

La distrofia muscular ocularofaríngea

La distrofia muscular oculofaríngea es una enfermedad autosómica dominante que debuta en la 5ª ó 6ª década de vida por una ptosis rápidamente asociada a una disfagia. Durante la evolución, los músculos proximales de las extremidades pueden volverse deficitarios confinando, muy raramente, a la persona a la silla de ruedas.

La confirmación diagnóstica se basa en la existencia, en la biopsia muscular, de inclusiones filamentosas en los núcleos de las fibras musculares esqueléticas, características de la enfermedad. La enfermedad evoluciona inexorablemente hacia el agravamiento lento de las molestias funcionales. Las complicaciones de los trastornos de la deglución (falsas vías, neumopatías de la deglución, adelgazamiento, desnutrición, incluso caquexia) determinan el pronóstico.

Los dispositivos anti-ptosis, los consejos dietéticos y la reeducación limitan las molestias funcionales. La cirugía funcional (anti-ptosis, miotomía cricofaríngea) es eficaz. Una gastrostomía o una yeyunostomía para la alimentación son necesarias cuando la gravedad de los trastornos de la deglución pone en juego el pronóstico vital.

Documento original de la AFM Asociación francesa contra las Miopatías -

Convenio de colaboración con ASEM Federación española contra las Enfermedades Neuromusculares.

Proyecto difusión ASEM Galicia.

Este documento debe ser actualizado en función de la evolución de los conocimientos



SIGNOS SÍNTOMAS

EXPLORAR

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

Ojos

•caída de los párpados

•medir la intensidad de la ptosis, constante y generalmente reveladora
•evaluar la función del músculo elevador del párpado superior, del músculo frontal

•EMG, biopsia muscular (ver aparato locomotor)
•Evaluación oftalmológica

•disminución de la motilidad ocular

•verificar la persistencia del signo de Charles Bell

ORL

•dificultad para tragar los alimentos sólidos y después los líquidos
•esfuerzos de deglución múltiples en cada bocado
•pérdida de peso
•regurgitaciones faringoorales o faringonasales
•disfonía

•disfagia : siempre asociada a la ptosis (afectación de los músculos constrictores de la faringe y del EES(1))
•estasis salival
•falsas vías, neumopatías de inhalación
•afectación de la musculatura laríngea
•déficit y atrofia de la lengua
•afectación de los músculos maseteros y de otros músculos faciales

•pesar en cada consulta
•tránsito baritado con cineradiografía (radiocine) : estudio morfológico y funcional de la deglución
•manometría de la faringe y del EES(1) : estudio de las presiones durante la deglución
•fibroscopia de la unión faringolaríngea durante la deglución : evaluación de la calidad de la propulsión faríngea

Aparato locomotor

•dificultades de la marcha, para levantarse de una silla, para levantar los brazos, para llevar cargas
•afectación tardía de los músculos del cuello

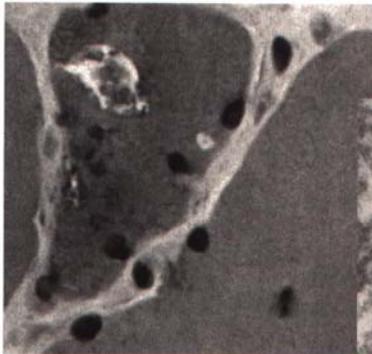
•EMG : trazados miopáticos difusos
•Biopsia muscular : alteraciones distróficas, vacuolas bordeadas, filamentos intranucleares específicos

Aparato respiratorio

•tos y expectoración
•fiebre, disnea

•neumopatía de inhalación
•agravamiento de los trastornos de la deglución

•Radiografía pulmonar: síndrome de condensación en la pirámide basal derecha o segmento de Nelson



Distrofia muscular oculofaríngea. Microscopio óptico.

Corte transversal que muestra una fibra atrofiada angular que contiene dos vacuolas bordeadas. X600

Distrofia muscular oculofaríngea. Micrografía electrónica.

Filamentos intranucleares específicos.

Situados en los núcleos, estos filamentos son rectilíneos, sin ramificaciones, de una longitud que alcanza 0,25 µm, de un diámetro exterior de 8,5 nm e interior de 3 nm. A veces tienen estrías con una periodicidad de 7 a 7,5 nm. Están orientados en todas direcciones, pero cuando son numerosos, se disponen voluntariamente en empalizada. X100.000



Distrofia muscular oculofaríngea. Dispositivo anti-ptosis de muelle.

El ajuste del estribo, realizado por un óptico, debe ser preciso, especialmente para respetar el equilibrio entre la fuerza muscular y la tensión del muelle.

A. Goussiaume

ORIENTACIONES TERAPÉUTICAS

Compensar la caída del párpado superior

Esparadrapo (riesgo de queratitis) • dispositivos anti-ptosis (riesgo de queratitis) o de muelle • cristales esclerosos

Cirugía funcional

Según la importancia de la ptosis, de la calidad de los músculos elevadores de los párpados superiores y frontales : resección del elevador del párpado superior, avance de la aponeurosis del párpado, suspensión del párpado superior al músculo frontal.

Adaptar la alimentación y dar consejos dietéticos

Modificar la textura de los alimentos • respeto del equilibrio alimenticio • fraccionamiento de las comidas

Reeducar la deglución

Informar al paciente de los mecanismos de la deglución • mejorar la instalación durante las comidas (entorno tranquilo, posición sentada ligeramente inclinada hacia delante,...) • tomar bocados pequeños (una cucharadita de

Limitar falsas vías

café o media cucharada sopera) • “pensar en tragar”

Corrección de la disfagia

Vaciado de la laringe mediante una expectoración eficaz • aprendizaje por el entorno de la maniobra de Heimlich (2)

Paliar las dificultades de la deglución

Miotomía cricofaríngea

Mantener recorrido articular y prevenir las deformaciones

Fisioterapia

Asegurar la mejor autonomía posible

Asiento elevador, ayudas técnicas, silla de ruedas eléctrica, ...

Tratamiento etiológico

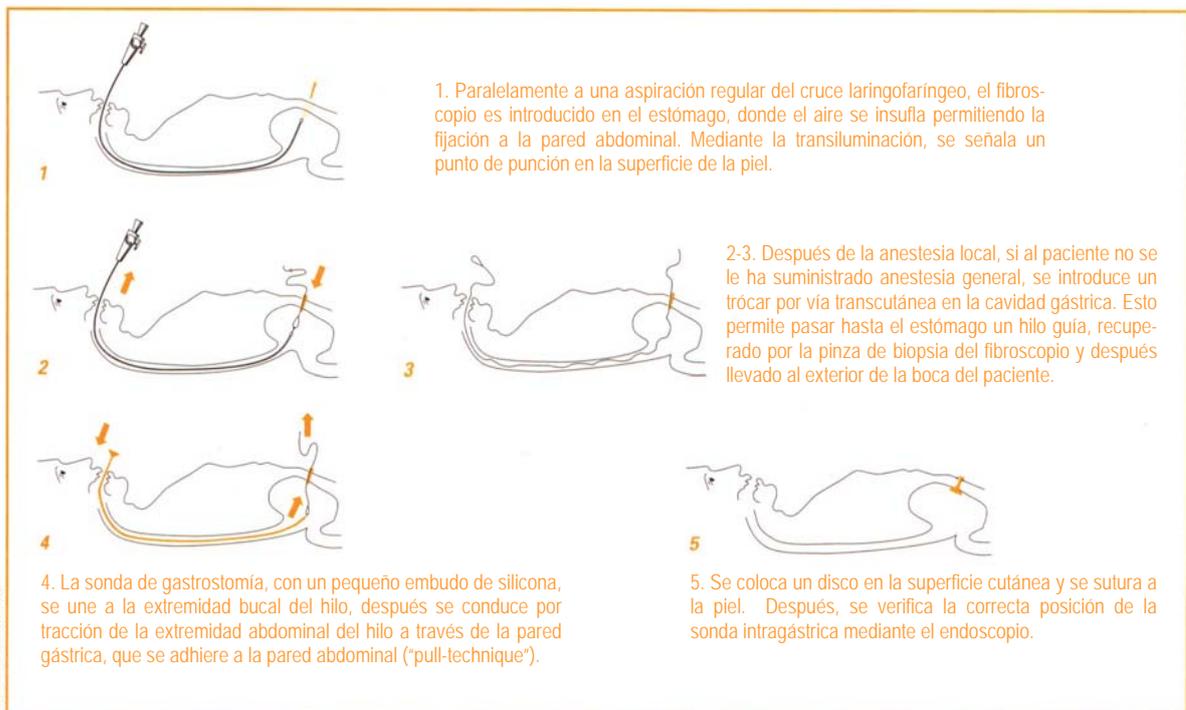
Antibioterapia • mejorar los trastornos de la deglución (ver O.R.L.)

Ojos

ORL

Aparato Locomotor

Aparato Respiratorio



Distrofia muscular oculofaríngea. Gastrostomía endoscópica percutánea ("pull-technique").

La distrofia muscular oculofaríngea

CONSEJO GENÉTICO :

■ La distrofia muscular oculofaríngea es una enfermedad hereditaria de transmisión autosómica dominante. El gen causante está localizado en el brazo largo del cromosoma 14 en 14q11.2-q13.

■ Dirigirse a una consulta de consejo genético.

Si usted es médico, fisioterapeuta, ergoterapeuta, enfermera, profesional del sector médico-social,

LE ENVIAREMOS, SI ASÍ LO SOLICITA:

■ Las coordenadas de los equipos especializados más próximos a su lugar de ejercicio.

■ Fichas técnicas actualizadas sobre las enfermedades neuromusculares.

■ La clasificación actualizada de las enfermedades neuromusculares.

■ El Boletín de información médica sobre las enfermedades neuromusculares.



1 rue de l'Internationale – BP 59
91002 EVRY Cedex
01 69 47 28 28 –
www.afm.france.org



C/ Jordi de San Jordi 26-28 bajo
08027 Barcelona
934 516 544
www.asem-esp.org



Tel/Fax 986 376 001
asemga@teletel.es
www.asemgalicia.com