



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

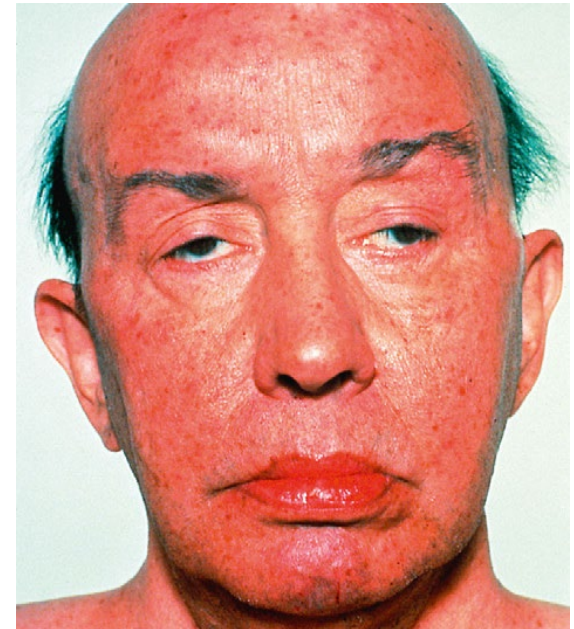


PRUEBA DEL EDOFRONIO



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.*

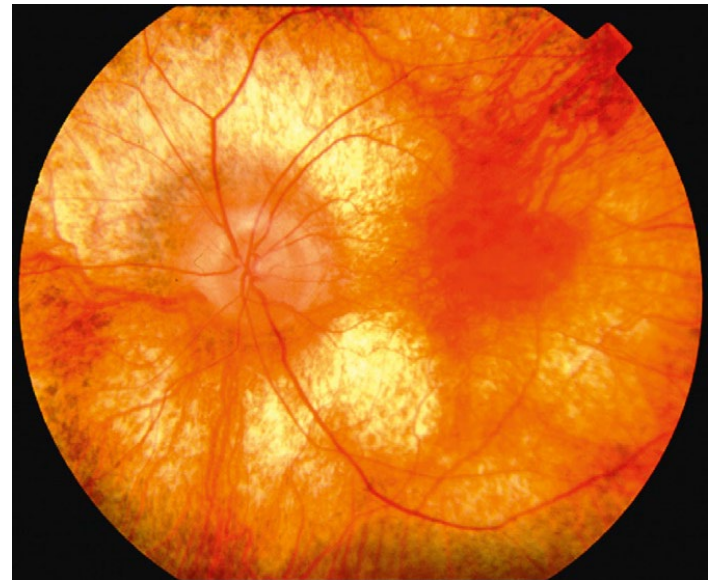
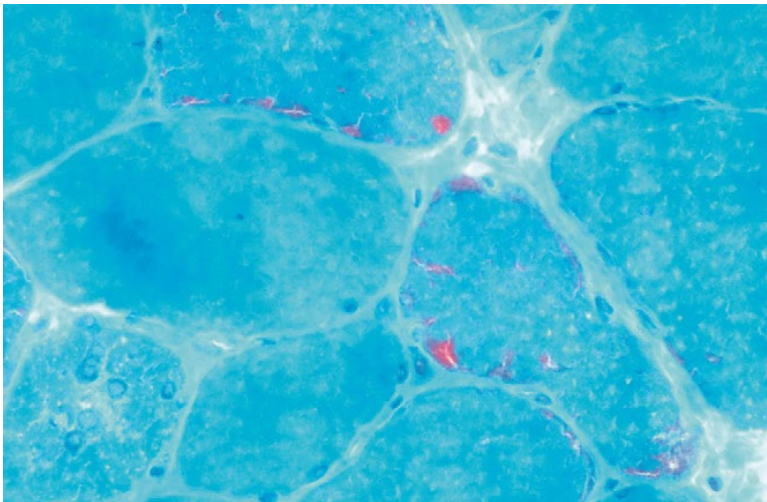
Signos:

- 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.