



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/1757 - ENFERMEDAD DE MCARDLE, OTRA ENTIDAD A TENER EN CUENTA EN EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LAS MIOPATÍAS

U. García Azcarate^a, C. Martínez Esquiroz^b, V. Martos Fábrega^b, E. Mediavilla Oteiza^a, E. Varona de la Noval^c y A. Ostolaza Ibáñez^d

^aMédico Residente de 3^{er} año de Medicina de Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Chantrea del Complejo Hospitalario de Navarra. ^bMédico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Mendillorri del Complejo Hospitalario de Navarra. ^cMédico Residente de 3^{er} año de Medicina de Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Iturrama del Complejo Hospitalario de Navarra. ^dMédico Residente de Neurología. Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 22 años sin antecedentes personales de interés. No presenta historia familiar conocida de proceso debilitante ni hiperCKemia. Acude a consulta porque refiere presenta desde la infancia "calambres musculares" en manos cuando levanta pesos, mialgias frecuentes tras el ejercicio y debilidad y cansancio muscular proximal en MMSS. Manifiesta que la clínica no le impide practicar deporte activamente ya que si descansa brevemente cuando comienza la mialgia y la rigidez, puede continuar el ejercicio durante más tiempo (posible fenómeno "second wind"). Reconoce haber tenido en el último año y medio 3 episodios de orinas oscuras tras el ejercicio. Niega clínica sobreañadida.

Exploración y pruebas complementarias: Consciente, orientada. Lenguaje normal. Facies normal. Movimientos oculares externos normales. Pupilas isocórica normoreactivas. PPCCs normales. No fenómeno miotónico en manos. Debilidad proximal en miembros superiores 4+/5. Resto balance motor 5/5. Hipertrofia gemelar. Marcha de puntillas y talones normales. No escápula alada. Reflejos osteotendinosos simétricos. EMG: actividad irritativa en deltoides. Biopsia muscular compatible con Enfermedad de McArdle. Actualmente pendiente de estudio genético (gen PYGM).

Juicio clínico: Enfermedad de McArdle, o glucogenosis tipo V.

Diagnóstico diferencial: Glucogenosis tipo VII.

Comentario final: La incertidumbre hasta llegar al diagnóstico es una de las grandes preocupaciones de los afectados por enfermedades raras. De ahí, que el momento del diagnóstico pueda llegar a ser una liberación para pacientes que sufren enfermedades poco conocidas como la enfermedad de McArdle. En muchas ocasiones estos pacientes pasan años acudiendo a consultas de diferentes especialidades hasta conseguir un diagnóstico certero, con el sentimiento de angustia que esto puede conllevar. Es por ello que creo importante hacer llegar a otros compañeros casos de enfermedades poco frecuentes como es la glucogenosis tipo V.

Bibliografía

1. Rev Neurol (Paris). 2008;164(11):912-6.
2. Rev Neurol. 2013;57 Suppl 1:S65-73.
3. Reumatol Clin. 2016;12(3):161-3.
4. Physiol Genomics. 2016;48(2):93-100.

Palabras clave: Enfermedad de McArdle. Glucogenosis muscular. Miofosforilasa. Miopatía metabólica. Ejercicio. Genómica. Rabdomiolisis.