



## 19268 - Afectación muscular ocular externa progresiva y miopatía mitocondrial: a propósito de dos casos

González Antón, D.; Cantador Pavón, E.; Martín Llorente, C.; Novillo López, M.; Ruiz López, C.; Barcenilla López, M.; Fabia Polo, L.; Arribas Ballesteros, B.; de la Cruz Fernández, N.; Cordero Sánchez, C.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón.

### Resumen

**Objetivos:** Las miopatías mitocondriales constituyen un conjunto heterogéneo de enfermedades, diferenciándose en dos grupos en base a la afectación de la musculatura ocular externa. Presentamos dos casos describiendo sintomatología, hallazgos electromiográficos y anatomo-patológicos.

**Material y métodos:** Anamnesis, exploración y pruebas complementarias.

**Resultados:** Mujer de 27 años, con mayor debilidad tras proceso infeccioso con rabdomiolisis, ptosis bilateral progresiva y oftalmoparesia grave crónica. Mujer de 40 años, acude por ptosis bilateral progresiva crónica. A la exploración presentan voz nasal, facies miopática con diparesia facial, ptosis bilateral y debilidad para la flexoextensión cervical, siendo la afectación de la musculatura ocular externa casi completa en el primer caso; mientras que en el segundo únicamente hay una limitación parcial para la abducción del ojo derecho. En EMG hallazgos de miopatía difusa. En la primera biopsia, las técnicas para enzimas oxidativas resultan patológicas, destacando en la técnica combinada COX/SDH un 35% de fibras COX negativas. En la segunda, las técnicas oxidativas revelan que las fibras “rojo rasgadas” hipertiñen para SDH y hay un 20% de fibras COX negativas. Esto sugiere un defecto en la cadena oxidativa, confirmándose con el estudio genético posterior delección única en el ADNmt en la primera paciente y múltiples delaciones del ADNmt, produciendo déficit de timidina quinasa 2 en la segunda.

**Conclusión:** Ante un paciente con afectación muscular ocular externa progresiva, es preciso considerar la miopatía mitocondrial, ya que el EMG es inespecífico. Se precisa de estudio anatomo-patológico y genético para el correcto diagnóstico y tratamiento dirigido.