

# Oftalmoparesia extrínseca progresiva. A propósito de un caso

Ramón Luis,<sup>1</sup> Martínez Ricardo,<sup>2</sup> Otero Motolá Camilo<sup>3</sup>

## RESUMEN

En el Centro Internacional de Salud (CIS) La Pradera, Centro Docente, ingresó un paciente de 14 años de edad, portador de ptosis palpebral bilateral y parálisis para la mirada vertical superior que se hace evidente ya desde los primeros meses de nacido, sin acompañarse de otras manifestaciones clínicas. Ante la posibilidad de una enfermedad mitocondrial a forma de una oftalmoparesia extrínseca progresiva, se realiza estudio ultramicroscópico de músculo (pectoral mayor derecho), así como estudios REDOX en sangre, exámenes que confirman dicho diagnóstico. Por su interés clínico, debido a su relativa infrecuencia, se decide dar a conocer dicho caso.

**Palabras clave:** oftalmoparesia extrínseca progresiva, enfermedad mitocondrial.

Rev Mex Neuroci 2006; 7(5): 409-410

## A case of progressive external opthalmoplegia

## ABSTRACT

In the Internacional Health Care Center La Pradera there is a patient of 14 years old that he has bilateral ptosis palpebral and parálisis of his vertical superior sight since he was a baby (first months of birth) without any other synthoms. If there is a possibility a mitochondrial disease in the form of Progressive External Ophthalmoplegia, we have done ultramicroscopic studies about the muscle (Pectoral right one) and REDOX studies in blood test, that confirm the diagnostic. He received the treatment of aesthetics plastic surgery of both eyelids and the nose that is bifid (divided) and the post surgery evolution was good. Because of the clinic interest and due to the not very frequency disease we have decided through this publication let it know.

**Key words:** Progressive external ophthalmoplegia, bilateral ptosis palpebral, mitochondrial disease.

Rev Mex Neuroci 2006; 7(5): 409-410

## INTRODUCCIÓN

La oftalmoparesia extrínseca progresiva constituye un trastorno de evolución crónica que forma parte de las llamadas enfermedades mitocondriales, que pueden aparecer a cualquier edad aunque con mayor frecuencia se observa alrededor de la tercera década,<sup>1-4</sup> a diferencia de las otras enfermedades mitocondriales, las cuales se heredan por vía materna, se presenta de forma esporádica. Puede considerarse como la miopatía mitocondrial más frecuente.<sup>3-5</sup>

## CASO CLÍNICO

Se trata del paciente AGB, masculino de 14 años de edad, producto de un parto eutócico, a quien se le detectó desde los pocos meses de nacido descenso de ambos párpados superiores con predominio del izquierdo.

Tiempo después la ptosis de ambos párpados fue acentuándose hasta alcanzar el limbo esclerocorneal, detectándose a su ingreso imposibilidad para sostener la mirada vertical superior bilateral. También fue portador de nariz bifida y cierto grado de hipotrofia del músculo pectoral mayor derecho.

El paciente no presentó limitaciones en el desenvolvimiento de las actividades de la vida diaria con integridad de sus funciones psíquicas superiores, ni otras manifestaciones clínicas relativas a otros sistemas de su economía.

Se realizó entonces biopsia de músculo pectoral mayor derecho, que al ser sometido a examen ultramicroscópico se comprobó daño estructural a nivel de las mitocondrias (Figura 1).

Los estudios de fosforilación oxidativa (REDOX) en sangre mostraron señales de estrés oxidativo. El resto de los análisis de laboratorio, electrocardiograma, estudios neurooftalmológicos, renales, etc., estaban dentro de los parámetros normales.

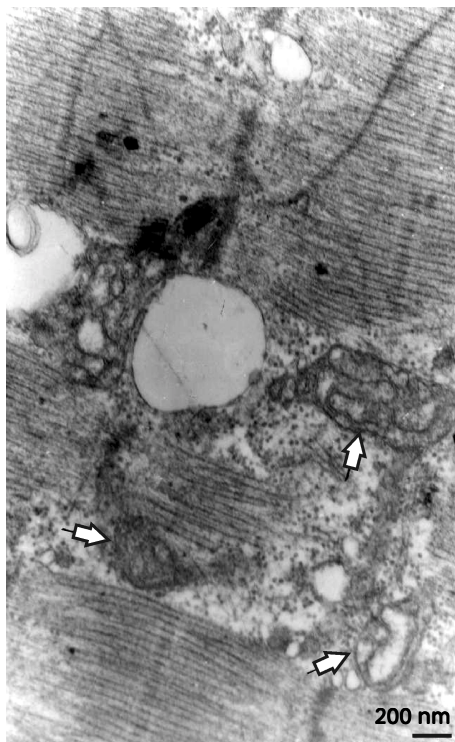
1. Especialista de 1er. grado en Neurología. Jefe del Laboratorio de Neurofisiología. Centro Internacional de Salud "La Pradera". Ciudad Habana, Cuba.
2. Especialista de 1er. grado en Cirugía General. Subdirector Docente. Centro Internacional de Salud "La Pradera". Ciudad Habana, Cuba.
3. Especialista de 1er. grado en Medicina Interna. Jefe de Sala. Centro Internacional de Salud "La Pradera". Ciudad Habana, Cuba.

Correspondencia:

Dr. Ricardo Martínez

Calle 36 No. 115, Apto. 7, e/1ra y 3ra, Miramar, Playa, Ciudad de la Habana, Cuba.

Correo electrónico: docencia@pradera.cha.cyt.cu



**Figura 1.** Microscopía electrónica de transmisión. Se observa a nivel ultraestructural la presencia de daño a nivel mitocondrial, gran dilatación de las crestas mitocondriales con morfología anormal de sus mitocondrias en el músculo. La barra corresponde con los 200 nanómetros.

Se realizó corrección quirúrgica de ambos párpados superiores con rinoplastia, obteniéndose buena evolución postoperatoria.

## DISCUSIÓN

Las enfermedades mitocondriales, denominadas así por Luf, en 1962, consisten en un grupo de afecciones muy heterogéneas desde el punto de vista clínico, vinculadas a un trastorno del sistema de fosforilación oxidativa a nivel de la mitocondria. Los tejidos y órganos más afectados son aquellos más necesitados de la energía mitocondrial, como son el sistema nervioso central, músculo estriado, riñones y sistema endocrino.

Son comunes las cardiopatías, retinopatías, enfermedades del glomérulo renal y las convulsiones,<sup>1-6</sup>

En la generalidad de los casos tienen un patrón hereditario a través del oocito aunque la oftalmoparesia extrínseca progresiva se presenta de manera esporádica.<sup>4,7-10</sup>

En estas enfermedades, donde también se agrupa la enfermedad de Keams-Sayre, síndrome de Pearson, enfermedad de Leber, enfermedad de Leigh, la estrategia diagnóstica radica en una exhaustiva exploración clínica, metabólica, genética y ultramicroscópica.<sup>8</sup> En sentido general, las enfermedades mitocondriales se clasifican en dos grandes grupos: aquellas asociadas a mutaciones puntuales y las que deben su origen a reorganizaciones del ADN mitocondrial por inserciones y/o deleciones, considerándose a la oftalmoparesia externa progresiva formando parte de este segundo grupo.

El paciente asistido por el grupo de atención a pacientes aquejados de enfermedades neurológicas del CIS La Pradera, se encontró asintomático y asignológico en relación con otras patologías, se sometió al tratamiento quirúrgico con el fin de mejorar su calidad de vida.

## REFERENCIAS

1. Petty RKH, Harding AE, Morgan-Huges. The clinical features of mitochondrial myopathy. *Brain* 1986; 109: 915-38.
2. Pardo J, Prieto J. Enfermedades mitocondriales en neurología. *Medicina* 1994; 6: 2.295-305.
3. Zeviani M, Kloststock T. Mitochondrial disorders. *Curr Opin Neurol* 2001; 14: 553-60.
4. Munnich A, Rotig A, Chretien D, Cormier V, Bourgeron T. Clinical presentation of mitochondrial disorders in childhood. *J Inherit Metab Dis* 1996; 19: 521-30.
5. García SMT. Citopatías mitocondriales. Aspectos clínicos. *Rev Neurol* 1994; 22: 182-5.
6. Johns DR. Mitochondrial DNA and disease. *Seminars in medicine of the Beth Israel Hospital Boston. N Engl J Med* 1995; 33: 638-44.
7. Montoya J, Playan A, Solano A, Alcaine NJ, Lopez PNJ, Pérez MA. Enfermedades del ADN mitocondrial. *Rev Neurol* 2000; 31: 324-8.
8. Kosmorsky G, Johns DR. Neuro-ophthalmologic manifestations of mitochondrial DNA disorders chronic progressive external ophthalmoplegia, Kearns-Sayre syndrome, and Leber's hereditary optic neuropathy. *Neurol Clin* 1991; 9: 147-61.
9. Takeda S, Ohma E, Ikuta F. Involvement of extraocular muscle in mitochondrial encephalomyopathy. *Acta Neuropathol* 1990; 80: 118-22.
10. Holt IJ, Harding AE, Cooper JM, Schapira AHV, Toscano A, Clark JB, Morgan HJA. Mitochondrial myopathies clinical and biochemical features of 30 patients with major deletions of muscle mitochondrial DNA. *Ann Neurol* 1989; 26: 699-708.

