

XXXII REUNIÓ
ANUAL DE LA
SOCIETAT CATALANA
DE NEFROLOGIA

2 i 3 de Juny de 2016
Gran Hotel Rey Don Jaime
(Castelldefels)

IV TROBADA DE
RESIDENTS DE
NEFROLOGIA DE
CATALUNYA

1 de Juny de 2016
Hospital Universitari de Bellvitge
(L' Hospitalet de Llobregat)

www.socane.cat

SCN
SOCIETAT CATALANA DE NEFROLOGIA

Bellvitge
Hospital Universitari



Fracaso renal agudo secundario a miopatía metabólica: más allá de la enfermedad de McArdle

Jacqueline del Carpio, Patricia Lescano, Pamela Chang, Cynthia Mercado, Silvia Benito, Víctor Lopez, Ricardo Rojas, Yolanda Arce, José Ballarín, Jordi Bover
Fundació Puigvert, IIB Sant Pau, RedinRen, Barcelona

INTRODUCCION: La rabdomiólisis es una causa importante de fracaso renal agudo. Su etiología es diversa, desde los síndromes de aplastamiento a los menos frecuentes (i.e. por ejercicio intenso en corredores de maratón). **CASO CLÍNICO:** Varón de 35 años, consumidor ocasional de cocaína, con historia desde la infancia de mialgias relacionadas con el ejercicio. Ingresó por deposiciones líquidas y fiebre. Al examen físico destacaban signos de deshidratación leve, PA 110/70mmHg y T°38°C. La analítica sanguínea mostró leucocitosis (17000x10E9/L), creatinina=343µmol/L (basal 70µmol/L), AST=5685U/L, LDH=4600U/L, CK=233640U/L y K=5,1mmol/L. Bioquímica de orina: FeNa=4.6%, mioglobina>1200000µg/L (N=<50). Tóxicos negativos. Radiografía torácica con condensación (estreptococo+). Frotis nasal positivo para gripe A. Ante fracaso renal agudo (AKIN3) secundario a rabdomiólisis se inició sueroterapia intensiva, incluyendo bicarbonato, asociado a oseltamivir, antibiótico y hemodiálisis por anuria persistente. Ante sospecha de miopatía congénita, probablemente enfermedad de McArdle, se realizó estudio genético, identificándose mutación en heterocigosis del gen de la carnitin-palmitoil-transferasa-II, pendiente de completar secuenciación y confirmación diagnóstica. **DISCUSIÓN y CONCLUSIONES:** Las miopatías metabólicas son trastornos de la producción de energía muscular que provocan disfunción del músculo esquelético. Las miopatías relacionadas con ejercicio comprenden un grupo de enfermedades musculares con sintomatología inducida por situaciones de gran demanda energética, siendo la más frecuente la enfermedad de McArdle. Por otra parte, el déficit de carnitin-palmitoil-transferasa-II es un raro trastorno del transporte mitocondrial de ácidos grasos de cadena larga, de herencia autosómica recesiva y amplia variabilidad clínica. El diagnóstico definitivo se realiza con estudio genético. En nuestro paciente, en ausencia de consumo actual de cocaína, la neumonía estreptocócica y la gripe A pudieran haber sido no sólo la causa (también descrita) sino el agravante de la rabdomiólisis masiva (demostrada además por gammagrafía ósea), pues la literatura refiere como poco frecuente la liberación severa de mioglobina en esta patología. El paciente normalizó progresivamente la función renal.