

DE CASTA LE VIENE AL GALGO: HAY TRES MCARDLE EN LA FAMILIA

Ana Espeleta Fox¹, Juan Jesús Añón Hidalgo¹, Patricia Flores Pérez², Serafín Rodríguez Palero³, Julia Cano Fernández²

¹ Médico Interno Residente. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

² Pediatra Adjunto, Departamento de Pediatría, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

³ Médico Rehabilitador Adjunto, Departamento de Rehabilitación. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

INTRODUCCIÓN

La **enfermedad de McArdle** o **Glucogenosis tipo V** es una metabolopatía hereditaria por déficit de la enzima glucógeno-miofosforilasa.

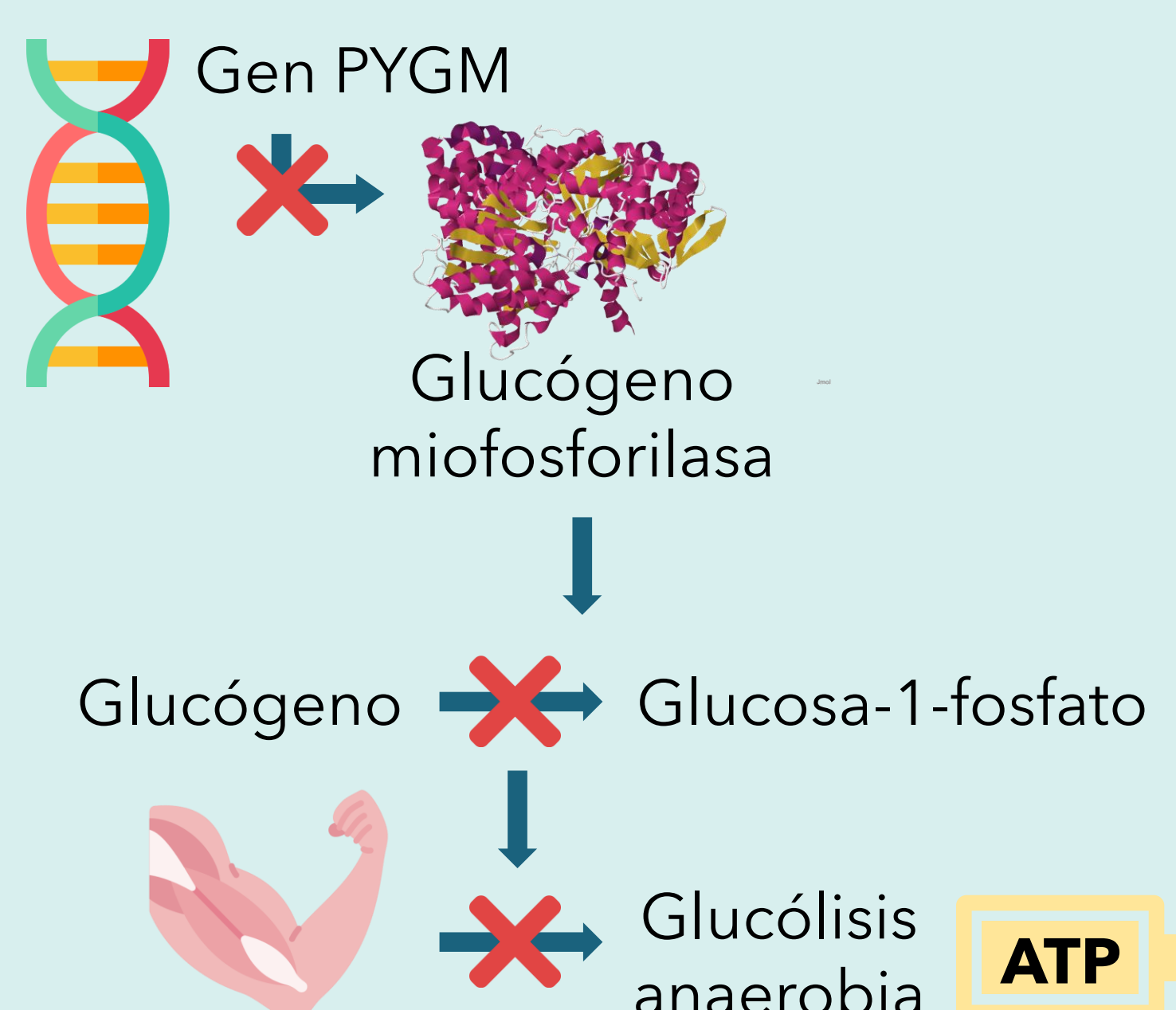
Características

Intolerancia al ejercicio

Coluria

Calambres

Debilidad muscular



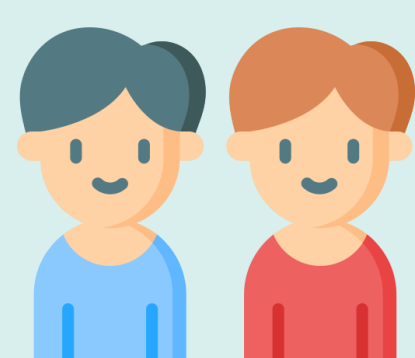
Presentamos tres hermanos con esta enfermedad, confirmada con estudio genético a raíz del debut clínico del hermano mayor.

Se destaca la importancia de la **sospecha clínica** de esta entidad y la necesidad de ampliar **estudios a los familiares**. La historia clínica y las alteraciones en test analíticos y clínicos compatibles, permiten el rastreo de casos en el árbol genealógico y la indicación fundamentada de pruebas genéticas.

CASO CLÍNICO



Varón de 14 años, sin antecedentes personales de interés, que ingresa en la Unidad de Cuidados Intensivos por episodio agudo de **coluria** y **mioglobinuria** tras traumatismo accidental en región glútea. Se objetivan cifras de creatinfosfoquinasa (**CPK**) de **404.600U/L** y elevación de enzimas hepáticas, con función renal, coagulación y balance hidroelectrolítico normales. Tras ampliar estudios no se filia el origen del cuadro, compatible con rabdomiolisis. Ante la sospecha clínica, se realiza estudio genético de miopatías, objetivando en heterocigosis **dos mutaciones patogénicas en trans** del **gen PYGM** (c.148C>T por vía materna y c.613G>A paterna).



Se realiza estudio de familiares, observándose en sus hermanos un patrón similar en la clínica ante esfuerzos físicos.

Cifras basales
CPK > 5.000 UI/L

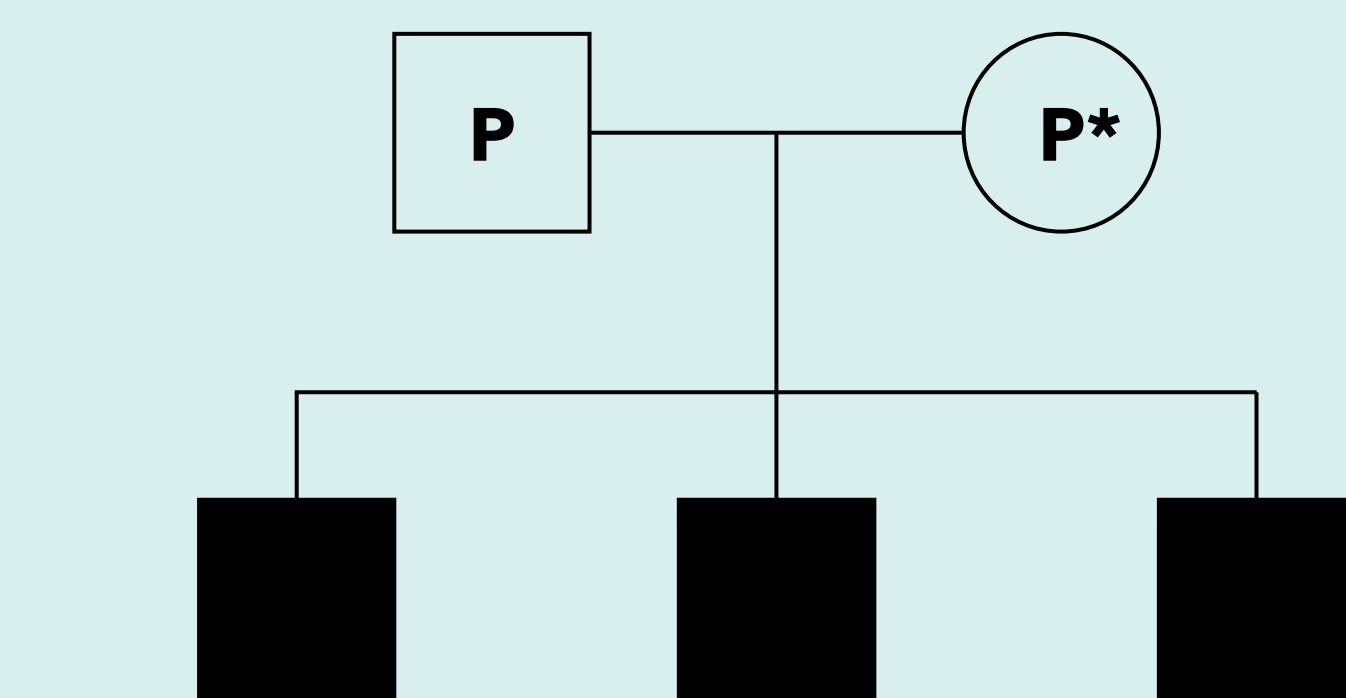


Imagen 1. Árbol genealógico del probando (caso índice, marcado con flecha) y 2 hermanos varones afectados. P/P*: Progenitores con mutaciones en heterocigosis, en diferentes posiciones del gen PYGM.

En **test de segundo aliento**, propio del diagnóstico clínico-fisiopatológico de esta enfermedad, se observa la característica curva de estos pacientes (Figura 1).

Se confirma mediante estudio genético que los tres hermanos poseen las mismas variantes patogénicas en el gen PYGM (Imagen 1). Hasta nuestro conocimiento, esta es la única serie familiar de casos descrita en la literatura con estas dos variantes en heterocigosis.

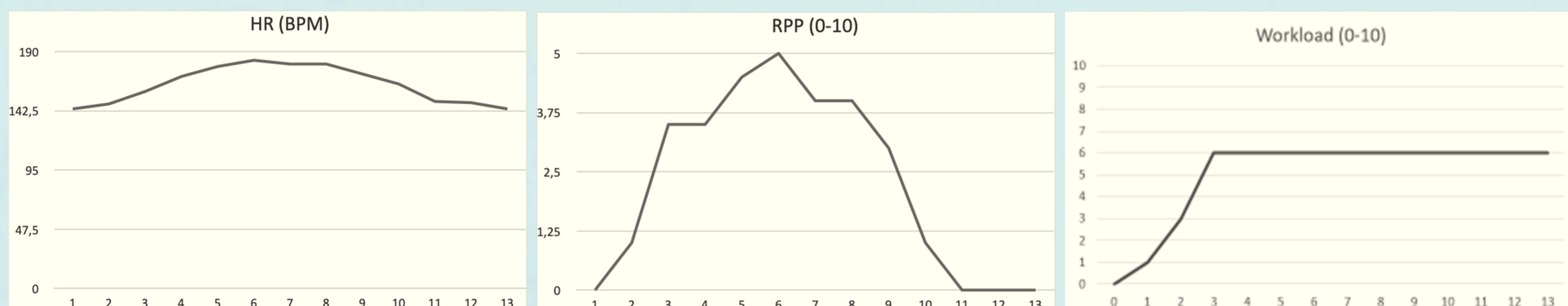


Figura 1. Test del segundo aliento. Se objetiva incremento de frecuencia cardíaca inicial junto a percepción de intensidad del ejercicio, manteniéndose carga de trabajo constante, con descenso posterior tras 10 minutos, al iniciarse las rutas metabólicas de producción energética no dependientes de glucógeno (HR: frecuencia cardíaca, RPP: intensidad-dolor, puntuación de 0 a 10; Workload: carga de trabajo, resistencia en cicloergómetro, establecida en escala de 0-10).

CONCLUSIONES



- Mediante estos casos familiares destacamos la importancia de recoger adecuadamente los **antecedentes** y los **desencadenantes** de la sintomatología en la historia clínica, pues son los datos que **orientan** a sospechar una miopatía.
- Mediante la realización de una **historia clínica** detallada al paciente y familiares cercanos, **pruebas analíticas** fundamentadas y **test clínicos específicos**, se puede obtener un alto grado de sospecha en la distribución de la enfermedad de McArdle en el árbol familiar, que posteriormente podrá confirmarse por estudio genético.



SCAN ME