

MIOPATIA OCULO FASCIO DESCENDENTE SÍNDROME DE KEARNS Y SAYRE

Reporte de un caso

Dr. Rigoberto Cuellar A. ()*

Br. Eduardo Talavera M. ()*

El síndrome de KEARNS SAYRE se ha reportado en la literatura, como una enfermedad rara y caracterizada entre otras cosas por: PTOSIS PALPEBRAL, RETINOPATEA PIGMENTOSA Y OFTALMOPLEJIA EXTERNA.

El propósito de esta comunicación es el de dar a conocer un caso de MIOPATIA OCULO FASCIO DESCENDENTE, detectado en este centro hospitalario.

INFORME DEL CASO:

Anamnesis: Masculino, de 12 años de edad, procedente de Flores, Depto. de Comayagua, con historia de un año y medio de evolución caracterizada por Ptosis Palpebral gradualmente progresiva, inicialmente derecha luego bilateral, sin otra sintomatología agregada. A los seis meses se le agrega visión borrosa y cansancio prematuro al ejercicio. A los nueve meses, cefalea, motilidad ocular disminuida en un 80o/o, Ptosis Bilateral marcada y debilidad de la musculatura facial. A los trece meses se determina que su enfermedad tiene tendencia a la diseminación y a los 18 meses, Miopatía progresiva con toma de escápulas y debilidad de los músculos de la cintura pélvica, Proptosis y disfonía.

(*) Neurólogo Infantil de la Sala de Neurocirugía Pediátrica Hospital Materno Infantil.

{*) Médico Interno de la Sala de Neurocirugía Pediátrica Hospital Materno Infantil.

EXAMEN FÍSICO:

Peso: 24.5 Kilos (PI:39), Talla: 1.32 Metros (TI: 1.48) PC:52 cms. PA: 100/60 FC: 88/Minuto FR: 24/Minuto.

Cooperador, consciente, bien orientado, Ptosis Palpebral marcada, enlentecimiento del pensamiento. Exploración física general no contribuyente.

Neurológico: Oftalmoplejía Externa, Isocoria Normoreactiva, Trastornos visuales (Reducción del campo visual y disminución de la agudeza visual) fondo de ojo normal. Paresia bilateral del VII par craneal, sensibilidad normal, no ataxia cerebelosa. No signos de hipertensión endocraneana, Babinski Bilateral. (Ver Fig. No. 1 y 2).

LABORATORIO Y GABINETE.

5/x/83 : Rx cráneo: Normal. 11/x/83 :EEG: Actividad Epiloptógena Focal Izquierda
13/1/84 :NVG: Normal 3/III/84 : EMG: Patrón Miopático 13/111/84 : Prueba de Tensión Negativa
14/111/84 :Rx órbitas: Agujeros ópticos: Normales
21/111/84 :EMG Control: Cambios Miopáticos en deltoides y orbicular de los párpados.
Interpretada como tendencia a la diseminación.
28/111/85 : Biopsia Deltoides: Cambios Miopáticos.
1/VIII/85:LDH normal.

LCR: Proteínas aumentadas a 52 Mg. o/o.

Hematológico: Ht 42, Hb 14, L 8.700, N. 66, E 2 lin. 32, VES 77o/o. General Orina: Normal General Hece: Normal 2/VIII/85 : EKG Trastorno de Conducción de Rama Derecha en V3R

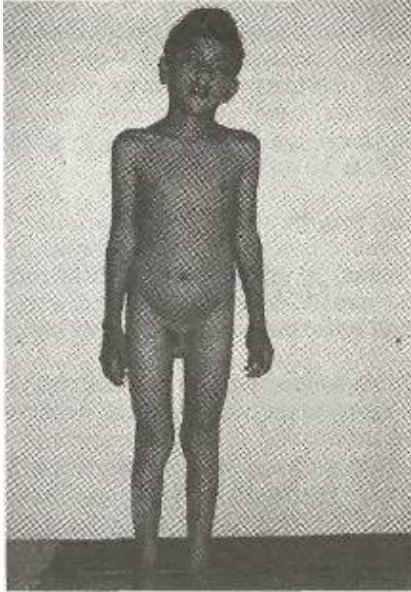


Figura No. 2 Face característica

EVOLUCIÓN:

Su cuadro, desde el inicio se ha caracterizado por ser progresivo, gradual, crónico, por el cual ha tenido tres ingresos hospitalarios siendo estudiado por: Miastenia, Gravia, tumor del tallo cerebral. Parálisis Bulbar y Miopatía progresiva de Músculos Extraoculares.

Descartándose los tres primeros por Clínica y Laboratorio, y el último por el compromiso de otros músculos de la economía.

DISCUSIÓN:

El SÍNDROME DE KEARNS SAYRE (Oftalmoplejia Plus) o Miopatía Oculo-Fascio-Descendente se caracteriza por el cuadro gradual y progresivo de alteraciones musculares manifestadas por: Ptosis Palpebral Progresiva, Oftalmoplejia Externa y cambios Laboratoriales y de Gabinete específicos.

Descrito inicialmente como oftalmoplejia Progresiva Externa (OPE) en 1951 por Kiloh y Nevia, es un trastorno relativamente aislado, aunque asociado ocasionalmente a Miopatías en otros sitios. Recientemente la OPE, ha sido asociada a una variedad de anomalías neurológicas.

Encontramos en los pacientes que padecen de este síndrome, en términos generales: Trastorno de la musculatura de las extremidades, debilidad faríngea (Disfonía, Disfagia), Neuropatía Periférica, Ataxia rebelar, Espasticidad, Sordera, Atrofia óptica, Demencia y afectación de: Corazón, Glándula Endocrinas, Piel, Esqueleto y Ojo.

La OPE puede ocurrir como una constante o variable de un sin número de Síndromes, siendo por lo tanto la clínica y el laboratorio variable, hasta cierto grado.

De la bibliografía consultada, por cierto muy poca, se ha reportado hasta la fecha un número pobre de casos, entre los cuales analizamos sus hallazgos clínicos y de laboratorio, reportando los siguientes hallazgos más frecuentes y comparándolos con los encontrados en nuestro paciente:

HALLAZGOS	POSITIVIDAD EN EL PACIENTE ESTUDIADO
Ptosis y Oftalmoplejía	+
Atrofia Óptica	-
Defectos Cardiacos "Conducción"	+
Pérdida Auditiva	-
Anomalía Vestibular	-
Disfonía, Disfagia	+
Debilidad Facial	+
Lengua pequeña	—
Elevación Proteínas LCR	+
EEG Anormal	+
Debilidad Proximal de Extremidades	+
Proptosis	+
Degeneración Pigmentarias de la Retina	-
Ataxia Cerebelar	-
Cambios atrofícos en la biopsia de músculo ocular	+
Hallazgo miopático en la Electromiografía	+
Hallazgos miopáticos en la biopsia muscular de Extremidades	+
Debilidad simétrica distal y pérdida sensorial	-
Disminución de la velocidad de conducción nerviosa	-
Signos del tracto Cortico-Espinal	+
Cambios Mentales Orgánicos	-
Baja Estatura	+
Disminución de la excreción de esteroides	No se estudió
Historia Familiar	~
Anomalías Espinales	—
Respuesta Pupilar Anormal (Unilateral)	-

Se manifiesta entonces como lo reporta la literatura mundial como Oftalmoplejía Externa Progresiva, Miopatía que progresa en forma descendente de la cabeza hacia abajo y que tiene predominio proximal y Cardiopatía que se manifiesta por bloqueo de rama y aumento de proteínas del líquido LCR.

La Miopatía Oculo Fascio Descendente, en la actualidad está agrupada en lo que se denomina Miopatías Mitocondriales. Estos problemas han sido documentados a raíz de las investigaciones con el microscopio electrónico, y las funciones y aspectos de la Mitocondria.

Las alteraciones Morfológicas se refieren al tamaño, número, orientación anómala de sus crestas y partículas de inclusión en su interior. Por otro lado, la Mitocondria interviene directamente en la producción de energía para la célula; obviamente una alteración de la Mitocondria traerá como consecuencia afección energética. En el Síndrome de Keams Sayre se ha encontrado Mitocondrias anor-

males en músculo, SNC, y glándulas Sudoríparas de la piel.

Desde el punto de vista clínico, esto se manifiesta por debilidad muscular, a cualquier edad, y que empeora o se desencadena por el sobre esfuerzo, al poner a prueba la capacidad metabólica de la Mitocondria.

Los hallazgos histológicos y Sistémicos se supone son fenómenos secundarios o las disfunciones bioquímicas. El trastorno por tanto no está ligado al tejido muscular sino que es más generalizado y por eso se tiende en la actualidad a hablar más de Encefalopatías mitocondriales.

El ejemplo más patente de alteraciones Mitocondriales en músculos y SNC es el Síndrome Kearns Sayre; además, de otros como el Síndrome de Alpers, enfermedad de Menkes, Síndrome Cerebro hepatorenal, enfermedad de Canavan, etc.

Aunque estas enfermedades no son muy frecuentes, es obligatorio pensar en ellas, pues no tienen ningún tratamiento y deben diferenciarse de aquellas muy semejantes clínicamente como Miastenia Gravis y la Distrofia de los Músculos Extra Oculares que tienen un mejor pronóstico.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- DRACHMAN, DAVID A.: Ophthalmoplegia Plus, the Neurodegenerative.. Disorder Associated with Progressive External Ophthalmoplegia. Archives of Neurology: 18:654-673,1968.
- 2.- PASCUAL, I: CASTROVIEJO: Neurología Infantil, Editorial Científico-Médica, 1983.