



# Diagnóstico diferencial entre caminador idiopático en puntas y la enfermedad de McArdle

David Pomarino,\* Juliana Ramírez Llamas\*

*Praxis Pomarino - Hamburgo, Alemania*

## RESUMEN

El caminar en puntillas de pies idiopático se conoce como una condición patológica, en la cual los niños de más de tres años de edad caminan en las puntas de los pies, sin ninguna razón ortopédica o neurológica. La enfermedad de McArdle está descrita como una deficiencia muscular para realizar la glucólisis y entre sus características principales destacan la baja tolerancia al ejercicio, la fatiga y los calambres musculares durante la actividad física, y el fenómeno de «second wind». Este caso clínico presenta un paciente de 10 años de edad diagnosticado como caminador en puntillas de pies, pero con las características fisiológicas de la enfermedad de McArdle. El objetivo de este estudio es presentar ciertos rasgos clínicos, que ayudarán a realizar un diagnóstico diferencial de la enfermedad de McArdle.

Nivel de evidencia: IV

**Palabras clave:** Enfermedad de McArdle, caminadores en puntillas de pies idiopático, características clínicas.  
(Rev Mex Ortop Ped 2017; 1:35-38)

## SUMMARY

Idiopathic toe walking is a pathological gait pattern in which children walk on their tip toes with no orthopedic or neurological reason. McArdle disease is characterized by the inability to break down muscle glycogen. On the main characteristics of McArdle's disease are low exercise tolerance, muscle cramps and fatigue, and the second wind phenomenon. In this case study reports a 10 year old boy diagnosed as Idiopathic toe walker, whom exhibit the physiological features of McArdle disease. The aim of this case study is to present some clinical features of McArdle disease, which can be used to elaborate a differential diagnostic between these two pathological conditions.

Evidence level: IV

**Key words:** McArdle disease, idiopathic toe walking (ITW), clinical characteristics.  
(Rev Mex Ortop Ped 2017; 1:35-38)

## INTRODUCCIÓN

La marcha idiopática en puntas es definida como una marcha patológica, en la cual los niños caminan en las puntas de los pies sin ninguna razón ortopédica o neurológica. En las primeras literaturas encontradas sobre la marcha idiopática en puntas se describe un acortamiento congénito del tendón de Aquiles.<sup>1</sup> Sin embargo, se ha encontrado que muchos pacientes que caminan en punta, pueden modificar su patrón de marcha cuando se les pide, logrando un apoyo del talón cuando caminan.<sup>2</sup>

La enfermedad de McArdle fue descrita por primera vez en 1951, como una deficiencia muscular secundaria a una insuficiencia metabólica para realizar la glucólisis anaerobia,<sup>3-5</sup> y es caracterizada por la baja tolerancia al ejercicio, con aparición de calambres y de fatiga muscular y dolores durante la actividad física. Generalmente estos síntomas disminuyen o desaparecen con el reposo.<sup>3-6</sup>

En la literatura acerca de la enfermedad de McArdle, se encuentran sólo las características fisiológicas asociadas al esfuerzo durante la actividad física, la hipotrofia de la cintura escapular<sup>7</sup> y el fenómeno de segunda entrada o recuperación parcial de intolerancia (second wind), es decir, si el paciente descansa brevemente cuando comienza la mialgia y la rigidez, éste puede continuar el ejercicio durante más tiempo (segunda entrada); sin embargo, existen otras características como el patrón de marcha en puntas, antepié ensanchado y gastrocnemio con orientación proximal.

\* Médico adscrito a Praxis Pomarino. Hamburgo, Alemania.

Este artículo puede ser consultado en versión completa en  
<http://www.medigraphic.com/opediatria>

El objetivo de esta revisión de caso es dar a conocer algunas de las características clínicas de los pacientes con la enfermedad de McArdle, que ayudarán a realizar una diferenciación entre esta condición patológica y la marcha idiopática en puntas.

## CASO CLÍNICO

Paciente de 10 años de edad diagnosticado caminador idiopático en puntas. El patrón se observa desde el comienzo de la deambulación, a los 14 meses de edad, y el patrón de marcha ha permanecido igual; sólo se intensifica en situaciones de cansancio o estrés. El niño presenta un desarrollo neurológico y motor normal.

El paciente presenta dolores generalizados en las piernas, pero no puede localizar un punto concreto, presenta debilidad y fatiga muscular después de un esfuerzo, cansancio durante la actividad física y evita los deportes con frecuencia justificando que se fatiga con mucha facilidad. No se encuentran antecedentes familiares positivos caminadores idiopáticos en punta.

El «test de dar vueltas en el mismo lugar» es positivo desde el primer paso; en el «test de caminar después de dar vueltas» es positivo desde el primer paso; el «test de caminar en los talones» no lo puede realizar; presenta una lordosis lumbar de 45° (tests tomados de «idiopathic toe walking, tests and family predisposition»),<sup>8</sup> y puede pararse en una pierna por cinco segundos bilateralmente. De acuerdo con el test de rango de movimiento articular, presenta 5-0-50 con la rodilla extendida y 10-0-50 con la rodilla flexionada.

En la extremidad inferior se observa que el antepié está ensanchado a la altura de la articulación metatarso falángica (Figuras 1 y 2) y el vientre muscular de los gastrocnemios tienen un acercamiento hacia proximal; en la extremidad superior presenta atrofia de la cintura escapular que se hace más evidente en la porción lateral del músculo tríceps braquial y/o de la porción larga del músculo bíceps braquial (Figura 3). En el tronco se observan las costillas levantadas en la parte superior como con la forma de una campana.

Teniendo en cuenta los hallazgos encontrados se realizó un examen genético (Sanger sequencing DNA test) en el cual dio positivo para la enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo V, también conocida como la enfermedad de McArdle.

## DISCUSIÓN

La enfermedad de McArdle está definida como una enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo

V causada por mutaciones en el gen 11q13,<sup>4,7,9</sup> la cual es de origen autosómico recesivo; no obstante, se han encontrados algunos casos en los que la enfermedad parece ser de tipo autosómica dominante.<sup>3-5</sup>

La enfermedad de McArdle tiene una prevalencia de 1:100,000-1:167,000,<sup>4,9</sup> y aproximadamente el 4% de los pacientes con la enfermedad de McArdle son diagnosticados antes de los 10 años de edad, y el 50% de los casos son diagnosticados entre los 10 y los 30 años. Existe controversia en cuanto a la aparición de los síntomas de la enfermedad de McArdle, pues alguna literatura describe que los síntomas son más evidentes en la edad adulta, identificando como causa que los niños son más activos y por lo cual los músculos están mejor preparados para la demanda de la actividad física;<sup>10</sup> sin embargo, en algunos relatos de casos clínicos se encuentran pacientes que sintieron los síntomas de fatiga muscular y baja tolerancia al ejercicio desde la infancia.<sup>3-5,9,11</sup> También se han descrito casos clínicos con una variante de la enfermedad de McArdle de aparición tardía (después de los 49 años), pero con los mismos signos de intolerancia al ejercicio y calambres musculares.<sup>12,13</sup>

Dentro de los rasgos patológicos se encuentran la baja tolerancia al ejercicio, la fatiga y los calambres durante la actividad física, que generalmente los obligan a interrumpir la actividad. Adicionalmente a la baja tolerancia al ejercicio, la enfermedad de McArdle también está determinada por el fenómeno de «second wind», el cual está descrito en el 100% de los pacientes con esta condición.<sup>9,10</sup>

El fenómeno de «second wind», se define como un fenómeno espontáneo asociado a molestias en los músculos de las piernas y/o aumento de la frecuencia cardiaca durante los primeros 10 minutos del ejercicio, pero después de los primeros 10 minutos de actividad, la fatiga y la frecuencia cardiaca disminuyen mientras la tolerancia al ejercicio aumenta.<sup>3,6,9</sup> Es común que los pacientes con la enfermedad de McArdle, interrumpan la actividad física por unos minutos, en los cuales los síntomas de fatiga disminuyen; pero también se conocen muchos casos de pacientes que prefieren evitar la actividad física por los síntomas que presentan durante los primeros minutos del ejercicio; o casos en los que han desarrollado episodios de mioglobinuria, rabdomiolisis y/o falla renal después del ejercicio.<sup>3,7,9,11</sup>

Este paciente además de reportar que evita la actividad física, se fatiga con facilidad durante el ejercicio. Adicionalmente, presenta otras características, como son el antepié ensanchado (Figuras 1 y 2), el vientre muscular del músculo gastrocnemio cuya tendencia

es ascender hacia la posición más cefálica, su patrón de marcha es predominantemente en las puntas de los pies.

Según Pomarino, los deambuladores idiopáticos en punta exhiben las siguientes características clínicas: para el tipo I, arrugas sobre el tendón de Aquiles, músculo gastrocnemio con forma de corazón y almonadilla de grasa en la región del antepié; y para el tipo II una predisposición familiar positiva, forma del tendón de Aquiles en forma de «V», e hipertrofia medial del músculo gastrocnemio.<sup>14,15</sup> Sin embargo, este paciente no muestra ninguno de estos signos, aunque la forma del antepié y de los músculos gastrocnemios son diferentes y el patrón de marcha predomina en las puntas de los pies.



**Figuras 1 y 2.** Imágenes del pie derecho e izquierdo respectivamente. Obsérvese el ensanchamiento en la región de antepié.

Entre las características de la extremidad superior de este paciente, se encuentra que los músculos de la cintura escapular están aparentemente atrofiados, y esto se evidencia en la porción lateral del músculo tríceps braquial (Figura 3) y/o de la porción larga del músculo bíceps braquial. Lo cual coincide con la atrofia muscular de la cintura escapular descrita en otros pacientes con la enfermedad de McArdle.<sup>7</sup>

Normalmente para realizar el diagnóstico diferencial de la enfermedad de McArdle, se necesitan una biopsia muscular, exámenes de los niveles de creatina fosfoquinasa (CPK),<sup>4,7,9,13</sup> exámenes de ácido láctico donde éste se encuentra aumentado después del ejercicio,<sup>3,5</sup> exámenes genéticos<sup>4</sup> o un examen de isquemia en el antebrazo.<sup>10</sup> Para este paciente se realizó un examen genético el cual dio positivo para la enfermedad de McArdle.

El fenómeno de «second wind» ha sido comprobado como positivo en el 100% de las personas con McArdle;<sup>9</sup> consecuentemente identificando el fenómeno de «second wind» ayudará al proceso de examen clínico y al proceso de diagnóstico diferencial de la enfermedad.<sup>11</sup> Por lo cual un test de 12 minutos (12 MWT Minute Walk Test) podría ser otra forma de realizar un diagnóstico diferencial entre McArdle y los caminadores en puntillas de pies.

Aunque todavía no se ha encontrado un tratamiento que pueda aliviar los síntomas de la enfermedad de McArdle, se ha comprobado que la actividad física regular, protege los músculos de lesiones durante esos primeros minutos de ejercicio donde la actividad física se hace más difícil.<sup>6</sup> Por lo cual el ejercicio aeróbico, regular y supervisado podría ser una de las soluciones de tratamiento para evitar el desacondicionamiento físico temprano.

La enfermedad de McArdle es una deficiencia asociada con la miofosforilasa y aunque se conocen sus generalidades como son la intolerancia al ejercicio, los dolores y calambres musculares y el fenómeno de «second wind» todavía existen otras características que pueden ayudar a identificar esta entidad y a diferenciarla de otras condiciones.



**Figura 3.**

En esta imagen se puede observar la atrofia de la cintura escapular y especialmente la atrofia de los músculos de la porción lateral del músculo tríceps braquial y/o de la porción larga del músculo bíceps braquial. También se observa asimetría en los brazos durante la abducción lateral.

## Referencias

1. Hall JE, Salter RB, Bhalla SK. Congenital short tendo calcaneus. *J Bone Joint Surg Br.* 1967; 49(4): 695-697.
2. Williams CM, Tinley P, Curtin M. Idiopathic toe walking and sensory processing dysfunction. *J Foot Ankle Res.* 2010; 3: 16.
3. López-Martín A, Baños-Madrid RI, García-Estañ Candela J, García-Pérez B, Pérez-Bautista FJ, Salmerón P. Enfermedad de McArdle: descripción de cuatro hermanos con déficit de miofosforilasa. *An Med Interna.* 2001; 18(3): 32-34.
4. Bollig G. McArdle's disease (glycogen storage disease type V) and anesthesia--a case report and review of the literature. *Paediatr Anaesth.* 2013; 23(9): 817-823.
5. Rosa M, Mohammadi A. Glucogenosis tipo V o enfermedad de McArdle: Reporte de un caso. VIII Congreso Virtual Hispanoamericano de Anatomía Patológica, Octubre 2006.
6. Vissing J, Haller RG. The effect of oral sucrose on exercise tolerance in patients with McArdle's disease. *N Engl J Med.* 2003; 349(26): 2503-2509.
7. Diez-Morondo C, Pantoja-Zarza L, San Millán-Tejado B. Enfermedad de McArdle: presentación de 2 casos clínicos. *Reumatol Clin.* 2016; 12(3): 161-163.
8. Pomarino D, Ramírez-Llamas J, Pomarino A. Idiopathic toe walking: tests and family predisposition. *Foot Ankle Spec.* 2016; 9(4): 301-306.
9. Scalco RS, Chatfield S, Godfrey R, Pattni J, Ellerton C, Beggs A et al. From exercise intolerance to functional improvement: the second wind phenomenon in the identification of McArdle disease. *Arg Neuro-Psiquiatr.* 2014; 72(7): 538-541.
10. Bartram C, Edwards RH, Beynon RJ. McArdle's disease-muscle glycogen phosphorylase deficiency. *Biochim Biophys Acta.* 1995; 1272(1): 1-13.
11. Pérez M, Moran M, Cardona C, Maté-Muñoz JL, Rubio JC, Andreu AL et al. Can patients with McArdle's disease run? *Br J Sports Med.* 2007; 41(1): 53-54.
12. Pourmand R, Sanders DB, Corwin HM. Late-onset McArdle's disease with unusual electromyographic findings. *Arch Neurol.* 1983; 40(6): 374-377.
13. Felice KJ, Schneebaum AB, Jones HR Jr. McArdle's disease with late-onset symptoms: case report and review of the literature. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 1992; 55(5): 407-408.
14. Pomarino D, Kaumkötter R, Klamonn M, Marit S, Schulz G, Töppler K et al. Der habituelle Zehenspitzengang. Schattauer; 2012.
15. Pomarino D, Zörnig L, Meincke P, Rubtsova I. Klassifikation des habituellen Zehenspitzenganges. *Neuropädiatrie in Klinik und Praxis.* 2011; 4: 120-123.

Correspondencia:  
Stefanie Morigeau  
Praxis Pomarino-Rahlstedter  
Bahnhofstr. 9, Hamburgo, Alemania.  
E-mail: info@ptz-pomarino.de