

# Fracaso renal agudo en la enfermedad de McArdle

R. MARCEN, R. MATESANZ, C. QUEREDA, L. ORTE, A. RODRIGUEZ \* y J. ORTUÑO

Servicio de Nefrología. Servicio de Neurofisiología \*  
Centro Ramón y Cajal. Madrid.

## RESUMEN

Un enfermo de 24 años, que previamente había sido diagnosticado de enfermedad de McArdle, presentó insuficiencia renal aguda después de ejercicio intenso. A su ingreso, los niveles séricos de mioglobina y enzimas musculares estaban muy altos. Se observó en determinaciones seriadas un descenso paralelo en la fase anúrica pero no había correlación entre ellas. La función renal se recuperó y la mioglobina sérica volvió a los niveles normales, las enzimas musculares permanecían elevadas meses más tarde.

**Palabras clave:** Enfermedad de McArdle. Mioglobina. Rabdomiolisis.

## SUMMARY

A 24 years old patient, previously diagnosed of McArdle's disease, suffered acute renal failure following intensive physical exercise. On admission, the serum levels of myoglobin and muscle enzymes were very high. Serial determinations, performed for the first time in this disease, showed a parallel decrease during the anuric phase but no relationship between them. The patient recovered normal renal function within thirty days and serum myoglobin returned to the normal level but muscle enzymes levels remained abnormally high four months later.

**Key words:** McArdle's disease. Myoglobin. Rhabdomyolysis.

## INTRODUCCION

La enfermedad de McArdle es un cuadro clínico poco frecuente, caracterizado por intolerancia al ejercicio, calambres musculares y mioglobinuria. La alteración bioquímica específica es una deficiencia total o parcial de miofosforilasa, enzima que cataliza el desdoblamiento del glucógeno a glucosa-1-fosfato<sup>1,2</sup>. Se han descrito previamente en esta enfermedad episodios de fracaso renal agudo mioglobinúrico<sup>3-5</sup>. Nosotros presentamos un nuevo caso en el que se determinó la mioglobina sérica de forma seriada.

## CASO CLINICO

Un varón de 24 años de edad ingresó en el hospital por anuria. Dos días antes del ingreso, después de un ejercicio intenso (correr 100 metros), presentó pérdida brusca de fuerza en piernas y caída al suelo. Posteriormente comenzó con molestias en espalda y muslos con dificultad para la deambulación, náuseas, vómitos, emisión de orina oscura y oliguria progresiva. En sus antecedentes había estado bien hasta los 12 años en que co-

menzó a presentar episodios de pérdida de fuerza muscular en las extremidades inferiores desencadenados por el ejercicio. En 1970 ingresó en otro hospital y fue diagnosticado de enfermedad de McArdle. La respuesta del lactato al ejercicio durante la isquemia fue negativa, no se objetivó aumento de ácido láctico y el electromiograma en reposo fue normal. La biopsia muscular mostró depósitos PAS positivos en el sarcolema muscular, el contenido de glucógeno fue de 3,5 g/kg. de peso neto y no se detectó actividad de fosforilasa.

En la historia familiar, su padre y su hermano padecían síntomas similares. No había consanguinidad entre los padres.

A la exploración era un varón asténico, en buen estado general. Afebril, PA 120/70 mmHg, pulso 90. Los músculos de la espalda eran dolorosos y presentaba una disminución de fuerza en las extremidades inferiores. El resto de la exploración fue normal.

Los resultados analíticos fueron los siguientes: Hb. 16,6 g/dl., Hto. 44,7 %, leucocitos 11.600 mm<sup>3</sup> con fórmula normal. Urea sérica 156 mg/dl., creatinina 2,6 mg/dl., sodio 130 mEq/l., potasio 5 mEq/l., cloro 91 mEq/l., bicarbonato 16,6 mEq/l., glucosa 117 mg/dl., fósforo 7,7 mg/dl., calcio 8,5 mg/dl., ácido úrico 15 mg/dl. Proteínas totales 7,6 g/dl., CPK 70.000 U/l. (normal 0-150 U/l.), LDH 8.812 U/l. (normal 150-450 U/l.), GPT 362 U/l. (normal hasta 40 U/l.), aldolasa 44 U/l. (normal 0,5-3,1 ui/l.), fosfatasa alcalina 66 U/l. (normal 60-250 U/l.). La orina era de color oscuro, densidad 1.010, pH 6; proteínas 6 g/l., glucosa negativa; el test de la ortotoluidina fue positivo; el sedimento con-

tenía 3-4 hematíes y de 4-6 leucocitos por campo. Se determinó la mioglobina sérica por radioinmunoensayo usando un Kit comercial (Sorin Biomédica), y fue 4.410 ng/ml. (normal 8-80 ng/ml.). Los estudios radiológicos de tórax y abdomen fueron normales. El electrocardiograma fue normal.

El enfermo permaneció anúrico durante los primeros 8 días del ingreso y se le realizaron dos diálisis peritoneales en los días segundo y octavo.

Las actividades enzimáticas y la mioglobina sérica descendieron rápidamente. Un mes después de su admisión la urea y la creatinina sérica eran normales, pero persistían elevados algunos enzimas: CPK 444 U/l., mioglobina 84 ng/ml. (Fig. 1).

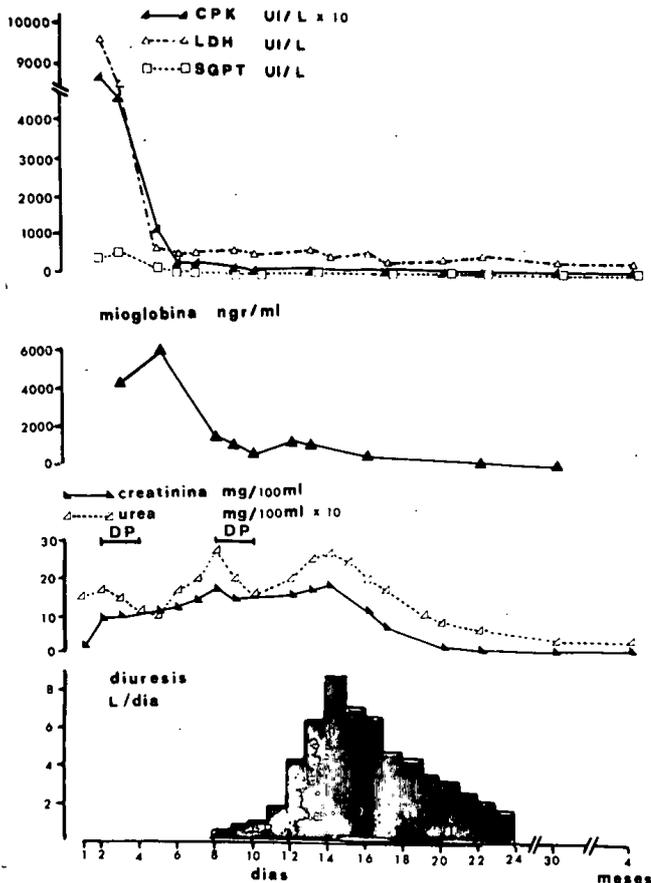


Fig. 1.—Curso clínico del enfermo. PD = Diálisis peritoneal

### DISCUSION

Como en los casos previamente descritos en la enfermedad de McArdle el fracaso renal agudo se produjo después de ejercicio intenso<sup>3,4</sup>. En nuestro caso estaban presentes algunas de las manifestaciones del fracaso renal agudo mioglobinúrico<sup>6</sup>. Había un aumento importante de la creatinina respecto a la urea, una elevación de ácido úrico mayor que en la insuficiencia renal aguda de otra etiología (11,8 ± 1,6 mg/dl.) y un curso clínico favorable. No encontramos sin embargo hipocalcemia en la fase oligúrica ni hipercalcemia en la fase poliúrica como ha sido descrito<sup>3,5,7,8</sup>. Aunque no se determinó mioglobina en orina, la positividad del test de ortotoluidina, en ausencia de hematuria y con elevación de la actividad enzimática, sugiere su presencia.

Los valores iniciales de mioglobina sérica fueron inferiores a los de SCHLESINGER y cols.<sup>9</sup> en dos enfermos con fallo renal agudo mioglobinúrico por virus de herpes

y dentro de los encontrados por DEMOS y cols.<sup>10</sup> en reclutas con rhabdmiolisis sin fallo renal, lo que indicaría que no conocemos el nivel de toxicidad renal y que éste puede variar. El descenso de mioglobina fue paralelo al de las actividades enzimáticas (CPK, LDH, GOT, GPT), pero los niveles normales se alcanzaron antes. En cualquier caso, no hemos podido confirmar la íntima correlación entre mioglobina y enzimas señalada por OLERUP y cols.<sup>11</sup>.

En la enfermedad de McArdle, como en otras condiciones, la rhabdmiolisis es posiblemente debida a una disminución o alteración de la capacidad para utilizar sustratos de energía en el músculo, que se manifiesta por sintomatología clínica, aumento de enzimas musculares, mioglobinemia y mioglobinuria<sup>7</sup>.

La rhabdmiolisis con mioglobinuria y fallo renal agudo ha sido observada en muchas situaciones<sup>3,6,8,12-15</sup>. Se ha estimado en algunas series que el fracaso renal agudo por mioglobina constituye entre el 5-7 % de todos los casos<sup>7,8</sup>.

Se han propuesto varios mecanismos para explicar el fallo renal: obstrucción tubular por proteínas del heme<sup>7</sup>, redistribución o disminución del flujo sanguíneo renal<sup>3,6,7</sup>, toxicidad de la mioglobina y precipitación del ácido úrico en el túbulo asociado con la acción de la mioglobina<sup>7</sup>.

Finalmente, el hecho de que el padre y un hermano presentasen una sintomatología similar al enfermo estudiado sugieren una herencia dominante<sup>16</sup>.

### Bibliografía

1. ROWLAND, L. P.; LOVELACE, R. E.; DCHOTLAND, D. L.; ARAKI, S., y CAMEL, P.: «The clinical diagnosis of McArdle's disease». *Neurology*, 16: 93-100, 1966.
2. FATTAH, S. M.; RUBULIS, A., y FALCON, W. W.: «McArdle's Disease Metabolic studies in a patient and review of the syndrome». *Am. J. Med.*, 48: 693-699, 1970.
3. GRÜNFELD, J. P.; GANEVAL, D.; CHAMARD, J.; FARDEAU, M., y DREYFUS, J. C.: «Acute Renal Failure in McArdle's disease». *N. Engl. J. Med.*, 286: 1.237, 1972.
4. BANK, W. J.; D. MAURO, S.; ROWLAND, L. P.: Renal failure in McArdle's disease. *N. Engl. J. Med.*, 287: 1102, 1972.
5. GROSSMAN, R. A.; HAMILTON, R. W.; MORSE, B. N.; PENN, A. S., y GOLDBERG, M.: «Nontraumatic rhabdomyolysis and acute renal failure». *N. Engl. J. Med.*, 291: 807-811, 1974.
6. HAMILTON, R. W.; GARDNER, L. B.; PENN, A. S., y GOLDBERG, M.: «Acute tubular necrosis caused by exercise-induced myoglobinuria». *Ann. Intern. Med.*, 77: 77-82, 1972.
7. KNOCHEL, J. P.: «Renal injury in muscle disease». In Suki, W. N., y Eknoken, G.: *The Kidney in systemic disease*. John Wiley and Sons Inc., New York, 1976.
8. KOFFLER, A.; FRIEDLER, R. M., y MASSRY, S. G.: «Acute renal failure due to nontraumatic rhabdomyolysis». *Ann. Intern. Med.*, 85: 23-28, 1976.
9. SCHLESINGER, M. J. J.; GANDARA, D., y BENCH, K. G.: «Myoglobinuria associated with herpes group viral infections». *Arch. Intern. Med.*, 138: 422, 1978.
10. DEMOS, M. A.; GITIN, E. L., y KAGEN, L. J.: «Exercise myoglobinemia and acute exertional rhabdomyolysis». *Arch. Intern. Med.*, 134: 669, 1974.
11. OLERUP, J. E.; HOMER, L. D., y CARROLL, H. N.: «Serum myoglobin levels predicted from serum enzyme values». *N. Engl. J. Med.*, 293: 483-485, 1975.
12. ANDERSON, J. H.; SANDERS, C. V., y LARSEN, P.: «Exercise myoglobinuria». *N. Engl. J. Med.*, 290: 632, 1974.
13. SINGHAL, P. C.; CHGH, K. S., y GULATI, D. R.: «Myoglobinuria and renal failure after status epilepticus». *Neurology*, 28: 200-201, 1978.
14. AMSTRONG, J. H.: «Tropical pyomyositis and myoglobinuria». *Arch. Intern. Med.*, 138: 1145-1146, 1978.
15. MAC SEARRAING, E. T. M.; KALLMEYER, J. C., y SCHIFF, H. B.: «Acute Renal Failure in marathon runners». *Nephron.*, 24: 236-240, 1979.
16. CHUI, L. A.; MUNSAT, T. L.: Dominant inheritance of McArdle's syndrome. *Arch. Neurol.* 33: 636-641. 1976.