



**Mi Universidad**

**MEDICINA HUMANA**



**Nombre de alumno: Jhonatan Sanchez Chanona**

**Profesora: Gladys Elena Gordillo Aguilar**

**Nombre del trabajo: Enfermedad relacionada con el Glucógeno (V Enfermedad Mc Ardle)**

**Materia: Bioquímica**

**Grado: 1°**

**Grupo: "B"**

**Comitán de Domínguez Chiapas a 5 de diciembre de 2020**

# ENFERMEDAD DE MC ARDLE V

## GENERALIDADES

Al igual que ocurre en todas las glucogenosis, la enfermedad de McArdle, o glucogenosis tipo V, es el resultado de 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 - junto con las enfermedades de Pompe, Cori y Tauri - que producen afectación del músculo esquelético, siendo la forma más frecuente de glucogenosis muscular [1]. La enfermedad de McArdle es una enfermedad metabólica hereditaria recesiva, con predominancia masculina, y con evidencia de heterogeneidad alélica [2]. Consiste en una deficiencia congénita de la enzima miofosforilasa alfa-1,4-glucan ortofosfato glucosiltransferasa, que interviene en la degradación del glucógeno en ácido láctico, iniciando la ruptura del glucógeno con liberación de glucosa-1-fosfato. 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.

## ESTADÍSTICAS

La incidencia oscila entre 1:100.000 y 1:350.000; en relación a las manifestaciones clínicas, existe una gran heterogeneidad entre los pacientes afectados, y no existe un correlato con las mutaciones específicas.

**Métodos:** En el presente estudio fueron analizados en forma prospectiva, en una clínica especializada, 45 pacientes con enfermedad de McArdle confirmada

genéticamente. Se analizaron niveles de CK, evolución clínica, fatiga y dolor muscular y estado funcional por medio de escalas específicas.

**Resultados:** En cuanto a la epidemiología, no hubo diferencia de frecuencia entre sexos, la edad de los pacientes se encontraba entre 9 a 64 años, el 84% de los pacientes referían síntomas previos a los 10 años de edad, sin embargo sólo el 15% habían sido diagnosticados en dicho momento. Por el contrario, el 49% de los pacientes se diagnosticaron luego de los 30 años de edad.

**Examen físico:** La mayoría de los pacientes presentaban sobrepeso (n=32), no se observó debilidad facial en ningún paciente; hubo hipertrofia muscular en 11 de ellos, localizada principalmente en deltoides, bíceps, muslos y pantorrillas; 15 pacientes presentaba hipotrofia en músculos paraespinales, periescapulares y proximal en los miembros superiores; por el contrario, la hipotrofia y la debilidad en cuádriceps no fue observada y no es una característica de la enfermedad de McArdle. Siete pacientes presentaban debilidad leve en los miembros superiores.

**Estudios complementarios:** Los niveles de CK se hallaron elevados en todos los pacientes, excepto uno, y los valores promedio fueron de 2.471 UI/l (85-12.405 UI/l). Cuarenta y tres (96%) presentaron al menos un alelo mutante, ya sea PR50x o pG205S, y dos presentaron otro tipo de mutación.

**Evaluación funcional:** La capacidad funcional fue muy diversa entre los pacientes. En un test de marcha de 12min se observó un incremento desproporcionado de la frecuencia cardíaca, una disminución inicial de la velocidad de marcha con un incremento posterior entre los 6 y 10min (fenómeno de “cambio de aire” o *second wind*). No se hallaron diferencias significativas entre los pacientes en relación a la mutación genética que portaban.

**Embarazo:** No hay evidencia de que la enfermedad de McArdle afecte la gestación. En este estudio, 14 mujeres tuvieron 21 hijos, siendo el porcentaje de partos por cesárea del 15%, lo cual es similar a la población sana.

## DESCRIPCIÓN CLÍNICA

La aparición se produce durante la infancia. Los pacientes presentan un síndrome de intolerancia al ejercicio muscular con mialgia, calambres, fatiga y debilidad muscular. En la mitad de los pacientes se ha detectado un incremento masivo de creatina-cinasa y rbdomiólisis con mioglobulinuria (orina oscura) después de hacer ejercicio, lo que potencialmente comporta una insuficiencia renal aguda. En muchos pacientes se observa un fenómeno de "recuperación" con alivio de mialgia y fatiga después de unos pocos minutos de descanso. Por lo general, el cuadro clínico es muy clásico, pero algunos pacientes pueden manifestar formas muy leves. En unos pocos casos se ha descrito la aparición a una edad muy temprana con hipotonía, debilidad muscular generalizada e insuficiencia respiratoria progresiva.

## CUADRO CLÍNICO

Los síntomas típicos incluyen:

- Fatiga,
- Déficit en la concentración y en la Memoria
- Rigidez muscular
- Mialgias
- Debilidad

Que son inducidos por el ejercicio y mejoran con el reposo. En casos de ejercicio intenso se observa:

- Dolor muscular
- Presencia de calambres dolorosos con o sin contractura que involucraban cualquier grupo muscular, incluyendo extremidades, mandíbula, músculos espinales y del tórax.
- La sensación de un marcado “cambio de aire” durante el ejercicio
- La contractura severa.
- Mioglobinuria.

En la enfermedad de McArdle 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.

## **CONCLUSIÓN**

La enfermedad de Mc Ardle es ocasionada por la deficiencia de las enzimas que son responsables del metabolismo del glucógeno, la ausencia de la enzima miofosforilasa, sin ellas el organismo almacena cantidades de glucógeno en los músculos impidiendo realizar actividades físicas y ejercicios, llegando a afectar a los músculos, esta enfermedad es hereditaria, es más presente en los hombres, en si generan síntomas de agotamiento, fatiga, dolores musculares, entre otros, que impiden el ejercicio físico.

## **BIBLIOGRAFÍA**

Antón Antón, Benjamín. Asensio Pascual, Paloma. (Febrero de 2010), Guía informativa para la glucogenosis tipo V, Enfermedad de McArdle, Recuperado el 04 de diciembre del 2020, [http://www.glucogenosis.org/wp-content/uploads/2018/04/GUIA-tipo\\_v.pdf](http://www.glucogenosis.org/wp-content/uploads/2018/04/GUIA-tipo_v.pdf)

Dr Roseline FROISSART, (Septiembre de 2009), Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos, Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por

deficiencia de glucógeno fosforilasa muscular, Recuperado el 04 de diciembre del 2020

[https://www.orpha.net/consor/cgi-](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=17&Disease_Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=368&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Enfermedad-de-McArdle&title=Enfermedad-de-McArdle&search=Disease_Search_Simple)

[bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=17&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=ORPHA&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=368&Enfermedad\(es\)/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_diseaseType=ORPHA&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=368&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Enfermedad-de-McArdle&title=Enfermedad-de-McArdle&search=Disease_Search_Simple)

Fernández Suárez, Marcos. (Enero - Marzo 2011), Elsevier, Enfermedad de McArdle: revisión clínica, recuperado el 04 de diciembre del 2020 <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-argentina-301-articulo-enfermedad-mcardle-revision-clinica-S185300281170012X>