



Neurology perspectives



18135 - OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA CRÓNICA (CPEO) Y POLIMIOSITIS: INUSUAL CASO DE SÍNDROME DE SOLAPAMIENTO

Valverde Mata, N.; Constantino Silva, A.B.; Macías Sedas, P.; Rebollo Lavado, B.; Parejo Olivera, A.; Mesa Hernández, M.; Ceberino Muñoz, D.; Querol Pascual, M.R.; Gómez Baquero, M.J.

Servicio de Neurología. Hospital Infanta Cristina.

Resumen

Objetivos: Los trastornos mitocondriales engloban a un grupo de enfermedades causadas por defectos moleculares en los genes involucrados en la biosíntesis del ADN mitocondrial (ADNmit). La oftalmoplejía externa progresiva crónica (CPEO) es una de sus manifestaciones, asociada frecuentemente a otros trastornos sistémicos. Se caracteriza por oftalmoplejía, ptosis bilateral y en ocasiones, compromiso de los músculos bulbares y de las extremidades. Presentamos el caso de una paciente con CPEO en la cual fue imprescindible la realización de biopsia para el diagnóstico, tras estudio genético negativo.

Material y métodos: Descripción de un caso clínico y revisión de la bibliografía.

Resultados: Mujer de 65 años valorada por cuadro progresivo de oftalmoparesia, ptosis palpebral e inestabilidad de la marcha, sin alteración en la voz o deglución. Progresivamente presenta diplopía en la visión cercana, fatigabilidad en hombros y debilidad proximal en miembros inferiores, con dificultad para levantarse de la silla. Inicia tratamiento por sospecha de miastenia *gravis* generalizada, sin mejoría. Se solicita estudio genético, con resultado negativo. En el electromiograma, datos sugestivos de miopatía, por lo que se propone biopsia muscular. Los resultados sugieren miopatía mitocondrial tipo CPEO con infiltrados inflamatorios compatibles con polimiositis, todo ello en probable relación con síndrome de solapamiento añadido al cuadro mitocondrial. El estudio posterior de ADNmit demuestra delecciones múltiples y una depleción del 36,5% del ADN mitocondrial.

Conclusión: Las patologías a nivel mitocondrial presentan gran heterogeneidad fenotípica, haciendo esencial el diagnóstico diferencial con otras enfermedades. En ocasiones, es necesaria una biopsia que ponga de manifiesto alteraciones estructurales o enzimáticas a nivel del tejido muscular.