



**Biblioteca  
Cochrane**

Base de Datos **Cochrane** de Revisiones Sistemáticas

## Tratamiento farmacológico y nutricional para la enfermedad de McArdle (enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo V) (Revisión)

Quinlivan R, Martinuzzi A, Schoser B

Quinlivan R, Martinuzzi A, Schoser B.

Pharmacological and nutritional treatment for McArdle disease (Glycogen Storage Disease type V)

(Tratamiento farmacológico y nutricional para la enfermedad de McArdle (enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo V)).

*Cochrane Database of Systematic Reviews* 2014, Issue 11. Art. No.: CD003458.

DOI: [10.1002/14651858.CD003458.pub5](https://doi.org/10.1002/14651858.CD003458.pub5).

[www.cochranelibrary.com/es](http://www.cochranelibrary.com/es)

Tratamiento farmacológico y nutricional para la enfermedad de McArdle (enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo V) (Revisión)

Copyright © 2014 The Cochrane Collaboration. Publicada por John Wiley & Sons, Ltd.

**WILEY**

[Revisión de intervención]

# Tratamiento farmacológico y nutricional para la enfermedad de McArdle (enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo V)

Rosaline Quinlivan<sup>1</sup>, Andrea Martinuzzi<sup>2</sup>, Benedikt Schoser<sup>3</sup>

<sup>1</sup>MRC Centre for Neuromuscular Diseases and Dubowitz Neuromuscular Centre, UCL Institute of Neurology and National Hospital for Neurology and Neurosurgery and Great Ormond Street, London, UK. <sup>2</sup>The Conegliano-Pieve Research Centre, Medea Scientific Institute, Conegliano, Italy. <sup>3</sup>Department of Neurology, Friedrich-Baur Institute Ludwig-Maximilians University Munich, D-80336 Munich, Germany

**Contacto:** Rosaline Quinlivan, MRC Centre for Neuromuscular Diseases and Dubowitz Neuromuscular Centre, UCL Institute of Neurology and National Hospital for Neurology and Neurosurgery and Great Ormond Street, PO Box 114, London, WC1B 3BN, UK. [r.quinlivan@ucl.ac.uk](mailto:r.quinlivan@ucl.ac.uk).

**Grupo Editorial:** Grupo Cochrane Neuromuscular.

**Estado y fecha de publicación:** Nueva búsqueda de estudios y actualización de contenidos (sin cambios en las conclusiones), publicada en el número 11, 2014.

**Referencia:** Quinlivan R, Martinuzzi A, Schoser B. Pharmacological and nutritional treatment for McArdle disease (Glycogen Storage Disease type V) (Tratamiento farmacológico y nutricional para la enfermedad de McArdle (enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo V)). *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2014, Issue 11. Art. No.: CD003458. DOI: [10.1002/14651858.CD003458.pub5](https://doi.org/10.1002/14651858.CD003458.pub5).

Copyright © 2014 The Cochrane Collaboration. Publicada por John Wiley & Sons, Ltd.

## RESUMEN

### Antecedentes

La enfermedad de McArdle (Enfermedad del Almacenamiento de Glucógeno tipo V) es causada por la ausencia de fosforilasa muscular que provoca intolerancia al ejercicio, rabdomiolisis por mioglobinuria e insuficiencia renal aguda. Ésta es una actualización de una revisión publicada por primera vez en 2004.

### Objetivos

Revisar sistemáticamente la evidencia de los ensayos controlados aleatorizados (ECA) de los tratamientos farmacológicos o nutricionales para mejorar el rendimiento del ejercicio y la calidad de vida en la enfermedad de McArdle.

### Métodos de búsqueda

Se realizaron búsquedas en el Registro Especializado del Grupo Cochrane de Enfermedades Neuromusculares (Cochrane Neuromuscular Disease Group), CENTRAL, MEDLINE y EMBASE el 11 de agosto de 2014.

### Criterios de selección

Se incluyeron ECA (incluyendo estudios cruzados [cross-over]) y cuasi ECA. Se incluyeron en la discusión ensayos abiertos sin cegamiento y estudios de pacientes individuales. Las intervenciones incluían cualquier agente farmacológico o suplemento nutricional. Las medidas de resultado primarias incluían cualquier evaluación objetiva de la resistencia al ejercicio (por ejemplo, la capacidad aeróbica (VO<sub>2</sub>) máxima, la velocidad al caminar, la fuerza o la potencia muscular y la fatigabilidad). Las medidas de resultado secundarias incluían cambios metabólicos (como reducción de la creatinquinasa en plasma y reducción de la frecuencia de mioglobinuria), las medidas subjetivas (incluida las puntuaciones de la calidad de vida y los índices de discapacidad) y los eventos adversos graves.

### Obtención y análisis de los datos

Tres autores de la revisión verificaron los títulos y los resúmenes identificados mediante la búsqueda y revisaron los manuscritos. Dos autores de la revisión evaluaron de forma independiente el riesgo de sesgo de los estudios pertinentes, con comentarios de un tercer autor. Dos autores extrajeron los datos en un formulario especialmente diseñado.

## Resultados principales

Se identificaron 31 estudios y 13 cumplieron los criterios de inclusión. Se describieron los ensayos que no fueron elegibles para la revisión en la Discusión. Los estudios incluidos comprendían un total de 85 participantes, pero el número en cada ensayo individual era pequeño; el ensayo de tratamiento más grande incluía a 19 participantes y el estudio más pequeño incluía sólo a un participante. No hubo ningún beneficio con: D-ribosa, glucagón, verapamilo, vitamina B<sub>6</sub>, aminoácidos orales de cadena ramificada, dantroleno sódico, creatina en alta dosis y ramipril. Se encontró un beneficio subjetivo mínimo con una dosis baja de creatina y ramipril sólo para los pacientes con un polimorfismo conocido como el fenotipo de la enzima convertidora de angiotensina (ECA) D/D. Una dieta rica en carbohidratos dio como resultado un mejor rendimiento en el ejercicio en comparación con una dieta rica en proteínas. Dos estudios de la sacarosa oral administrada en diferentes momentos y en diferentes cantidades antes del ejercicio mostraron una mejora en el rendimiento del ejercicio. Cuatro estudios informaron efectos adversos. La ribosa oral causaba diarrea y síntomas que sugerían hipoglucemia, como mareos ligeros y hambre. En un estudio, los aminoácidos de cadena ramificada causaron un deterioro de los resultados funcionales. Se informó de que el dantroleno causaba varios efectos adversos, como cansancio, somnolencia, mareos y debilidad muscular. La creatina en dosis bajas (60 mg/kg/día) no causó efectos secundarios, pero la creatina en dosis altas (150 mg/kg/día) empeoró los síntomas de la mialgia.

## Conclusiones de los autores

Aunque hubo evidencia de baja calidad de la mejora de algunos parámetros con la creatina, la sacarosa oral, el ramipril y una dieta rica en carbohidratos, ninguna fue lo suficientemente fuerte como para indicar un beneficio clínico significativo.

## RESUMEN EN TÉRMINOS SENCILLOS

### Tratamiento farmacológico y nutricional para la enfermedad de McArdle

#### Pregunta de la revisión

Se revisó la evidencia sobre los efectos de los tratamientos farmacológicos y nutricionales para la enfermedad de McArdle.

#### Antecedentes

La enfermedad de McArdle (también conocida como enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo V) es un trastorno que afecta al metabolismo muscular. La condición es causada por la falta de una enzima llamada fosforilasa muscular. Esto resulta en una incapacidad de descomponer los almacenes de "combustible" de glucógeno. La enfermedad de McArdle provoca dolor y fatiga con el ejercicio vigoroso. A veces, se desarrolla un daño muscular severo y ocasionalmente esto resulta en una insuficiencia renal reversible aguda.

#### Características de los estudios

Después de una amplia búsqueda, se identificaron 13 estudios aleatorizados que incluían a 85 participantes con la enfermedad de McArdle. Ésta es una actualización de una revisión publicada por primera vez en 2004. No se encontraron nuevos ensayos en esta actualización.

#### Resultados clave y calidad de la evidencia

La revisión no encontró ningún beneficio en comparación con el placebo con los siguientes tratamientos: D-ribosa, glucagón, verapamilo, vitamina B<sub>6</sub>, aminoácidos orales de cadena ramificada, dantroleno sódico, creatina en alta dosis y ramipril. La creatina y el ramipril en dosis bajas produjeron un beneficio mínimo para los pacientes que también tienen el fenotipo de la enzima convertidora de angiotensina D/D (ECA). Tomar suplementos de creatina en dosis bajas tuvo un beneficio menor al mejorar la tolerancia al ejercicio en un pequeño número de pacientes con la enfermedad. Tomar una bebida azucarada antes del ejercicio vigoroso planificado puede mejorar el rendimiento, pero este tratamiento no es práctico para la vida diaria. Una dieta rica en hidratos de carbono puede ser más beneficiosa que una dieta rica en proteínas. En cuatro estudios se informaron los efectos adversos. La ribosa oral causaba síntomas que sugerían un bajo nivel de azúcar en la sangre, como mareos, hambre y diarrea. Un estudio de aminoácidos de cadena ramificada resultó en un deterioro de los participantes. Se informó de que el dantroleno causaba una serie de efectos secundarios como cansancio, somnolencia, mareos y debilidad muscular. La creatina en dosis bajas (60 mg/kg/día) no causó ningún efecto secundario, pero la creatina en dosis altas (150 mg/kg/día) empeoró los síntomas de dolor muscular. La calidad de estos estudios fue baja debido al reducido número de participantes; el mayor número de un ensayo fue 19 y uno de ellos tuvo sólo un participante.

La evidencia está actualizada hasta agosto de 2014.