ORPHA&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=368&Enfermedad(e)/grupo%20de%20enfermedades=Enfermedad-de-McArdle&title=Enfermedad-de-McArdle&search=Disease_Search_Simple)
- Suárez, F. M. (2011, 1 enero). *Enfermedad de McArdle: revisión clínica | Neurología Argentina.* 0. <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-argentina-301-articulo-enfermedad-mcardle-revision-clinica-S185300281170012X>