



Neurology perspectives



18511 - DISTROFIA OCULOFARÍNGEA EN SILLA DE RUEDAS: ¿UN DIAGNÓSTICO CORRECTO?

Martínez Coego, C.M.; Sempere Navarro, C.; Minguillón Pereiro, A.M.; Pouso Diz, J.M.; García de Soto, J.; Ortegón Aguilar, E.; Pardo Fernández, J.; Pías Peleteiro, J.M.

Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

Resumen

Objetivos: La distrofia oculofaríngea (DOF) es una miopatía que se presenta generalmente con blefaroptosis y disfagia, con posterior aparición de oftalmoparesia y debilidad muscular proximal tardía. Está causada por la expansión del triplete GCN en el gen PABPN1 y generalmente se transmite como rasgo autosómico dominante. Las formas en homocigosis se presentan de manera más precoz y con un curso clínico más agresivo. Presentamos un caso clínico de DOF en homocigosis.

Material y métodos: Varón de 70 años derivado para valoración de alteración de la marcha de tres años de evolución y disfagia ocasional. Antecedente de blefaroplastia bilateral con 53 años. Ambos progenitores habían presentado clínica similar en la edad adulta. En la exploración se objetivó ptosis bilateral, oftalmoparesia y debilidad proximal de las cuatro extremidades con arreflexia. En los dos años posteriores progresó desfavorablemente con incremento de la debilidad hasta impedir la deambulación.

Resultados: El análisis de sangre reveló CK 243 UI/L. Los anticuerpos antiacetilcolina y antiMUSK fueron negativos. La RM cerebral y medular no mostró hallazgos significativos. El ENMG descartó etiología neurógena. El estudio genético mostró una expansión de 12 repeticiones de GCN en el gen de PABPN1 en homocigosis que confirmó el diagnóstico de DOF.

Conclusión: La DOF es una enfermedad muscular de inicio tardío y evolución lenta. Aunque se conoce su origen genético, muchos de los aspectos siguen sin esclarecerse. Se ha descrito que los pacientes homocigotos presentan un curso clínico más agresivo, hecho que apoya un efecto de la carga genética en esta enfermedad.