

¿Qué es la enfermedad de McArdle?

A la enfermedad de McArdle también se la conoce como almacenamiento de glucógeno de tipo 5 o como deficiencia de miofosforilasa. Es un trastorno muscular poco frecuente. Cuando ocurre esta enfermedad, las células de los músculos no pueden usar la energía de forma correcta. La energía en los músculos se almacena como glucógeno. Esta afección pertenece a un grupo de enfermedades llamadas enfermedades por almacenamiento de glucógeno. Por lo general los síntomas aparecen durante la niñez. Pero a algunas personas no se les diagnostica hasta la adultez.

¿Cómo se almacena y se usa la energía en el organismo?

Las células de su organismo usan un azúcar simple llamada glucosa para obtener energía. Cuando usted come, el sistema digestivo envía una gran cantidad de glucosa a la sangre. Esto eleva sus niveles de glucosa en la sangre. El cuerpo quita el exceso de glucosa de la sangre. Esto baja el nivel de glucosa en la sangre a un nivel saludable. Luego, el cuerpo convierte esta glucosa adicional en glucógeno. Entonces, el glucógeno se almacena en el hígado, en los músculos y en otras partes del cuerpo. El glucógeno es una forma de almacenamiento de energía.

Cuando pasamos mucho tiempo sin comer, el nivel de glucosa en la sangre comienza a bajar. Esto le avisa al cuerpo que debe comenzar a usar parte del glucógeno que almacenó antes. El glucógeno se descompone en glucosa para que el cuerpo reciba un suministro constante.

Los músculos necesitan un suministro constante de glucosa para seguir funcionando correctamente. Si tiene la enfermedad de McArdle, los músculos no pueden descomponer el glucógeno almacenado debido a que a las células musculares les falta una sustancia que se necesita para este proceso. Esto significa que los músculos no pueden usar el glucógeno almacenado para obtener la glucosa que necesitan. Esta sustancia que falta en sus músculos es una enzima llamada glucógeno fosforilasa muscular. Una enzima es una sustancia que ayuda a acelerar reacciones químicas en el organismo.

¿Cuáles son las causas de la enfermedad de McArdle?

La enfermedad de McArdle es una enfermedad genética. Se debe a alteraciones (mutaciones) en el gen de la enzima llamada glucógeno fosforilasa muscular. Las células musculares no pueden producir esta enzima y, por lo tanto, no pueden descomponer el glucógeno en glucosa. Los músculos necesitan glucosa para funcionar bien. Las mutaciones que causa la enfermedad de McArdle suelen transmitirse de padres a hijos.

Síntomas de la enfermedad de McArdle

Los síntomas pueden variar de leves a graves. Pueden depender de su nivel de actividad. Algunos síntomas comunes incluyen los siguientes:

- Sentirse rápidamente cansado durante la actividad física
- Rigidez o debilidad pronto después de comenzar a ejercitarse
- Calambres musculares
- Dolor muscular

- Orina amarronada-rojiza, especialmente después de haber hecho actividad física por cierto período (mioglobinuria)
- Debilidad duradera (permanente) en el muslo u otros músculos (poco frecuente)

Los síntomas pueden aliviarse después de varios minutos de ejercicio continuo. Esto se conoce como "segundo aliento".

En muchos casos, la gente nota estos síntomas antes de los 15 años de edad. Con frecuencia, suponen que estos síntomas se deben al crecimiento del cuerpo o que tienen alguna otra causa.

¿Cómo se diagnostica la enfermedad de McArdle?

Su proveedor de atención médica le preguntará sobre sus antecedentes médicos y los síntomas. También le preguntará sobre la historia clínica de su familia. Le harán una exploración física. Esto incluirá pruebas sobre su fuerza muscular. También es posible que le hagan pruebas para ver qué tan bien puede continuar con la actividad física. Esto se conoce como prueba de resistencia. También es posible que le hagan otras pruebas y análisis; por ejemplo:

- Análisis de sangre o saliva para ver si hay mutaciones genéticas que se sabe causan la enfermedad de McArdle
- Análisis de sangre para ver las enzimas musculares, tales como la creatina cinasa
- Análisis de orina para ver si hay mioglobina
- Electromiografía para medir la actividad eléctrica de los músculos
- Biopsia muscular para analizar las células musculares y ver si hay acumulación de glucógeno
- Resonancia magnética de los músculos

Es posible que primero vea a su proveedor de atención médica principal. Luego, puede que lo deriven a un especialista, como un neurólogo. Un especialista en actividad física puede ayudarlo a encontrar maneras de controlar su ritmo. Así podrá hacer ejercicio a un nivel moderado sin llegar a tener los síntomas.

Tratamiento para la enfermedad de McArdle

Esta afección no tiene cura, pero se pueden controlar los síntomas. Hacer cambios en la dieta puede ayudar. Por ejemplo, puede consumir una cantidad indicada de azúcar antes de hacer ejercicio y seguir una dieta con muchos carbohidratos. Hable con su proveedor de atención médica para saber si le recomienda esto en su caso. La fisioterapia puede ayudar con la debilidad. Se recomienda que busque asesoramiento genético si está planeando tener hijos.

Los episodios de daño muscular (rabdomiólisis) requieren atención médica de emergencia. Quizás necesite que le administren líquidos y medicamentos por vía intravenosa para prevenir daños en los riñones.