



# Neurology perspectives



## 21261 - ¿PUEDO TENER UNA MIASTENIA GRAVIS Y UNA ENFERMEDAD MITOCONDRIAL? A PROPÓSITO DE UN CASO

Bonilla Tena, A.; Úriz Bacaicoa, Ó.; Olaizola Díaz, R.; Lera Ramírez, I.; Lucio Ceballos, B.; Alungulese, A.; Lozano Ros, A.; Catalina Álvarez, I.; Muñoz Blanco, J.

Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

### Resumen

**Objetivos:** Las enfermedades mitocondriales y la *miastenia gravis* (MG) son enfermedades raras con diferentes mecanismos fisiopatológicos que pueden coexistir en el mismo paciente. Se han descrito anticuerpos contra el receptor de acetilcolina (anticuerpos anti-ACh) en pacientes con otras miopatías hereditarias. Cada vez hay más evidencia de que la degeneración de las fibras musculares provoca respuestas inmunitarias que pueden causar la ruptura de la tolerancia inmunitaria y la generación de autoanticuerpos contra las proteínas del músculo. Presentamos el caso de un paciente con diagnóstico de MG y enfermedad mitocondrial.

**Material y métodos:** Varón de 84 años con cuadro progresivo de ptosis, debilidad de cinturas y cuello de inicio a los 60 años. En el último año presenta progresión de los síntomas previos, asociando diplopía, oftalmoparesia y disfagia con maniobras de fatigabilidad positivas. Se realizó análisis completo incluyendo anticuerpos anti-Ach, estudio neurofisiológico, biopsia muscular y genética.

**Resultados:** El electromiograma de fibra aislada objetivó alteración de la unión neuromuscular. La analítica sanguínea mostró creatinquinasa normal y anticuerpos anti-ACh positivos. La biopsia muscular evidenció fibras rojo-rasgadas compatibles con miopatía mitocondrial. Un estudio genético mostró una mutación en el gen TWNK (c.1070G>C,p.Arg357Pro) en heterocigosis. En base a los resultados obtenidos el paciente fue diagnosticado de miopatía mitocondrial por mutación en el gen TWNK asociada a MG.

**Conclusión:** Nuestro caso ilustra que los pacientes con miopatías hereditarias pueden desarrollar MG mediada por anticuerpos anti-ACh y que se debe considerar la coexistencia de otros trastornos cuando las características atípicas surjan en cualquier etapa de una enfermedad muscular primaria.