

- thromboembolism. *Clin Nephrol* 2004;62:162-4.
3. Shaheen K, Alraies MC, Alraies AH, Christie R. Factor V Leiden: how great is the risk of venous thromboembolism? *Cleve Clin J Med* 2012;79:265-72.
  4. Födinger M, Mannhalter C, Pabinger I, Koizar D, Rintelen C, Hörl WH, et al. Resistance to activated protein C (APC): mutation at Arg506 of coagulation factor V and vascular access thrombosis in haemodialysis patients. *Nephrol Dial Transplant* 1996;11:668-72.
  5. Knoll GA, Wells PS, Young D, Perkins SL, Pilkey RM, Clinch JJ, et al. Thrombophilia and the risk for hemodialysis vascular access thrombosis. *J Am Soc Nephrol* 2005;16:1108-14.
  6. Parienti JJ, Thirion M, Mégarbane B, Souweine B, Ouchikhe A, Polito A, et al. Femoral vs jugular venous catheterization and risk of nosocomial events in adults requiring acute renal replacement therapy: a randomized controlled trial. *JAMA* 2008;299:2413-22.
  7. Eleftheriadis T, Antoniadis G, Akritidou A, Kasimatis E, Apostolidis G, Pashalidou S, et al. A case report of recurrent vascular access thrombosis in a hemodialysis patient reveals combined acquired and inherited thrombophilia. *Ther Apher Dial* 2008;12:190-2.

**Ana Llamas-Álvarez<sup>1</sup>, Ricardo Enríquez<sup>2</sup>, Ana E. Sirvent<sup>2</sup>, M. Dolores Redondo-Pachón<sup>2</sup>, Isabel Millán<sup>2</sup>, Alicia Araque<sup>3</sup>, Francisco Amorós<sup>2</sup>**

<sup>1</sup> Servicio de Medicina Intensiva. Hospital General de Elche. Alicante.

<sup>2</sup> Sección de Nefrología. Hospital General de Elche. Alicante.

<sup>3</sup> Centro de Hemodiálisis. ASHDO. Orihuela. Alicante.

**Correspondencia:** Ana Llamas-Álvarez  
Servicio de Medicina Intensiva.  
Hospital General de Elche.  
Camino de la Almazara, s/n. 03202 Alicante.  
llamasalvarez@yahoo.es  
nefro\_elx@gva.es

## Desde un fracaso renal agudo al diagnóstico de la enfermedad de McArdle

*Nefrología* 2013;33(4):605-6

doi:10.3265/Nefrología.pre2013.Feb.11885

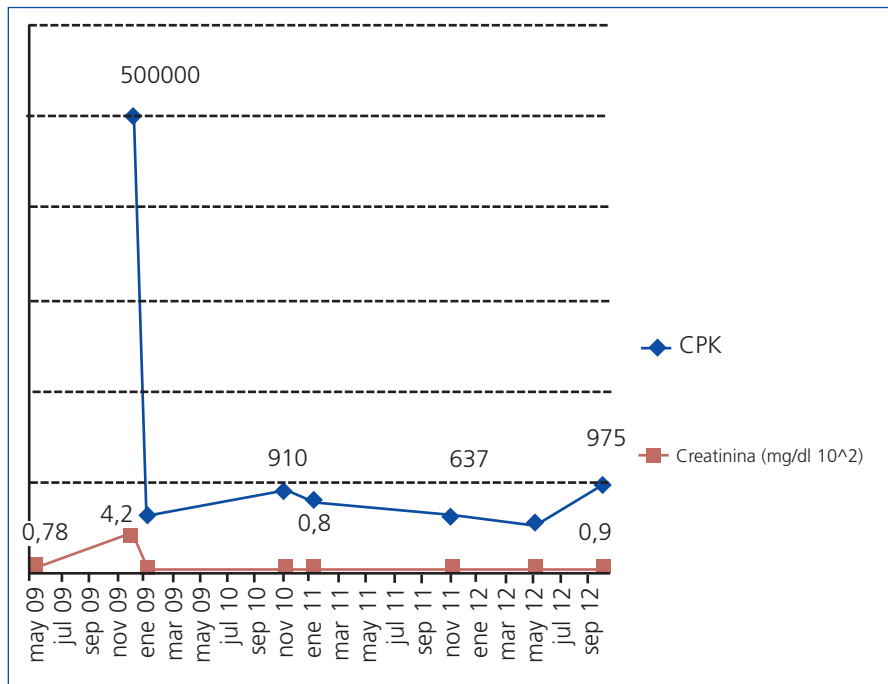
### Sr. Director:

La enfermedad de McArdle o enfermedad tipo V del almacenamiento del glucógeno es una miopatía metabólica hereditaria de carácter autosómico recesivo causada por el déficit total o parcial de una enzima localizada en los músculos esqueléticos, la miofosforilasa. La afectación muscular es constante, siendo menos frecuente la afectación renal.

Presentamos el caso de un varón de 42 años con fracaso renal agudo (FRA) previo (creatinina 4,8 mg/dl) secundario a una rabdomiólisis grave (creatinina fosfocinasa [CPK] 500 000 UI/l) de etiología no clara. Al alta el paciente recuperó su función renal (creatinina 0,8 mg/dl; filtrado glomerular 93 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>) con descenso de los niveles de CPK a 420 UI/l. Refería antecedentes de diabetes mellitus tipo 2 e hipertensión arterial, ambas bien controladas. Comentaba mialgias en extremidades distales desde edades tempranas e intolerancia al ejercicio físico. Durante su seguimiento en consulta, los niveles de CPK seguían elevados y hemos descartado etiologías farmacológicas y tóxicas, entre otras. Decidimos, en conjunto con Neurología, solicitar un estudio electromiográfico, que fue anodino, pero la biopsia muscular reveló la presencia de vacuolas subsarcolémicas e intermiofibrilares con material PAS (ácido peryódico de Schiff) positivo correspondiente a depósitos de glucógeno, y no observó actividad de la enzima miofosforilasa, confirmando el diagnóstico de una miopatía, glucogenosis tipo V. El estudio genético fue positivo para la mutación PYGM T2392C, en estado homocigótico. Se estableció el diagnóstico definitivo de enfermedad de McArdle.

La enfermedad de McArdle es una entidad poco frecuente pero infradiagnosticada, con una prevalencia de 1/167 000<sup>1</sup>. La sintomatología se manifiesta a edades tempranas desde la infancia o la adolescencia, aunque la clínica varía según cada paciente en forma de mialgias, calambres musculares, intolerancia al ejercicio y agotamiento muscular ante el mínimo esfuerzo<sup>1,2</sup>. En ocasiones más de un familiar presenta la misma sintomatología, estableciendo la sospecha clínica, pero es necesario una biopsia muscular y un estudio genético para su confirmación. La afectación renal es infrecuente<sup>2,3</sup>, aunque se han descrito casos de insuficiencia renal crónica por nefropatía tubulointersticial secundaria a reiterados episodios de rabdomiólisis<sup>4</sup>. Algunos autores describen la participación de factores favorecedores, tales como el consumo previo de alcohol y la toma de estatinas<sup>3</sup>. Los pacientes evolucionan con niveles fluctuantes de CPK en sangre, relacionado con el daño y la regeneración muscular. El desarrollo de una rabdomiólisis grave es raro, pero es causante de daño renal por liberación masiva de mioglobina provocando una obstrucción intratubular, necrosis tubular aguda o un deterioro funcional por el descenso del volumen circulante eficaz a consecuencia de la retención de sodio y agua dentro de los miocitos lesionados<sup>2</sup>. La presencia de una actividad residual de la enzima fosforilasa muscular se relaciona con cuadros clínicos leves, mientras que en ausencia de actividad de esta enzima las infecciones y el antecedente de ejercicio físico vigoroso pueden desencadenar una rabdomiólisis más grave<sup>2,3</sup>, como fue el caso de nuestro paciente.

El tratamiento general está enfocado a mejorar la calidad de vida de estos pacientes adaptando su actividad diaria a través de entrenamiento, fisioterapia e ingesta de glucosa, justo antes del ejercicio, consiguiendo una adaptación biológica a la enfermedad de McArdle<sup>5</sup>. Algunos autores recomiendan la complementación de vitamina B6 y B12, aunque su uso no se ha relacionado con una clara mejoría clínica ni una disminución del riesgo de rabdomiólisis. La



**Figura 1.** Evolución de la creatina fosfocinasa y de la creatinina en plasma. Evolución de la CPK (UI/l) y de la creatinina en plasma (mg/dl) del paciente, durante el período 2009-2012. Para una mejor visualización de ambas gráficas, se han expresado los valores de creatinina en mg/dl x 100. CPK: creatina fosfocinasa.

indicación de un tratamiento renal sustitutivo cumple los mismos criterios que otras entidades de FRA que cursan con rabdomiólisis masiva.

Para concluir, debe establecerse la sospecha de una miopatía metabólica en pacientes jóvenes que presentan una elevación persistente de la CPK asociada a una sintomatología muscular a edades tempranas. Su diagnóstico precoz y recomendaciones basadas en el cambio del estilo de vida de los pacientes evitarán graves consecuencias y repercusiones orgánicas, incluido un FRA secundario a una rabdomiólisis.

**Conflictos de interés**

Los autores declaran que no tienen conflictos de interés potenciales relacionados con los contenidos de este artículo.

- Lucia A, Ruiz J, Santalla A, Nogales-Gadea G, Rubio JC, García-Consuegra I, et al. Genotypic and phenotypic features of McArdle disease: insights from the Spanish national registry. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2012;83:322-8.

- Loupy A, Pouchot J, Hertig A, Bonnard G, Bouvard E, Rondeau E. Massive rhabdomyolysis revealing a McArdle disease. *Rev Med Interne* 2007;28(7):501-3.
- Kranck S, Wacker P, Milliet N, Brünisholz M. One rare case report of acute renal insufficiency in rhabdomyolysis. *Rev Med Suisse Romande* 2002;122(11):539-41.
- McCarron DA, Royer KA, Houghton DC, Bennett WM. Chronic tubulointerstitial nephritis caused by recurrent myoglobinuria. *Arch Intern Med* 1980;140(8):1106-7.
- Quinlivan R, Beynon RJ, Martinuzzi A. Pharmacological and nutritional treatment for McArdle disease (Glycogen Storage Disease type V). *Cochrane Database Syst Rev* 2008;(2):CD003458.

**Oussamah Fikri-Benbrahim<sup>1</sup>, Fátima Cazalla-Cadenas<sup>1</sup>, Alfonso Vadillo-Bemejo<sup>2</sup>**

<sup>1</sup> Sección de Nefrología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro. Alcázar de San Juan, Ciudad Real.

<sup>2</sup> Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro. Alcázar de San Juan, Ciudad Real.

**Correspondencia:** Oussamah Fikri Benbrahim  
Sección de Nefrología.  
Complejo Hospitalario La Mancha-Centro,  
Alcázar de San Juan, Ciudad Real.  
fikrioussamah@yahoo.fr

**Glomerulonefritis aguda en paciente con VHC oculto de novo**

*Nefrología* 2013;33(4):606-7  
doi:10.3265/Nefrologia.pre2013.Jan.11807

**Sr. Director:**

Presentamos el caso de una mujer de 48 años, fumadora, con antecedentes de rinitis alérgica e hiperreactividad bronquial. Intervenido de amigdalectomía, carcinoma basocelular y conización cervical por displasia moderada CIN II, infección por virus del papiloma humano, cervicitis erosiva y metaplasma escamosa. Remitida en julio de 2008 por hematuria indolora persistente durante meses, sin historia de litiasis o infección urinaria. Se confirma microhematuria (30-50 H/C) con 8-15 % de dismorfias sin microalbuminuria (0,15 g proteinuria en orina 24 horas).

La exploración física, monitorización ambulatoria de la presión arterial (MAPA), eco-Doppler renovesimal y angiorresonancia renal resultaron normales. Urología descarta lesiones por cistografía y la citología urinaria resultó negativa para células neoplásicas.

Analítica: se detecta elevación persistente de IgE, IgM (220-400 mg/dl) y ASLO (anticuerpos antiestrepolisina) (330-338 UI/l). Resto de autoinmunidad (crioglobulinas, factor reumatoide, IgA, IgG, C3, C4, anticuerpos antinucleares, anticuerpos anticitoplasma de neutrófilos, anticuerpos antimembrana basal glomerular, proteinograma) y marcadores tumorales, normales. La serología viral, sin embargo, observa negatividad clara para virus de la hepatitis A y B (HBsAg neg, HBsAc +, HBcAc neg) y virus de la inmunodeficiencia humana, pero no así para virus de la hepatitis C (VHC), que resultaba una y otra vez no concluyente o indeterminado (*immunoblot-*