

NO VEO BIEN, SE ME CIERRAN LOS OJOS.

Autores: (1) Crespo González, S.; (1) Quijano Reventun, D.; (3) Cuesta Pérez-Camino, A. ;(1) Pérez Bol, R. ;(1) Velázquez Álvarez, J. (1) Médico de EAP; (3) Médico SUAP.

INTRODUCCIÓN

La oftalmoplejía crónica progresiva externa pertenece al grupo de las enfermedades mitocondriales, sus manifestaciones se inician en la juventud y progresa durante un período de 5 a 15 años, se caracteriza por ptosis bilateral, oftalmoplejía, debilidad e intolerancia al ejercicio.

DESCRIPCIÓN

Mujer de 36 años con antecedentes de migraña. Refiere historia de unos 9 años de evolución, de ptosis palpebral, posteriormente debilidad en extremidades superiores e inferiores, disfagia ocasional en los últimos 4 años y visión doble en el último año.

Exploración neurológica: ptosis bilateral, oculoparesia con leve estrabismo divergente, limitación de los movimientos oculares, parálisis de ambos rectos internos y debilidad de los externos. Reflejos, marcha y fuerza normales.

Pruebas complementarias: anticuerpos anti-receptor de acetilcolina y antineuronales negativos, resonancia craneal y electromiograma negativos. Biopsia muscular y extracción de ADN mitocondrial.

Diagnóstico: Disfunción mitocondrial con déficit de coenzima Q10. Oftalmoplejía externa progresiva crónica.

Tratamiento: coenzima Q10, L-carnitina y vitamina B12.

Diagnóstico diferencial: Miastenia gravis.



ESTRATEGIA PRÁCTICA DE ACTUACIÓN

El primer síntoma de presentación es la ptosis, a menudo pasa inadvertida hasta que la caída del párpado produce un defecto del campo visual. El diagnóstico se confirma mediante biopsia de tejido muscular. Tratamiento: vitamina C, E, tiamina, riboflavina, L-carnitina, coenzima Q10 y cirugía correctora de la ptosis, pero aún no hay una terapéutica curativa. Las enfermedades mitocondriales presentan gran heterogeneidad genética y clínica, dada su baja frecuencia, son poco conocidas entre los médicos, siendo ésta la razón de los diagnósticos tardíos, lo cual impone conocer sus posibles manifestaciones y las alteraciones metabólicas que se les asocian, para poderlas diagnosticar tempranamente

PALABRAS CLAVE

Ptosis palpebral. Oftalmoplejía externa progresiva crónica.

BIBLIOGRAFÍA

1. Jiménez-Caballero PE, Serviá M, Cabeza CI, Marsal-Alonso C, Álvarez-Tejerina A. Oftalmoplejía externa progresiva crónica: manifestaciones clínicas y electromiográficas en una serie de casos. Rev Neurol 2006;43:724-728.
2. Rubio González T, Verdecia Jarque M. Las enfermedades mitocondriales: un reto para las Ciencias Médicas. MEDISAN 2004;8(1):43-50.