



# 109 . Miopatías con Afectación Ocular

Antonio Pérez Rueda. R2.  
Oftalmología.  
C. H. Torrecárdenas (Almería)

# MIOPATÍAS CON AFECTACIÓN OCULAR.

1. Miastenia gravis
2. Distrofia miotónica
3. Oftalmoplejía externa progresiva crónica
4. Síndrome de Eaton-Lambert

# I. MIASTENIA GRAVIS

La miastenia grave es una enfermedad autoinmunitaria en la que los anticuerpos intervienen en la lesión y la destrucción de los receptores de acetilcolina en el músculo estriado pero no del músculo cardiaco ni músculo involuntario.

## Subtipos:

1. Ocular
2. Bulbar
3. Generalizada

# MIASTENIA SISTÉMICA

- Presentación: Mujer de 30 años con ptosis y diplopia acompañada de debilidad y fatiga que aumenta al final del día, por infección o estrés.



# MIASTENIA SISTÉMICA

- **Signos:**

- **Periféricos:**

- Debilidad de las extremidades en zona proximal
- Atrofia miopática permanente

- **Faciales:**

- Falta de expresión y ptosis

- **Bulbares:**

- Disfagia, disartria, dificultad al deglutir

- **Respiratorios:**

- Dificultad para respirar

# MIASTENIA SISTÉMICA

- **Pruebas:**

- Prueba del edofronio
- Concentraciones elevadas del anticuerpo antirreceptor de Acetilcolina
- TC o RM: timoma (10%)

- **Tratamiento:**

- Fármacos anticolinesterasa
- Corticoides
- Inmunosupresores
- Plasmaféresis
- Ig i.v.
- Timectomía

# MIASTENIA OCULAR:

## Ptosis:

1. Bilateral, asimétrica, insidiosa
2. Peor al final del día
3. Empeora con la mirada forzada hacia arriba
4. Prueba del hielo positiva (2 minutos)

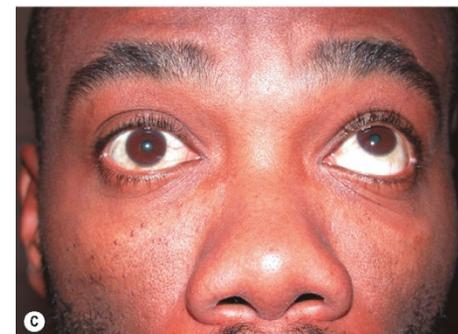
## Diplopia:

1. Vertical
2. Oftalmoplejía pseudointernuclear

Movimientos nistagmoideos

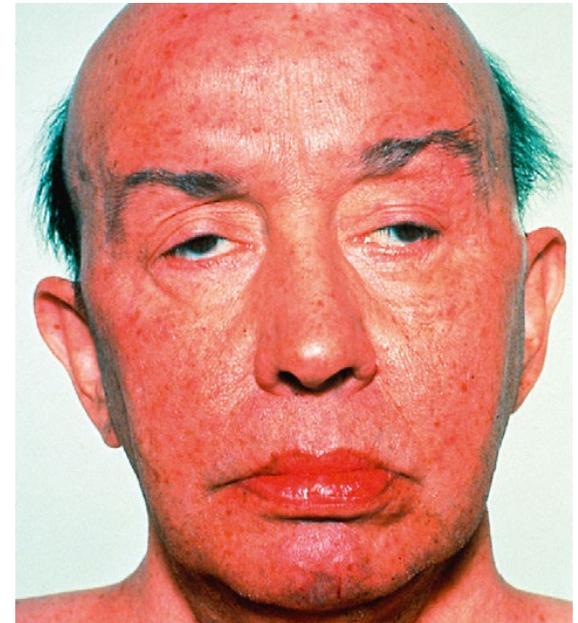


# PRUEBA DEL EDOFRONIO



## 2. DISTROFIA MIOTÓNICA

- Definición: retraso de la relajación muscular al cesar un esfuerzo voluntario.
- Tipos:
  - **DMI o clásica:** gen *DMPK*
  - **DM2:** gen *ZNF6*



# DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO I

- AD
- **Fenómeno de la anticipación** (más precoz y más grave)
- **Signos:**
  - Periféricos: atrofia y debilidad muscular, dificultar para liberar la prensión
  - Centrales: Expresión facial triste, mejillas hundidas y habla titubeante
  - Otros: calvicie frontal, hipogonadismo...
- **Pruebas:**
  - EMG con potenciales miotónicos y miopáticos.
  - CK elevada

# MANIFESTACIONES OFTALMOLÓGICAS

- Ptosis
- Catarata precoz
- Infrecuentes:
  - Oftalmoplejía externa
  - Disociación pupilar luz-cerca
  - Retinopatía pigmentaria leve
  - Atrofia óptica bilateral
  - PIO baja

# 3. OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA CRÓNICA (OEPC)

PTOSIS + INMOVILIDAD OCULAR BILATERAL PROGRESIVA

- Aislado
- Asociado a:
  - *Síndrome de Kearns-Sayre*
  - *Distrofia oculofaríngea.*

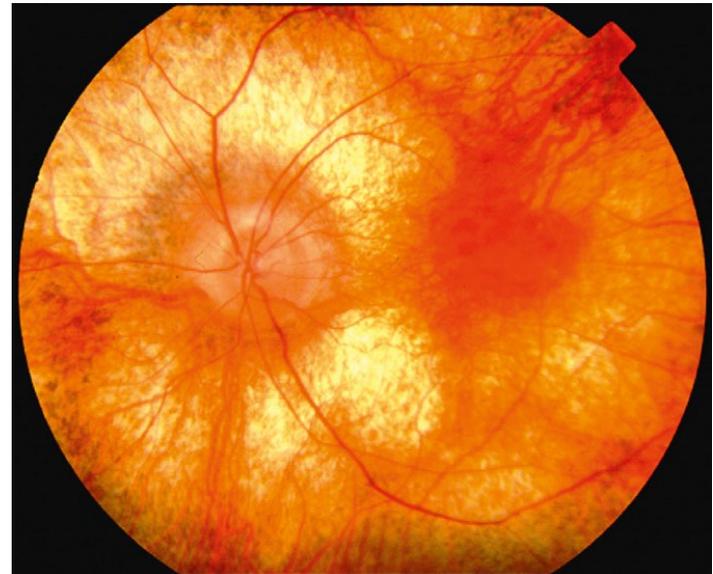
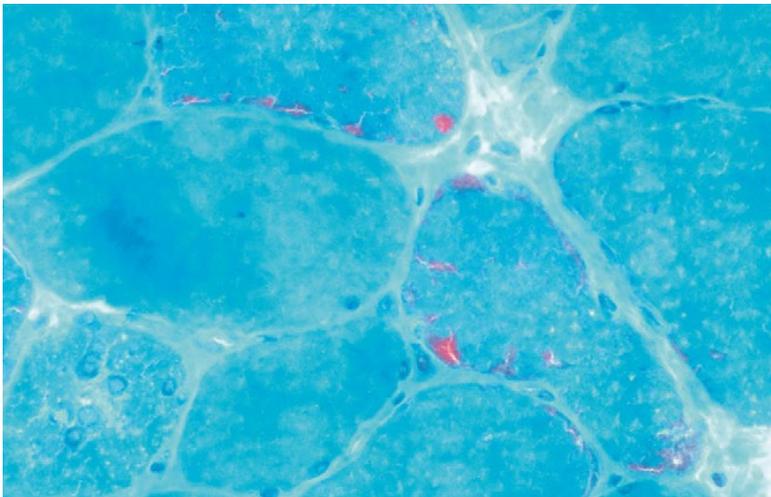
# Signos:

- Ptosis bilateral y asimétrica
- Oftalmoplejía externa bilateral y simétrica
- Rara diplopia
- Dificultad para leer



# Síndrome de Kearns-Sayre

- Enfermedad mitocondrial
- Histología: «fibras rojas rasgadas» por acumulación intramuscular de mitocondrias anormales
- Signos:
  - Ataxia cerebelosa
  - Bloqueo cardíaco
  - Fatiga y debilidad muscular proximal
  - Sordera, diabetes, talla baja, nefropatía, demencia
  - FONDO DE OJO: **aspecto macular en “sal y pimienta”**, retinitis pigmentosa típica, atrofia coroidea
- Diagnóstico:
  - Aumento de las proteínas en LCR
  - ECG alterado



# *Distrofia oculofaríngea*

- AD
- Debilidad de los músculos faríngeos
- Atrofia temporal
- Ptosis bilateral + Oftalmoplejía externa progresiva

# 4. Síndrome miasténico de Eaton-Lambert

Trastorno autoinmunitario de la unión neuromuscular asociado con frecuencia a un **carcinoma bronquial microcítico subyacente**.

- Síndrome miasténico
- Ptosis + Diplopía

# BIBLIOGRAFÍA:

- *Kanski*. Oftalmología clínica, un enfoque sistemático. Brad Browling.
- Oftalmología pediátrica y estrabismo. *Los Requisitos en Oftalmología*. Kenneth W. Wright. Peter H. Spiegel.