

Enfermedad de McArdle o Glucogenosis tipo V

Glucogenosis muscular



INFORMACIÓN GENERAL

- Deficiencia en la **glucógeno fosforilasa muscular**
- Enfermedad autosómica recesiva → hereditaria
- Incidencia global 1/200000

DIAGNÓSTICO

- **Biopsia muscular:** determinar actividad enzimática + hacer estudio microscópico acumulación glucógeno.
- **Diagnóstico genético.**

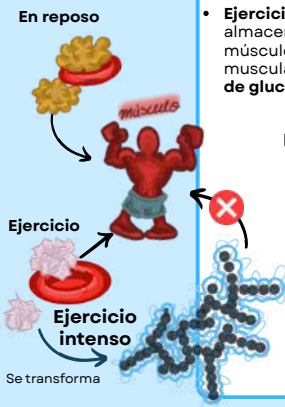


FISIOPATOLOGÍA

- **Ejercicio intenso** = la glucosa en forma de glucógeno almacenado en el músculo provee de energía al músculo. → Acción de la glucógeno fosforilasa muscular → Su deficiencia = **menor disponibilidad de glucosa durante el ejercicio intenso**.

Provoca:

- **Rabdomiolisis:** ruptura de la fibra muscular por necrosis → su contenido entra en la sangre (mioglobina...)
- Fenómeno de **second wind**: individuo comienza a hacer ejercicio intenso → toda la sintomatología; descansa 7-10 min y vuelve al ejercicio → se revierte la sintomatología (mejora, ausencia de dolor).



SINTOMATOLOGÍA

- Fatiga, baja contractibilidad, calambres.
- **Rabdomiolisis** → Fallo renal agudo (acumulación de mioglobina).
- Fenómeno de **second wind**.



Glucógeno
fosforilasa
muscular



TRATAMIENTO

Evitar que el músculo tire del glucógeno:

- Tratamiento dietético de **glucosa antes del ejercicio**
- Intentar **evitar** el ejercicio intenso
- Tomar **vitamina B6** (cofactor de la glucógeno fosforilasa muscular)