

Distrofia Muscular Oculofaríngea. Estudio de una Familia.

HOSPITAL DOCENTE PEDIÁTRICO "ELISEO NOEL CAAMAÑO. MATANZAS.
Distrofia Muscular Oculofaríngea. Estudio de una familia.
Muscular Oculo-Pharyngeal Dystrophy. A study in one family.

AUTORES:

Dra. Elsa Luna Ceballos.(1)
Dra. María E. Domínguez Pérez(2)

(1) Especialista de 2do Grado en Genética Clínica.
(2) Especialista de 1er Grado en Radiología.

RESUMEN

La Distrofia Muscular Oculofaríngea es un trastorno hereditario de rara ocurrencia. Este síndrome se caracteriza fundamentalmente por alteraciones oftalmológicas, musculares y digestivas entre otras. Se presenta una familia en la cual a partir del caso control se fueron detectando otros familiares afectados, con un cuadro clínico similar o con signos y síntomas incipientes de la enfermedad, demostrándose la existencia de un patrón de herencia autosómica dominante para esta alteración. Por lo infrecuente de esta enfermedad, en la cual, los trastornos se van agudizando de manera progresiva, llegando a ser invalidantes para el paciente y además por su carácter hereditario se pone a consideración de otros especialistas esta familia.

DESCRIPTORES (DeCS):

DISTROFIAS MUSCULARES/genética
DISTROFIAS MUSCULARES/patología
DISTROFIAS MUSCULARES/diagnóstico
MUSCULOS OCULOMOTORES/patología
NERVIOS PERIFÉRICOS/patología
HUMANO
ADULTO

INTRODUCCIÓN

En 1915 Taylor describió por primera vez una familia donde apareció la combinación de ptosis palpebral y parálisis faríngea. En 1963 Hayes y colaboradores localizaron los descendientes de esta familia y encontraron que algunos miembros de sucesivas generaciones presentaban las mismas características(1). Este síndrome abarca trastornos como ptosis palpebral, oftalmoplejía, motilidad anómala de la faringe y el esófago con disfagia, constipación, disfonía, debilidad, atrofia muscular de la porción proximal de las extremidades y cardiomiopatía entre otros (2-4). La mayoría de los casos que aparecen publicados en la literatura han sido descritos en Francia y Canadá. Se cree que los casos aislados reportados en otros países tienen un ancestro descendiente de franceses o canadienses (1). Esta afección tiene un patrón de herencia autosómico dominante claramente definido, sin embargo, se conoce

también la forma de herencia recesiva para esta afección, pero se han descrito solo aislados casos, casi siempre descendientes de matrimonios consanguíneos. (5)

PRESENTACIÓN DEL CASO.

Paciente de 56 años de edad que llega a consulta presentando una ptosis palpebral severa y disfagia a los sólidos de varios años de evolución. Estos síntomas se fueron intensificando, unidos a una debilidad muscular progresiva. Se interconsulta con gastroenterología, realizándosele una panendoscopia que mostró una mucosa esofágica normal con presencia de ondas no propulsoras. Enzimas musculares y biopsia de músculos normales y un estudio radiológico contrastado de esófago bajo pantalla de televisión detectándose la presencia de un trastorno de la motilidad esofágica con presencia de contracciones anárquicas y desordenadas en los dos tercios inferiores del esófago las cuales se suceden muy próximas una a otra de arriba abajo con tal rapidez que parecen simultáneas dando la apariencia radiográfica de "esófago en tirabuzón". Las investigaciones de laboratorio clínico resultaron normales. Durante el interrogatorio la paciente refiere tener otros familiares con síntomas similares, aislados o en asociación, de comienzo en la adultez, al igual que en su caso. Se procede al estudio familiar confeccionándose el siguiente árbol genealógico (Fig.1).

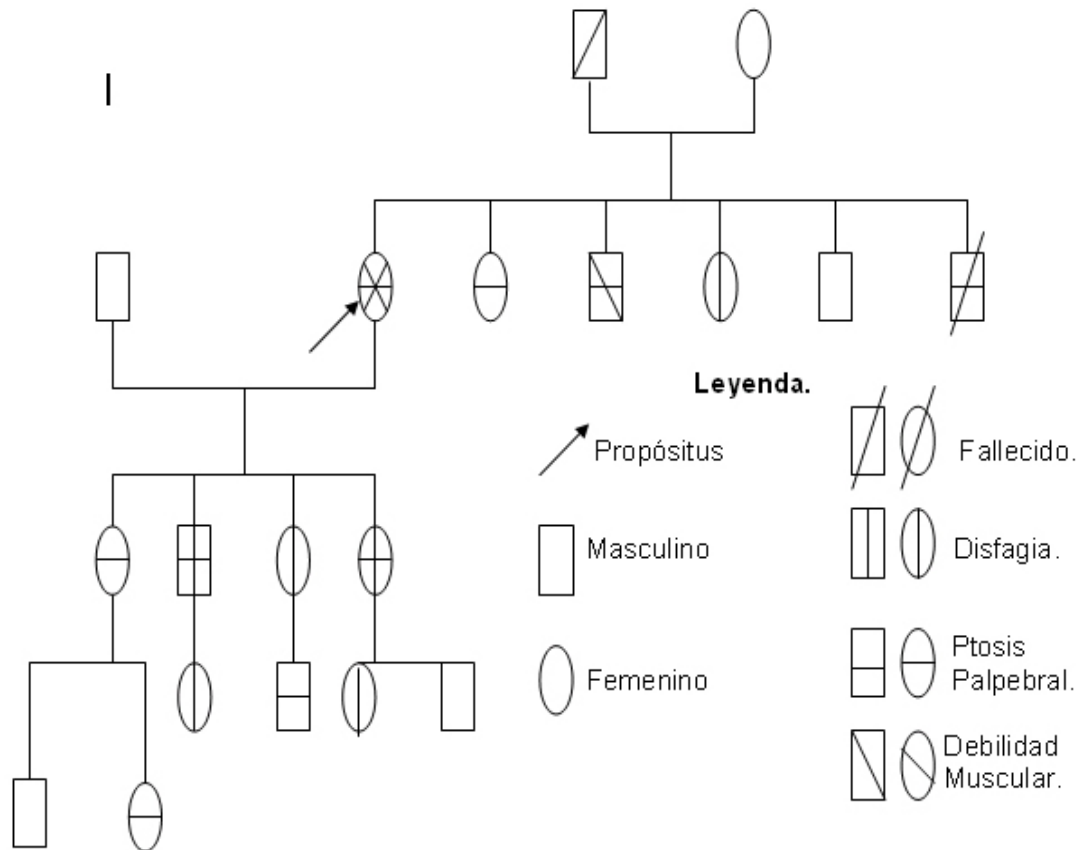


Fig. 1 Árbol Genealógico.

DISCUSIÓN

El árbol genealógico de la familia aquí mostrada es consistente con un patrón de herencia monogénico autosómico dominante, en el que tanto las hembras como los varones padecen la enfermedad, los miembros afectados están presentes en todas las generaciones y tienen uno de sus padres afectados(1). Debemos señalar que los primeros síntomas referidos por los pacientes fueron disfagia y debilidad muscular, desde edades tempranas como la adolescencia. Entre los pacientes el propóitus presentó el cuadro clínico mejor definido y de mayor gravedad e intensidad de los síntomas. El resto tiene variabilidad en la forma de presentación, no obstante, el hecho de pertenecer a una misma familia y la existencia de un paciente con un cuadro clínico bien definido de la enfermedad determinan la inclusión de todos bajo una misma denominación. La escasa frecuencia con que se presenta este tipo de alteración puede llevar al especialista a establecer un diagnóstico erróneo, de ahí, la necesidad de proceder con sumo cuidado en el interrogatorio e inspección del paciente, así como, al indicar los exámenes complementarios. Teniendo en cuenta que estos trastornos se presentan aproximadamente en la tercera década de la vida con una rápida progresión (6) y llegan a ser invalidantes para el paciente, en especial por la miopatía, neuropatía y cardiomiopatía, (7-9) es necesario su diagnóstico precoz para su tratamiento y asesoramiento adecuado dado el carácter hereditario de la afección.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. McKusick VA. Mendelian inheritance in/man. 6 ed. Baltimore,Northeamerica: University Press; 1993.p.86.
2. Ionasescu V, Thomson SH, Ionasescu R. Inherited ophtalmoplejia with intestinal pseudo-obstruction. J neurol sci 1983; 5(9): 215-28.
3. Wada Y, Kanda T, Matsushita M. Familial oculopharyngodistal type muscular atrophy with systemic intranuclear hyaline inclusions. J neurol sci 1990; 11(8): 63.
4. Morgan- Hughes J A. Atypical muscle mkitochondria in oculoskeletal myopathy. Brain 1993; 14(6): 21-4.
5. Fried K, Arlozorov A, Spria R. Antosomal recessive oculopharyngeal muscular dystrophy. J med genet 1975; 12(4):41-8.
6. Peterman AF, Lillington GA, Jamplis RW. Progressive muscular dystrophy with ptosis and dysphagia. Arch neurol 1995; 10(6): 38-41.
7. Coquet M, Vital C, Julien J. Non-Specificity of inclusion body myositis like filaments: their occurrence in oculopharyngeal muscular dystrophy. Ultrastructural study of 10 cases. J neurol sci 1990; 18(5): 17.
8. Goto I, Kanazawa Y, Kobayashi T. Oculopharyngeal myopathy with distal and cardiomyopathy. JNMP 1995; 40: 60-7.
9. Bray GM, Kaarsoo M, Ross RT. Ocular myopathy with dysphagia. Neurol 2003; 15(3): 678-84.

SUMMARY

The muscular oculo-pharyngeal dystrophy is a hereditary disorder of rare occurrence. This syndrome is essentially distinguished by ophthalmologic, muscular and digestive disturbances, among others. A family is presented in whom, starting from the control case, other affected relatives have been detected, with a similar clinical picture or signs and symptoms incipient of the disease, demonstrating the existence of a dominant autosomic inheritance pattern for this condition. Due to the infrequency of this disease, in which the disorders become progressively worse,

getting to be invalidating to the patient, and also, because of its inherited character, this family is placed into consideration of other specialists.