



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 242/490 - MIOPATÍA MITOCONDRIAL A PARTIR DE UNA PTOSIS PALPEBRAL

T. Flores Lunar<sup>a</sup>, M. Ramírez Reyes<sup>b</sup>, M. Miguel Abanto<sup>c</sup>, J. González Orodea<sup>c</sup>, Á. Fernández Huergo<sup>a</sup> y V. Pérez Aradas<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cuzco. Fuenlabrada. Madrid. <sup>b</sup>Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cuzco. Fuenlabrada. Madrid. <sup>c</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Cuzco. Fuenlabrada. Madrid. <sup>d</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Panaderas. Fuenlabrada. Madrid.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 36 años. Acude por ptosis palpebral bilateral de años de evolución.

**Antecedentes:** no alergias. Colon irritable. No antecedentes familiares. Presenta parpados caídos objetivados en fotos desde adolescencia. A los 16 años se realizó cirugía correctiva, sin mejoría. Desde hace 4 años presenta progresión de la ptosis. Refiere poca fuerza en las manos, desde siempre. No debilidad, no clínica bulbar, no disfagia. Dada la sintomatología se deriva a Neurología.

**Exploración y pruebas complementarias:** Ptosis palpebral bilateral no fatigable, peor en ojo derecho. Paresia de ambos rectos internos de predominio izquierdo (no diplopía, aunque nota que no ve bien con miradas laterales) Limitación a la supravversión bilateral. Leve disfonía aunque es su voz habitual. Resto sin alteraciones. Resonancia magnética cerebral con disminución de calibre de musculatura extrínseca ocular. Electromiograma: potenciales de unidad motora en músculo tibial anterior derecho de pequeño tamaño compatible con miopatía. Biopsia muscular: Se identifican fibras rojas rotas con acúmulos de basófilos subsarcolemales y fibras necróticas con miofagocitosis.

**Juicio clínico:** Miopatía mitocondrial.

**Diagnóstico diferencial:** Oftalmoplejia de graves, distrofia muscular, miastenia gravis, síndrome de Kearns-Sayre, ofatolmoplejia crónica progresiva externa.

**Comentario final:** Las enfermedades mitocondriales son enfermedades raras, pero no infrecuentes en atención primaria. Su diagnóstico es complejo, ya que pueden presentarse a cualquier edad, con cualquier síntoma y afectar a cualquier órgano. Los principales síntomas son debilidad muscular e intolerancia al ejercicio. Son enfermedades progresivas y multisistémicas. El 20% de ellas se detectan en edad adulta, donde tienen un curso más insidioso y progresión lenta. Para el diagnóstico es principal la historia clínica pero es la biopsia muscular el arma definitiva para el diagnóstico de estos trastornos, la presencia de fibras rojo rotas en microscopio óptico es sugerente de trastorno de la membrana mitocondrial interna. El diagnóstico facilita el consejo genético por la posibilidad de familiares afectados.

### Bibliografía

1. Gamero EJ, Gamero E. Enfermedades mitocondriales. Med Fam Andal. 2012;13(3).
2. Haas RH, Parikh S, Falk MJ, Saneto RP, Wolf NI, Darin N, et al. Enfermedad mitocondrial: abordaje práctico para los médicos de atención primaria. Pediatrics (ed esp). 2007;64:321-8.

**Palabras clave:** Ptosis palpebral. Miopatía mitocondrial.