



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 242/3836 - LA OTRA CARA DE LAS ENFERMEDADES RARAS

A. Luiña Madera<sup>a</sup>, R. Villoslada Muñiz<sup>a</sup>, N. González García<sup>b</sup>, G. del Río González<sup>c</sup>, D. Carbajal Pérez<sup>c</sup> y N. Núñez Barros<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Las Vegas. Avilés. Asturias. <sup>b</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Magdalena. Avilés. Asturias. <sup>c</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Pravia. Avilés. Asturias.

### Resumen

**Descripción del caso:** Valoración en domicilio de mujer de 40 años por dolor intenso en trapecio y brazo superior izquierdo desencadenado al elevar el brazo, de horas de evolución. Desde entonces impotencia funcional creciente, mareo intenso y episodio sincopal secundario a dolor. A nuestra llegada nerviosa, llorosa. Antecedentes: enfermedad de McArdle diagnosticada a los 26 años (a raíz de diagnóstico de un familiar), hipertensión arterial, dislipemia, hipotiroidismo, asma bronquial alérgico.

**Exploración y pruebas complementarias:** Posición antiálgica, brazo flexionado y pegado al cuerpo, contractura muscular en trapecio, con debilidad en ambas manos por dolor, manteniendo dedos en garra en mano izquierda, que consigue extender con lentitud. Edema en mano y antebrazo izquierdo. Resto anodino, con reflejos osteotendinosos resto de extremidades normales. Se remite a Urgencias hospitalarias, constatan elevación de CPK 11,320, sin deterioro de la función renal y subluxación hombro izquierdo, por lo que se ingresa para fluidoterapia y control de función renal, así como analgesia. Resto de pruebas normales, incluido electrocardiograma.

**Juicio clínico:** Enfermedad McArdle.

**Diagnóstico diferencial:** Reacción vagal secundaria a dolor, luxación hombro. Polimiositis, déficit de carnitina palmitil transferasa, miopatías metabólicas.

**Comentario final:** Enfermedad de McArdle con baja incidencia, secundaria a defecto en la enzima miofosforilasa, impidiendo el correcto metabolismo muscular. Provoca limitación para actividad física, calambres musculares, y ocasionalmente fracaso renal agudo secundario a mioglobulinuria. Herencia autosómica recesiva. Diagnóstico por estudio histológico, clínica y/o antecedentes familiares. Nuestra paciente fue un diagnóstico tardío, lo que provocó múltiples consultas sin haber puesto la pista sobre la etiología real. Tras el diagnóstico de la enfermedad, importante limitación para el desarrollo de su actividad diaria, tanto laboral como personal, derivó en un síndrome ansioso-depresivo. Sin duda es difícil alcanzar el diagnóstico de una enfermedad tan poco prevalente, aunque el hecho de consultas reiteradas sobre síntomas similares pueden alertarnos, y hacernos indagar también en los antecedentes familiares. Finalmente la evolución de este episodio fue satisfactorio, solicitándose nueva valoración del grado de incapacidad. Actualmente tratamiento analgésico y antidepresivo bajo control del médico de atención primaria.

### Bibliografía

1. López Martín A, García-Estaño Candela J, García Pérez B. Enfermedad de McArdle: descripción de cuatro hermanos con déficit de miofosforilasa. Anales Medicina Interna. 2001;18:136-8.

**Palabras clave:** Miopatía. Enfermedades raras.