



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

ENFERMEDAD DE McARDLE (Glucogenosis tipo V)

DESCRIPCIÓN: Consiste en una deficiencia congénita de la enzima miofosforilasa alfa 1,4, que interviene en la degradación del glucógeno en ácido láctico. El glucógeno termina por acumularse en los músculos, aunque la actividad de la enzima sea normal en el hígado y músculo liso. Suele comenzar en la juventud (20 años) aunque los pacientes refieren mala tolerancia al ejercicio físico desde la infancia.

SÍNTOMAS: Puede ser muy similar a la glucogenosis tipo VII, al caracterizarse por debilidad y calambres temporales del músculo esquelético durante el ejercicio. El desarrollo mental es normal. Se puede presentar como fatiga muscular o debilidad muy leve, debilidad progresiva de inicio muy tardía (+ 50 años), debilidad moderada congénita (desde el nacimiento) o miopatía infantil fatal en los primeros meses por problemas respiratorios. Clínicamente pueden presentarse niveles altos de mioglobina en orina, rotura de fibras musculares y dolor muscular continuo. El diagnóstico definitivo requiere la detección de la actividad enzimática del músculo o estudio molecular del ADN. El pronóstico es regular o bueno. El tratamiento incluye la evitación del ejercicio físico exagerado y una dieta rica en proteínas, que aumenta la resistencia muscular, y la tolerancia al ejercicio mejora añadiendo glucosa o fructosa a la dieta.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis
www.glucogenosis.org
Teléfono 675629685 / correo-e: amhernan@ual.es