



## CASO CLÍNICO

# Falso diagnóstico de caminador en puntillas de pies; sospecha de enfermedad de McArdle

David Pomarino, Juliana Ramírez Llamas\* y Andrea Pomarino

Departamento de Investigación, Centro de Terapias Praxis Pomarino, Hamburgo, Alemania

Recibido el 28 de abril de 2016; aceptado el 15 de septiembre de 2016

Disponible en Internet el 20 de octubre de 2016

### PALABRAS CLAVE

Enfermedad de McArdle;  
Caminadores idiopáticos en puntillas de pies;  
Características clínicas

### KEYWORDS

McArdle disease;  
Idiopathic toe walking;  
Clinical characteristics

**Resumen** El caminar en puntillas de los pies es una condición patológica en la cual las personas caminan en las puntas de los pies sin presentar ninguna condición ortopédica o neurológica. Se ha encontrado que los caminadores en puntillas de pies presentan diferentes características en los músculos gastrocnemios, el tendón de Aquiles y en el pie. La enfermedad de McArdle es una condición médica autosómica recesiva caracterizada por la baja tolerancia a la actividad física, la atrofia de los músculos de la cintura escapular y, en algunos casos, con episodios de mioglobulinuria después de realizar ejercicio vigoroso. Este reporte explica el caso de una paciente diagnosticada como caminadora idiopática en puntillas de pies, pero con los signos clínicos de la enfermedad de McArdle. Este reporte busca comentar las características clínicas que diferencian a los caminadores idiopáticos en puntillas de pies y a los pacientes con la enfermedad de McArdle.

© 2016 Sociedad Chilena de Ortopedia y Traumatología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

### False diagnosis of idiopathic toe walker (ITW); suspicion of McArdle disease

**Abstract** Idiopathic Toe Walking is a pathological condition in which the gait takes place on the tip toes. ITW is diagnosed on the absent of any orthopedic or neurological condition. The physiological characteristics of the gastrocnemios muscles, the Achilles tendon, and the foot of Idiopathic toe walkers are different to individuals that are not affected by toe walking. McArdle disease is a medical autosomal-recessive condition, characterised by low exercise tolerance, muscular atrophy at the shoulder girdle, and in some cases myoglobinuria episodes have been reported after vigorous physical activities. In this case study we present a patient diagnosed as Idiopathic toe walker, but with the clinical characteristics of McArdle diseases. The aim of

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [juliana@pomarino.de](mailto:juliana@pomarino.de) (J. Ramírez Llamas).

this case study is to present the clinical characteristics that differentiate these two pathological conditions.

© 2016 Sociedad Chilena de Ortopedia y Traumatología. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Introducción

El caminar en puntillas de los pies está definido como una condición médica en la cual los niños mayores de 3 años de edad caminan en las puntas de los pies sin ninguna razón neurológica u ortopédica<sup>1,2</sup>. En algunos casos esta marcha está asociada a un acortamiento del tendón de Aquiles<sup>3</sup>, sin embargo esta no es siempre la causa. También se conoce que los caminadores en puntillas de pies pueden modificar su patrón de marcha, logrando una marcha plantígrada<sup>1,2</sup>.

La deficiencia muscular para realizar la glucólisis anaerobia (enfermedad de McArdle) es una condición caracterizada por la intolerancia al ejercicio que se evidencia por la aparición de calambres o fatiga muscular, síntomas que disminuyen con el descanso<sup>4-7</sup>.

Aunque en la literatura no está descrito, se han encontrado algunos casos de pacientes con la enfermedad de McArdle que presentan un patrón de marcha en puntillas de pies; sin embargo, no presentan ninguna de las otras características clínicas de las que presentan los caminadores en puntas de pies, descritas por Pomarino<sup>8,9</sup>, tales como Aquiles en forma de «V» y/o gastrocnemios con forma de corazón.

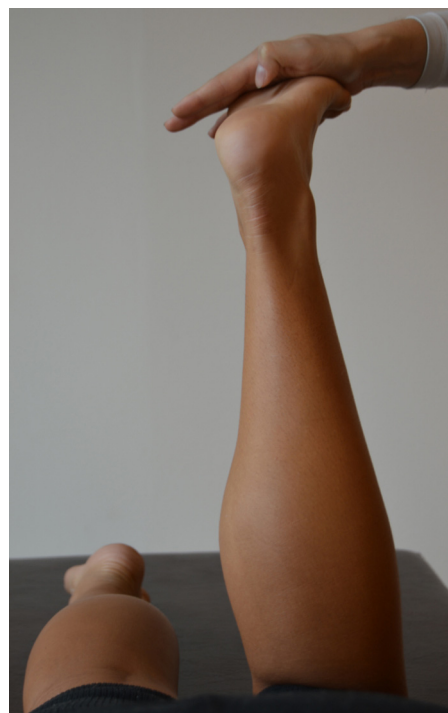
El objetivo de esta revisión de caso clínico es dar a conocer algunas de las características clínicas entre el caminar idiopático en puntillas de pies y la enfermedad de McArdle. De esta forma se podrá tener un diagnóstico especializado más acertado entre estas 2 condiciones patológicas.

## Caso clínico

Paciente de 18 años de edad diagnosticada como caminadora idiopática en puntillas de pies. La paciente reporta que camina en puntas de pies desde el inicio de la ambulación, con un desarrollo neurológico y motor normal. El patrón de marcha en puntas de pies estaba presente aproximadamente en el 70% del tiempo y se exacerba con el cansancio.

Durante un examen físico la paciente presenta dolores en las rodillas y en la zona lumbar. En algunas ocasiones los dolores son generalizados en todo el cuerpo, sin poder especificar el punto de dolor. En la extremidad inferior presenta hipertrofia del músculo gastrocnemio, observándose que el vientre muscular está desplazado hacia arriba (en dirección proximal) (fig. 1); según el test de Silverskiold presenta un rango de movimiento articular de tobillo de 0° de flexión con la rodilla extendida y 5° de flexión con la rodilla flexionada de forma bilateral. Además presenta las características de un pie cavo y ante-pie ensanchado a la altura de la articulación metatarso falángica (fig. 2).

En la extremidad superior muestra un deltoides con forma normal, pero una aparente atrofia de la porción lateral del



**Figura 1** Se encuentra una hipertrofia del músculo gastrocnemio con tendencia hacia proximal. En los pacientes que caminan en puntillas de pies es común encontrar que presentan una hipertrofia medial o el músculo gastrocnemio presenta forma de corazón.

músculo tríceps braquial (figs. 3 y 4) y/o de la porción larga del músculo bíceps braquial (fig. 5). Adicionalmente presenta mioclonías en las manos.



**Figura 2** El antepié se encuentra ensanchado a la altura de la articulación metatarso-falángica. Esta es una característica común de los pacientes que caminan en puntillas de pies.



**Figura 3** Porción posterior del brazo. Al realizar abducción del hombro se encuentra una atrofia aparente de la porción lateral del músculo tríceps braquial de forma bilateral.



**Figura 4** Porción posterior del brazo. Al realizar abducción del hombro se encuentra una atrofia aparente de la porción lateral del músculo tríceps braquial de forma bilateral.

«El test de dar vueltas en el mismo lugar» es positivo desde el tercer paso; el «test de caminar después de dar vueltas» es positivo desde el tercer paso; el «test de caminar en los talones» es negativo, siendo esto posible para la paciente, pero con diferentes compensaciones, como hiperextensión de la rodilla y flexión del tronco (test tomados de *Idiopathic Toe walking, tests and family predisposition 1*). La paciente niega antecedentes familiares de caminadores en puntillas de pies o con la enfermedad de McArdle.

La paciente reporta situaciones de cansancio durante actividades físicas como caminar, correr y levantar pesas. Por lo tanto, son actividades que suele evitar. Adicionalmente reporta que al realizar este tipo de actividades presenta fatiga y debilidad, por lo cual las actividades siempre son interrumpidas y al siguiente día de la actividad física presenta dolores musculares generalizados, fatiga muscular y rigidez muscular en los músculos gastrocnemios. Adicionalmente, describe incapacidad para terminar cualquier prueba que requiera algún tipo de esfuerzo cardiaco, debido a la fatiga muscular que se presentan entre los primeros 10 min del ejercicio.

A pesar de la intolerancia para la actividad física, la paciente realiza entrenamientos de alto rendimiento como nadadora. Ella nada de 3 a 4 h diarias, dependiendo del entrenamiento del día. Existen rutinas de entrenamiento de 3 h o 2 entrenamientos de 2 h al día. Cada entrenamiento está diseñado para entrenar tanto la velocidad como la resistencia física. La paciente no reporta tener ningún tipo de

molestia durante los entrenamientos que son en el agua; no obstante, en los entrenamientos que son en el gimnasio, que incluyen levantamiento de pesas, la paciente los realiza con bajo peso y pocas repeticiones (6 series de 10 repeticiones) debido a las molestias en los miembros superiores al levantar pesas.

## Discusión

La enfermedad de McArdle fue descrita por primera vez en 1951 como un síndrome o enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo v, causado por mutaciones autosómicas recesivas situadas en el gen 11q13<sup>6,10,11</sup>. Sin embargo, también se conocen casos de familias en las cuales la enfermedad parece ser autosómica dominante<sup>4,11,12</sup>.

Aproximadamente el 4% de los casos son diagnosticados antes de los 10 años de edad, y el 50% de los casos son diagnosticados entre los 10 y 30 años de edad<sup>7,11</sup>, teniendo una prevalencia estimada de 1:100.000-1:167.000<sup>6,11</sup>.

Dentro de sus características clínicas se describen intolerancia al ejercicio o a la actividad física, fatiga, calambres musculares y dolores por debajo de la rodilla durante el ejercicio, signos que desaparecen con el descanso por algunos minutos. Adicionalmente a la intolerancia al ejercicio, una de las características principales de la enfermedad de McArdle, es la presencia del fenómeno de *second wind*, el cual se caracteriza por fatiga muscular que aparece durante los primeros minutos de la actividad física, pero desaparece o se hace más tolerable después de los primeros 10 min del ejercicio, y tanto la frecuencia cardíaca como el esfuerzo percibido disminuyen<sup>5-7</sup>, lo que permite a las personas afectadas con la enfermedad de McArdle continuar con la actividad física. Este fenómeno se describe en el 100% de los pacientes con la enfermedad de McArdle<sup>6,13</sup>.

El fenómeno de *second wind* en los pacientes con la enfermedad de McArdle está dado por el cambio en los sistemas que proveen energía para la contracción muscular. En condiciones normales, durante los primeros minutos del ejercicio moderado se utilizan los depósitos de glucógeno para generar energía, y después de 5 a 10 min se activa el sistema de los lípidos, lo que permite continuar con la actividad física. En los pacientes afectados por la enfermedad de McArdle la glucogénesis no se realiza apropiadamente, lo cual resulta en calambres y fatiga muscular durante los primeros minutos de la actividad física, por este motivo les resulta difícil continuar con la actividad física. Una vez que se activa el sistema de los lípidos los músculos tienen la energía para continuar con el ejercicio; este es el fenómeno conocido como *second wind*<sup>6,7</sup>.

Existen diferentes formas de diagnosticar la enfermedad de McArdle. Algunos miden los niveles de la creatinquinasa<sup>6,10,11</sup>, otros los niveles de ácido láctico después de la actividad física<sup>4,12</sup>, existen test genéticos<sup>11</sup> y el test de isquemia en el antebrazo<sup>7</sup>. Sin embargo, la identificación del fenómeno de *second wind* ayudará a obtener un diagnóstico diferencial, ya que es un fenómeno positivo en el 100% de los pacientes con la enfermedad de McArdle<sup>6</sup>. Por medio de la identificación del cansancio y los dolores generalizados durante la actividad física, con aparición posterior del fenómeno de *second wind* y la atrofia muscular de la cintura escapular, fue posible diagnosticar la enfer-



**Figura 5** Porción anterior del brazo en abducción. Al realizar abducción del hombro se encuentra una atrofia aparente de la porción larga del músculo bíceps braquial.

medad de McArdle sin necesidad de utilizar otros exámenes diagnósticos.

Sin embargo, existen otras características fisiológicas que no han sido descritas aún en pacientes con la enfermedad de McArdle. Nuestra paciente demuestra todos los signos de la enfermedad de McArdle, como son intolerancia al ejercicio, episodios de fatiga durante cualquier actividad física que no sea acuática y dolores musculares que disminuyen con el reposo. Sin embargo, también presenta un patrón de marcha en puntillas de pies desde el comienzo de la de ambulación que se exacerba con la fatiga muscular.

De acuerdo con la clasificación de caminadores idiopáticos en puntillas de pies según Pomarino, los pacientes afectados con esta condición presentan las siguientes características clínicas: para el tipo I arrugas sobre el tendón de Aquiles, músculo gastrocnemio con forma de corazón y almohadilla 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>8,9</sup>. Sin embargo, la paciente solo presenta una hipertrofia del músculo gastrocnemio (fig. 1), ensanchamiento del antepié a la altura de la articulación metatarsofalángica (fig. 2) y pie cavo. En esta paciente no se encuentra ninguna de las características físicas que identifican en los caminadores en puntillas de pies. En la extremidad superior se identifican algunos signos clínicos que no exhiben los caminadores en puntillas de pies, como es la aparente atrofia de la porción lateral del músculo tríceps braquial (figs. 3 y 4) y porción larga del músculo bíceps braquial (fig. 5) (se observa que el deltoides presenta una forma normal con un descenso inmediato y brusco de la musculatura del brazo) y las manos presentan mioclonías.

Con respecto a la tolerancia al ejercicio, se conoce que los pacientes con la enfermedad de McArdle tienen una tolerancia baja al ejercicio<sup>4-7,12</sup>; sin embargo, con el entrenamiento periódico su condición física puede mejorar y los síntomas de fatiga pueden disminuir, mientras mejoran su tolerancia al ejercicio<sup>6,13</sup>. Intuitivamente esta paciente ha venido realizando un tipo de entrenamiento aeróbico durante los últimos años, y aunque no existe evidencia de los valores de su frecuencia cardíaca durante los entrenamientos, la paciente no reporta ningún tipo de molestia durante o después de los entrenamientos, mientras estos sean aeróbicos y acuáticos. Este no es el primer caso que se reporta

de un nadador de alto rendimiento con la enfermedad de McArdle<sup>14</sup>.

El fallo renal también ha sido reportado como una complicación de la enfermedad de McArdle, generalmente ocasionado por episodios de ejercicio vigoroso<sup>4,7,11</sup>. En el 50% de los pacientes con la enfermedad de McArdle se han reportado episodios de mioglobinuria y fallo renal seguido por rhabdomiólisis (27% de los pacientes)<sup>11</sup> después de episodios de ejercicio vigoroso; sin embargo, nuestra paciente no ha reportado ningún episodio de fallo renal o cambios en el color de la orina, a pesar de las exigencias físicas de los entrenamientos.

Aunque la paciente reporta algunos signos y síntomas clínicos de los caminadores idiopáticos en puntillas de pies, se puede encontrar que los signos principales pertenecen a la enfermedad de McArdle, por lo que este artículo busca aclarar mediante observaciones clínicas las diferencias y similitudes que pueden existir entre los caminadores en puntillas de pies y los pacientes con la enfermedad de McArdle. Teniendo en cuenta las características físicas de los pacientes que caminan en puntas de pies y de los pacientes con la enfermedad de McArdle se puede elaborar un diagnóstico diferencial más adecuado, y así mismo se podrá establecer un plan de tratamiento efectivo, sin tener que someterlos a exámenes genéticos costosos y dolorosos.

## Responsabilidades éticas

**Protección de personas y animales.** Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki.

**Confidencialidad de los datos.** Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado.** Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

1. Pomarino D, Ramírez-Llamas J, Pomarino A. Idiopathic toe walking, test and family predisposition. *Foot & Ankle Specialist.* 2016;9:301-6.
2. Williams C, Tinley P, Curtin M. Idiopathic toe walking and sensory processing dysfunction. *J Foot Ankle Res.* 2010;3:16.
3. Levine MS. Congenital short tendon calcaneus. Report of a family. *Am J Dis Child.* 1973;125:858-9.
4. Lopez Martin A, Baños Madrid RI, García-Estañ Candela J, García Perez B, Pérez Bautiste FJ, Salmerón P. Enfermedad de McArdle: descripción de cuatro hermanos con el déficit de miofosforilasa. *An Med Interna.* 2001;18:136-8.

5. Vissing J, Haller RG. The effect of oral sucrose on exercise tolerance in patients with McArdle's disease. *N Engl J Med*. 2003;349:2503-9.
6. Siciliani Scalco R, 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. *Arq Neuropsiquiatr*. 2014;72:538-41.
7. Bartram C, Edwards R, Beynon R. McArdle's disease-muscle glycogen phosphorylase deficiency. *Biochim Biophys Acta*. 1995;1272:1-13.
8. Pomarino D, Kaumkötter R, Klamonn M, Marit S, Schulz G, Töppler K, et al. Der habituelle zehenspitzenengang. *Schattauer*. 2012.
9. Pomarino D, Zörnig L, Meincke P. Rubtsova klassifikation des habituellen zehenspitzenanges. *Neuropadiatrie in Klinik und praxis*. 2011:S120-3.
10. Diez Morrondo C, Pantoja Zarza L, San Millán Tejado B. Enfermedad de McArdle: presentación de 2 casos clínicos. *Reumatología Clínica*. 2015.
11. Bollig G. McArdle's disease (glycogen storage disease type V) and anesthesia—case report and review of the literature. *Pediatr Anesth*. 2013;23:817-23.
12. Rosa M, Mohammadi A. Glucogenosis tipo v o enfermedad de McArdle: reporte de un caso. VIII Congreso Virtual Hispanoamericano de Anatomía Patológica, octubre 2006.
13. Perez M, Moran M, Cardona C, Maté-Muñoz JL, Robio JC, Andreu AL, et al. Can patients with McArdle's disease run? *Br J Sports Med*. 2007;41:53-4.
14. Mc Millan MA, Hallworth MJ, Doyle D, Briggs JD, Junor BJ. Acute renal failure due McArdle's disease. *Ren Fail*. 1989;11:23-5.