

**Esther M. Canedo Carballeira<sup>a</sup>**  
**Enrique Freire Vila<sup>b</sup>**  
**M. José Carballo Martínez<sup>a</sup>**  
**Aurora de la Iglesia López<sup>b</sup>**

## **Control del embarazo y manejo intraparto en la enfermedad de McArdle**

<sup>a</sup>Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Arquitecto Marcide. El Ferrol. A Coruña. España.

<sup>b</sup>Servicio de Anestesiología, Reanimación y Tratamiento del Dolor. Hospital Arquitecto Marcide. El Ferrol. A Coruña. España.

### **Correspondencia:**

Dra. E.M. Canedo Carballeira.  
Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Arquitecto Marcide.  
Estrada San Pedro-Catabois, s/n. 15405 El Ferrol. A Coruña. España.  
Correo electrónico: Esther.Maria.Canedo.Carballeira@sergas.es

Fecha de recepción: 24/8/2006.

Aceptado para su publicación: 10/10/2007.

---

### *Pregnancy control and management of labor in McArdle's disease*

### **RESUMEN**

Describimos el caso de un embarazo y parto en una mujer afectada de déficit de miofosforilasa muscular (enfermedad de McArdle o glucogenosis tipo V). Es una rara miopatía hereditaria que se caracteriza por síntomas de fatiga y dolor muscular, así como calambres durante el ejercicio intenso y mantenido. Temíamos que el aumento del esfuerzo muscular requerido en el parto podría interferir con el desarrollo normal éste y que fuese necesario realizar una cesárea.

### **PALABRAS CLAVE**

Enfermedad de McArdle. Glucogenosis tipo V. Embarazo. Analgesia epidural.

### **ABSTRACT**

We describe the pregnancy course and labor in a woman with myophosphorylase deficiency

(McArdle's disease or glycogen storage disease type V). McArdle's disease is an uncommon hereditary disorder characterized by symptoms of muscular fatigue and pain, as well as by muscle cramps during heavy and continuous exercise. We feared that the increase in muscular effort during labor might complicate delivery, necessitating cesarean section.

### **KEY WORDS**

McArdle's disease. Glycogen storage disease type V. Pregnancy. Epidural analgesia.

### **INTRODUCCIÓN**

El músculo esquelético utiliza dos fuentes de energía: los ácidos grasos y la glucosa. Las alteraciones en su utilización pueden asociarse a diferentes situaciones clínicas, desde un síndrome doloroso agudo hasta una debilidad muscular progresiva. Las glucogenosis son un grupo de enfermedades en las

308 que existe una acumulación anormal de glucógeno como consecuencia de un déficit enzimático en algún punto del metabolismo intracelular. Se dividen en glucogenosis hepáticas y musculares<sup>1</sup>.

La enfermedad de McArdle es una miopatía de herencia autosómica recesiva asociada al cromosoma 11q13, ocasionada por la deficiencia de miofosforilasa muscular, necesaria para la conversión del glucógeno muscular en lactato durante el ejercicio intenso (glicosis anaeróbica)<sup>2</sup>. El hígado es normal y la ausencia de encefalopatía y cardiopatía se atribuye a la expresión de una isoenzima cerebral. Cursa con cansancio prematuro, intolerancia al ejercicio, mialgias y contracturas musculares. Los síntomas aparecen al realizar dos tipos de ejercicios: esfuerzos breves isométricos, como los pujos, y actividades dinámicas intensas y de corta duración<sup>3</sup>. Algunos pacientes refieren mejoría de sus molestias si disminuyen la velocidad de su actividad o hacen un breve descanso al aparecer el primer síntoma (fenómeno conocido como segunda oportunidad). La mitad de los pacientes presenta rabdomiólisis y mioglobinuria después del ejercicio, y pueden desarrollar fallo renal agudo.

La forma habitual de presentación se da en la segunda década de la vida, aunque la intolerancia al ejercicio comienza en la niñez. Existe una forma infantil fatal en recién nacidos con hipotonía muscular generalizada e insuficiencia respiratoria progresiva<sup>4</sup>.

La mayoría de los pacientes presenta concentraciones elevadas de creatinina en suero y en la prueba de ejercicio isquémico no se produce un incremento del ácido láctico venoso. El electromiograma presenta alteraciones inespecíficas. Las velocidades de conducción motoras y sensitivas son normales. El diagnóstico definitivo se confirma mediante biopsia muscular, al ver vacuolas subsarcolémicas repletas de glucógeno, y en el estudio histoquímico no se encuentra actividad de la fosforilasa.

No es necesario ningún tratamiento específico, salvo evitar el ejercicio intenso. Se puede aumentar la resistencia a la fatiga aportando sustrato al músculo con glucosa oral, inyecciones de glucagón, dietas hiperproteicas, piridoxina; ejercicio aeróbico de mantenimiento para incrementar la capacidad circulatoria, y recientemente con la terapia génica, inyectando adenovirus que contienen ADNc de la miofosforilasa en los mioblastos<sup>2-10</sup>.

## CASO CLÍNICO

Mujer de 25 años, que consulta por dolor e intolerancia al ejercicio de 2 años de evolución, más marcado en miembros inferiores. Sus progenitores y hermano son sanos. La biopsia del músculo deltoides confirmó el diagnóstico de glucogenosis tipo V. Siguió controles periódicos en la unidad de neurología y tratamiento con suplementos de piridoxina.

A los 30 años tuvo su primer embarazo. Fue controlada en la consulta de alto riesgo obstétrico y no presentó complicaciones. No presentaba episodios agudos de su enfermedad; tenía una ganancia ponderal de 13 kg (73 kg y 160 cm de talla) y era normotensa. El estudio preoperatorio, incluido el ecocardiograma, era normal, salvo por trombopenia (72.000 plaquetas/ $\mu$ l). El servicio de hematología diagnosticó, en un primer momento, enfermedad de Bernard-Soulier. Ingresó en la semana 39 + 5 con dinámica regular y una puntuación en la prueba de Bishop de 4. Se realizó un hemograma (85.000 plaquetas/ $\mu$ l); la coagulación era normal y el tiempo de hemorragia de 7 min. La analítica de orina era normal. Por indicación de hematología, se transfundió un *pool* de plaquetas antes de la administración de anestesia epidural. Se aplicó, en sedestación, a nivel L3-L4, primero una dosis de prueba de 3 ml de bupivacaína isobara con vasoconstrictor al 0,175% y 5  $\mu$ g/ml de fentanilo. A los 5 min se repitió una dosis de 5 ml; se obtuvo una analgesia óptima y una buena colaboración materna en los pujos. En ningún momento aparecieron calambres o fatiga muscular. Se realizó amniorrexis artificial intraparto, con líquido claro, y estimulación oxitócica por vía intravenosa (10 U en 500 ml de suero), con monitorización fetal continua. Se hidrató por vía intravenosa con suero glucosado al 5% (60-100 ml/h) como sustrato energético para evitar la aparición de calambres en relación con el esfuerzo muscular. El período de dilatación duró 4 h y el expulsivo, media hora. Se abrevió con ventosa para acortar los pujos y evitar la fatiga muscular. Nació un varón de 2.740 g, una puntuación en la prueba de Apgar 7/9 y un pH arterial de 7,12. Se realizó reanimación de tipo II.

El puerperio cursó sin incidencias. El servicio de hematología clasificó la plaquetopenia como trombopenia idiopática, que se normalizó tras el parto. La valoración neurológica, analítica y de crecimen-

to del recién nacido fue normal hasta la actualidad (3 años de edad).

## DISCUSIÓN

Revisamos la literatura científica y encontramos pocos datos bibliográficos sobre el manejo de estas gestantes. Las mujeres afectadas son sanas, no se altera la fecundidad y el embarazo sigue un curso normal<sup>5</sup>. En el caso de esta paciente nos planteamos si el esfuerzo de los pujos en el expulsivo y el agotamiento que acarrea el trabajo de parto le causarían la clínica propia de la enfermedad: calambres, fatiga y necrosis muscular, con la posibilidad de mioglobinuria y de desarrollar una insuficiencia renal aguda, lo que imposibilitaría el parto normal, por lo que valoramos la posibilidad de realizar una cesárea electiva. Dawson et al<sup>6</sup> describen el caso de 2 hermanas con la miopatía; una de ellas presentó calambres y mioglobinuria posparto. Cochrane y Alderman<sup>7</sup> publicaron un caso clínico en una mujer de 21 años con embarazo de curso normal y parto vaginal exitoso. Concluyeron que la deficiencia de miofosforilasa no afectó a la actividad uterina, por lo que deben intervenir mecanismos compensadores. Durante la gestación, el metabolismo cambia hacia un estado de resistencia a la acción de la insulina, aumentando la energía proveniente del metabolismo lipídico. También aumentan el flujo sanguíneo muscular y el aporte de oxígeno, y los síntomas disminuyen.

Lepoivre et al<sup>8</sup> describen el caso de una paciente con glucogenosis tipo V y una forma hereditaria de miocardiopatía dilatada. Durante sus dos embarazos, la debilidad muscular era invalidante, y la miocardiopatía se acompañó de empeoramiento de la función del ventrículo izquierdo. En las dos ocasiones el parto fue por cesárea; la primera vez con anestesia epidural y la segunda con anestesia general, ambas sin complicaciones.

Desde el punto de vista anestesiológico, es recomendable la valoración previa y tener presente una serie de recomendaciones<sup>8-9</sup>. Deben evitarse la fiebre, la hipertermia y los temblores, por los mecanismos compensatorios y el riesgo de mioglobinuria

con el escalofrío intenso. También se recomienda la administración perioperatoria de dextrosa como sustrato, aunque es necesario titularla para mantener la normoglucemia<sup>10</sup>. Si es posible, no se deben usar torniquetes o registros repetidos y frecuentes de presión arterial, ya que se cree que la atrofia muscular es consecuencia de episodios isquémicos repetidos además de desencadenar calambres<sup>11</sup>.

Respecto a la anestesia general, debe evitarse la utilización de succinilcolina, dado que las fasciculaciones pueden generar calambres, con rabdomiólisis, mioglobinuria e insuficiencia renal. Sin embargo, se ha constatado una respuesta normal a la utilización de otros relajantes musculares no despolarizantes. Es conveniente la monitorización del nivel de bloqueo neuromuscular<sup>9</sup>.

Deben evitarse los halogenados debido a su capacidad depresora neuromuscular, a la disminución del tono y de la actividad uterina, así como a la respuesta a los oxitócicos.

En cuanto a la anestesia locorregional, no se notifican, en la bibliografía revisada, informes en contra de la utilización de este tipo de técnicas anestésicas<sup>8-12</sup>.

## CONCLUSIONES

La enfermedad de McArdle no altera el curso del embarazo ni el desarrollo fetal. Pueden existir complicaciones en el parto, debidas al esfuerzo de los pujos, aunque se presupone una serie de mecanismos compensadores que evitarán la exacerbación de la sintomatología. Se recomienda la administración de dextrosa intraparto, pero titulando sus valores para mantener la normoglucemia. Debe facilitarse la anestesia regional para favorecer el fenómeno de segunda oportunidad en el expulsivo. En caso de cesárea con anestesia general, debe evitarse la succinilcolina por el riesgo de inducir mioglobinuria e insuficiencia renal. En nuestro caso, la dinámica uterina, los pujos maternos y la progresión del trabajo de parto fueron normales. La anestesia epidural resultó una técnica segura y efectiva, disminuyó el estrés fisiológico del parto y facilitó la instrumentación en el período expulsivo.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Mendell JR, Griggs RC. Miopatías hereditarias, metabólicas, endocrinas y tóxicas. En: Isselbacher K, Braunwald E, Wilson J, Martin J, Fauci A, Kasper D, editores. Harrison. Principios de Medicina Interna. 13.<sup>a</sup> ed. Madrid: Interamericana McGraw-Hill 1994. p. 2754-5.
2. Gámez J. Enfermedad de McArdle: una entidad con alta heterogeneidad alélica y con diferentes mecanismos fisiopatológicos implicados. *Neurología*. 2000;15:147-51.
3. Di Mauro S, Servidei S. Disorders of carbohydrate metabolism: glycogen storage diseases. En: Rosenberg RN, Prusiner SB, Di Mauro S, editors. the molecular and genetic basis of neurological disease. Boston: Butterworth-Heinemann; 1997. p. 1078-82
4. El-Schahawi M, Bruno C, Tsujino S, Sarrazin AM, Shanske S, LeRoux MG, Di Mauro S. Sudden infant death syndrome in a family with myophosphorylase deficiency. *Neuromuscul Disord*. 1997;7:81-3.
5. Paech MJ. Enfermedad metabólica y hepática. En: Gambling DR, Douglas J. Anestesia obstétrica y trastornos poco frecuentes. 2.<sup>a</sup> ed. Madrid: Ed. McGraw-Hill; 2000. p. 291-304.
6. Dawson DM, Spong FL, Harrington JF. McArdle's disease: lack of muscle phosphorylase. *Ann Intern Med*. 1968;69:229-35.
7. Cochrane P, Alderman B. Normal pregnancy and successful delivery in myophosphorylase deficiency (McArdle's disease). *J Neurol Neurosurg Psychiatr*. 1973;36:225-7.
8. Lepoivre T, Legendre E, Pinaud M. Anesthesia for cesarean section in a patient with McArdle disease and hereditary dilated cardiomyopathy. *Ann Fr Anesth Reanim*. 2002;21:517-20.
9. Coleman P. McArdle's disease. Problems of anaesthetic management for caesarean section. *Anaesthesia*. 1984;39:784-7.
10. Quinlivan R, Beynon RJ. Pharmacological and nutritional treatment for McArdle's disease (Glycogen Storage Disease type V). *Cochrane Database Syst Rev*. 2004.
11. Sanjurjo E, Laguno M, Bedini JL, Miro O, Grau JM. Prueba de ejercicio con isquemia en el antebrazo. Estandarización y valor diagnóstico en la identificación de la enfermedad de McArdle. *Med Clin (Barc)* 2004;20:761-6.
12. Branda JC, Tumbarello M. Temblores asociados con anestesia peridural en paciente obstétrico. *Rev Esp Anestesiol Reanim*. 1990;37:249.