

HALLAZGOS ANATOMICOS E HISTOLOGICOS EN PACIENTES AFECTOS DE OFTALMOPLEGIA EXTERNA FAMILIAR CONGENITA

ENRIQUE ALEMAN HURTADO¹

Barcelona, España

Las oftalmoplegias externas tienen una manifestación común, la facie de Hutchinson caracterizada por: ptosis, tortícolis con la cabeza elevada hacia atrás y mirada fija; este aspecto clínico recuerda diversas afecciones neuro-musculares de la musculatura extrínseca ocular determinando una ambigüedad en la terminología por la similitud clínica.

La oftalmoplegia externa congénita o oftalmoplegia externa familiar congénita fue descrita por primera vez como caso aislado por Baumgartner en el año 1840 y la forma familiar por Heuck en 1879.

Su clínica comprende:

- Bloqueo bilateral de los globos oculares en posición inferior.
- Normalidad en la motilidad intrínseca, conservando la dinámica pupilar y la acomodación.
- Ptosis bilateral ligera con contractura de la musculatura frontal.
- Posición viciosa de la cabeza, elevando el mentón.
- Movimientos nistagniformes cuando intenta mover los ojos.

1. (Centro Oftalmología Barraquer, Barcelona).

ENRIQUE ALEMAN HURTADO

- Test de ducción forzada positiva en todos los campos musculares, sobre todo a nivel de los rectos inferiores.
- Anomalía de transmisión habitualmente autosomal y dominante.
- No progresiva.
- Agudeza visual subnormal.

La etiología fue discutida; inicialmente se pensó en una posible patología neurogénica, bajo la hipótesis de lesiones nerviosas centrales de naturaleza degenerativa; se describían posibles hipoplasias y aplasias nucleares, esta patogenia actualmente está completamente abandonada.

Algunos autores consideraban que la patogenia podía estar en una lesión mixta de tipo neuro-muscular, explicando su origen en una displasia del fascículo longitudinal posterior antes o durante el desarrollo de los músculos extraoculares. (Lees 1960).

En la actualidad se considera como una forma de miopatía ocular pura, por la ausencia de sintomatología nerviosa degenerativa y la existencia de una integridad anatómica e histológica en las estructuras nerviosas, por los frecuentes hallazgos quirúrgicos de anomalías musculares, las cuales pueden comprender fibrosis, importantes modificaciones de las inserciones, tamaño, trayecto o ausencia total del músculo.

MATERIAL

Se estudian 14 pacientes afectos de oftalmoplegía externa familiar congénita correspondiendo a 4 familias y 3 casos aislados.

1o. caso. Aislado. Sexo femenino.

A. V. O. D. $100 + 1.50 = 0.3$
 O. I. $85 + 1.50 = 0.2$

Exploración oftalmológica.

Ptosis bilateral.
Tortícolis vertical con mentón elevado.

HALLAZGOS ANATOMICOS E HISTOLOGICOS EN PACIENTES AFECTOS DE OFTALMOPLÉGIA

Ortotropía en mirada hacia abajo, estando inmobilizados los ojos en esta posición.

Ninguna alteración neurológica.

Operación realizada.

Retroinserción de ambos rectos inferiores.

Hallazgos quirúrgicos.

Fibrosis muscular, inextensible.

Histología.

Músculo estriado con abundante tejido fibroso circundante.

2o. caso.

Familiar autosómica dominante. Presente en dos generaciones, ningún miembro con retraso ni afección neuromuscular. (Fig. 1).

1. Padre. 43 años.

$$\begin{array}{ll} \text{A. V.} & \text{O. D. } 135 - 3.50 + 9.50 = 0.1 \\ & \text{O. I. } 10 - 5.00 + 9.00 = 0.08 \end{array}$$

Exploración oftalmológica.

Ptosis bilateral operada.

Oftalmoplegia.

Queratitis por lagofthalmia.

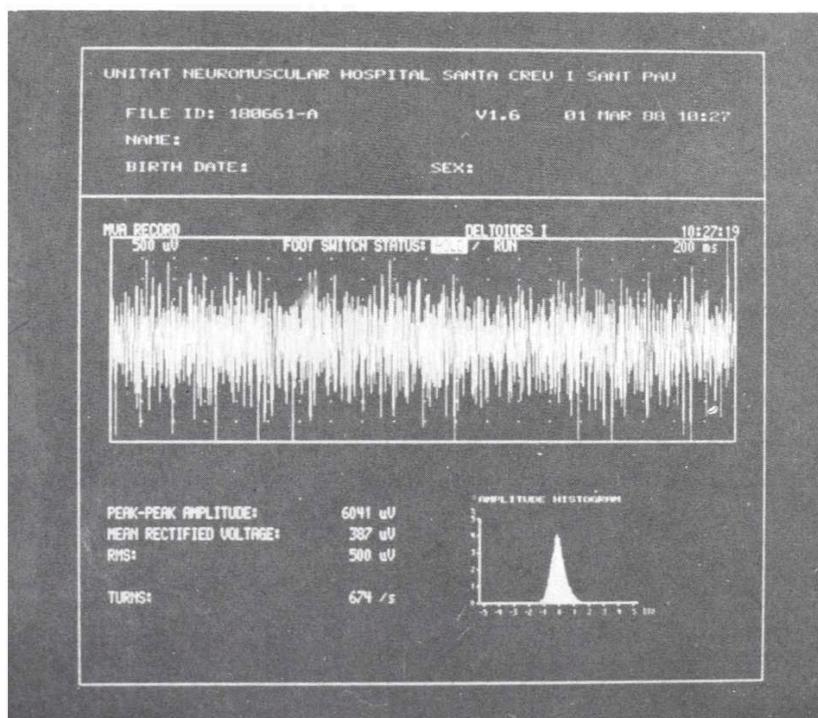
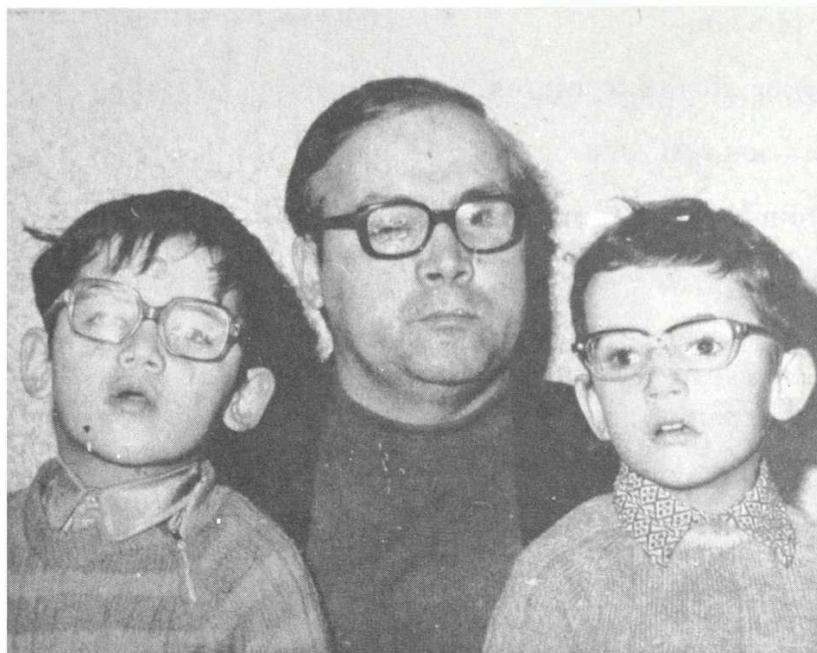
Cataratas congénitas operadas.

No existen datos de alteraciones musculares por haber sido operado en otro servicio. La exploración neurológica realizada a los 41 años de edad fue normal, las pruebas de fatigabilidad normales, el test de Anticlude negativo y la E.M.G. realizada en músculo alejado del cuello y cara fue normal. (Fig 2).

2. Hijo. 9 años.

$$\begin{array}{ll} \text{A. V.} & \text{O. D. } 100 - 3.50 + 4.50 = 0.4 \\ & \text{O. I. } 40 - 3.00 + 5.50 = 0.5 \end{array}$$

ENRIQUE ALEMAN HURTADO



ALLAZGOS ANATOMICOS E HISTOLOGICOS EN PACIENTES AFECTOS DE OFTALMOPLÉGIA

Exploración oftalmológica.

Ptosis bilateral de 5 mm.
Tortícolis vertical con mentón elevado.
Segmento anterior y posterior normales.
Binocularidad: supresión alternante.

Operaciones realizadas.

Retroinserción de ambos rectos inferiores.
Suspensión frontal.

Hallazgos quirúrgicos.

Maniobra de ducción pasiva completamente positiva, logrando elevar el ojo con la tracción solo hasta la línea media.

Inserciones musculares normales.

Histología.

Músculo estriado y tejido fibroso circundante; la tinción tricrómica de Massou revela algún incremento en la fibrosis.

3. Hijo. 5 años.

A. V. O. D. $80 + 3.00 = 0.6$
 O. I. $20 + 3.50 = 0.5$

Exploración oftalmológica.

Ptosis bilateral moderada.
Tortícolis vertical con mentón elevado.
Segmento anterior y posterior normales.
Nistagmus latente.
Exotropía alternante.

Operaciones realizadas.

Retroinserción de ambos rectos inferiores.
Retroinserción de ambos rectos laterales.
Suspensión frontal.

Hallazgos quirúrgicos.

Maniobra de ducción pasiva, eleva ligeramente sobre la línea media horizontal.

Inserciones musculares normales.

Histología.

Fragmento constituido por tejido conectivo denso y grasa orbitaria con algo de tejido nervioso, no se observa tejido muscular estriado. (Fig. 3).

3o. caso.

Familiar autosómica recesiva.

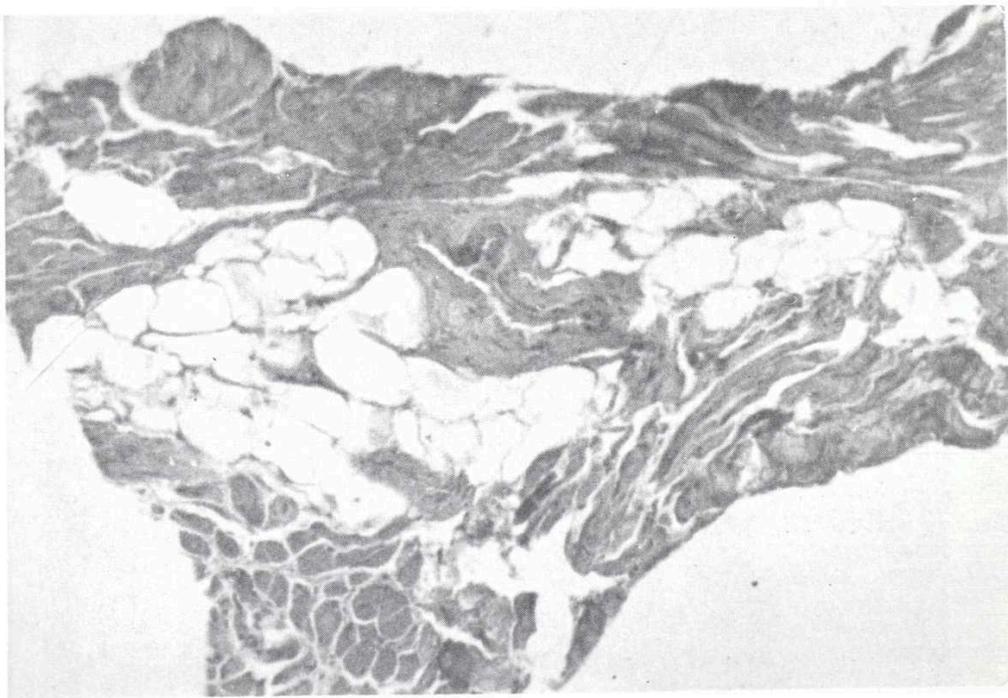
Dos generaciones previas no están afectos de ninguna alteración neuro-muscular, se manifiesta en tercera (padre) y cuarta (hija) generación.

1. Padre. 30 años.

A. V.

O. D. - 4.00 = 0.2

O. I. - 4.00 = 0.6.



HALLAZGOS ANATOMICOS E HISTOLOGICOS EN PACIENTES AFECTOS DE OFTALMOPLEGIA

Exploración oftalmológica.

Ptosis bilateral moderada.
Exotropia alternante.
Discinercia en la supravversión, limitada sobre todo el O. I.
Tortícolis vertical, con mentón elevado.
Binocularidad, no existe supprime alternado.

Operación realizada.

Retroinserción de ambos rectos laterales.
Tenotomía libre de ambos rectos inferiores.
No existen más datos por haber sido operado en 1961. En los exámenes realizados en 1986 no se aprecia ninguna variación a los exámenes anteriores y la exploración neuro-muscular es normal.

2. Hija. 10 años.

A. V. O. D. 95 + 3.00 = 0.6
 O. I. 80 + 3.00 = 0.5

Exploración oftalmológica.

Ptosis bilateral severa mayor en O. D.
Exotropia alternante:

fijando O. D. = 30 dp.
fijando O. I. = 45 dp.

Motilidad ocular completamente abolida con enclavamiento de los ojos en infravversión.

Maniobra ducción pasiva, no se consigue desplazar los ojos hasta la línea media.

P. P. C. infinito.

Segmento anterior y posterior normales.

Operaciones realizadas.

Retroinserción de ambos rectos laterales.
Sutura ajustable en ambos rectos inferiores.

Hallazgos quirúrgicos.

Maniobra de ducción pasiva positiva, no logrando pasar la línea media.
Inserciones musculares posteriores con relación a la inserción anatómica y limbo corneal.

R. Lateral. 13 mm del limbo.

R. Medio. 9 mm del limbo.

R. Inferior. 10 mm del limbo. (Fig. 4).

Fibrosis importante con adherencias de la cápsula muscular a la esclera.

Histología.

Tejido muscular estriado con tejido fibroso circundante.

4o. caso.

Familiar autosómica dominante.

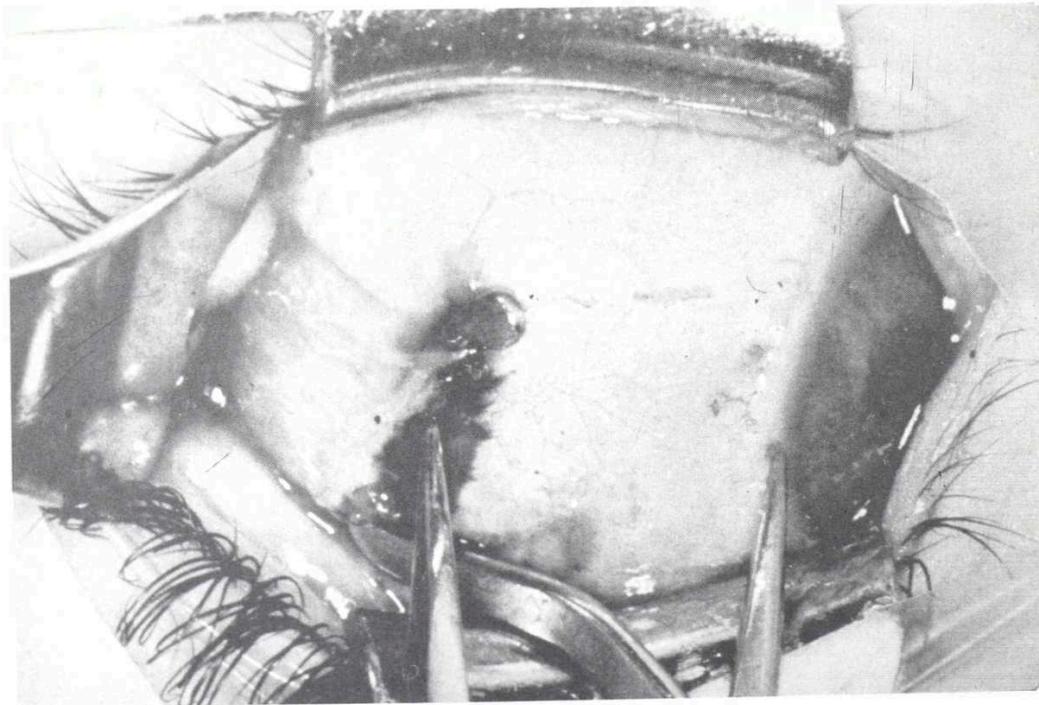
Generación previa sin antecedentes, se manifiesta en tres generaciones sin predominio de sexo.

1. Padre. 76 años.

A. V.

O. D. s/c. = 0.4

O. I. s/c. = 0.03.



ALLAZGOS ANATOMICOS E HISTOLOGICOS EN PACIENTES AFECTOS DE OFTALMOPLEGIA

Exploración oftalmológica.

Ptosis bilateral severa.
Exotropía izquierda.
Oftalmoplegía bilateral con enclavamiento de los ojos en infraversión; maniobra de ducción pasiva positiva no logrando alcanzar la línea media horizontal.

Segmento anterior, catarata senil en O. D.

Exploración neuromuscular.

No se observan alteraciones sensitivas ni de coordinación ni de marcha; las pruebas de fatigabilidad son negativas. Test de Anticlude negativo.

No acepta ningún tipo de tratamiento quirúrgico.

2. Hijo. 51 años.

A. V. O. D. emétrope = 0.2
 O. I. emétrope = 0.2

Exploración oftalmológica.

Ptosis severa.
Tortícolis vertical.
Oftalmoplegía con exotropía en infraducción; maniobra de ducción pasiva positiva.
Nistagmus pendular simétrico.
Segmento anterior y posterior normal.

Evolución.

No nota cambios, las pruebas de fatigabilidad son normales. Test farmacológico Anticlude negativo.

No acepta ningún tratamiento quirúrgico.

3. Hija. 47 años.

A. V. O. D. emétrope = 0.6
 O. I. emétrope = 0.7

Exploración oftalmológica.

Ptosis bilateral residual operada.
Oftalmoplegía: exotropía alternante.
Segmento anterior y posterior normal.

Exploración neuromuscular normal.

Evolución.

Fue operada en otro centro médico, no se aprecian cambios (Fig. 5).



4. Hijo. 43 años.

A. V. O. D. emétrope. = 0.4
 O. I. 90 + 2.50 = 0.2

Exploración oftalmológica.

Ptosis bilateral severa.
Tortícolis vertical con mentón elevado.
Exotropía izquierda.
Oftalmoplegía bilateral con enclavamiento de los ojos en infraversión.

HALLAZGOS ANATOMICOS E HISTOLOGICOS EN PACIENTES AFECTOS DE OFTALMOPLÉGIA

Exploración neuromuscular normal.

Operaciones realizadas.

Retroinserción de ambos rectos laterales.
Miotomía libre de ambos rectos inferiores.
Limpieza de adherencias capsulares en rectos superiores y resección de ambos rectos superiores.

Hallazgos quirúrgicos.

Inserción muscular posterior.
R. Lateral a 13 mm del limbo.
R. Inferior a 11 mm del limbo.
R. Superior a 10 mm del limbo.

El músculo oblicuo superior tiene la inserción escleral en el músculo recto superior en el reborde nasal.

5. Hija. 39 años.

A. V. O. D. - 0.50 = 0.4
 O. I. emétrope = 0.5.

Exploración oftalmológica.

Ptosis bilateral severa.
Oftalmoplegía bilateral, maniobra de ducción pasiva positiva, sobrepasando ligeramente la línea media horizontal.
Segmento anterior y posterior normal.

Exploración neuromuscular normal.

Operaciones realizadas.

Miotomía libre de ambos rectos inferiores.
Suspensión frontal.

Hallazgos quirúrgicos.

Fibrosis muscular; adherencias fibrosas de la vaina muscular a esclera y conjuntiva.

Histología.

Tejido conectivo denso y grasa orbitaria, fibras aisladas de músculo estriado.

6. *Hija. 31 años.*

A. V. O. D. $40 - 2.00 = 0.1$
 O. I. $10 - 1.50 + 1.00 = 0.3$.

Exploración oftalmológica.

Ptosis bilateral relativa.
Tortícolis vertical con mentón elevado.
Oftalmoplegía bilateral, los ojos en hipotropía; nistagmus en resorte.
Segmento anterior y posterior normales.
No acepta ningún tratamiento quirúrgico.

7. *Nietos.*

3 años, varón.
2 años, varón.
2 años, varón.

5o. caso.

Familiar autosómico recesivo.
Una generación previa conocida; no hay afección neuromuscular, se manifiesta en segunda (madre) y tercera (hija) generación.

1. *Madre. 39 años.*

Es tratada y operada en otro centro hospitalario.
No existen datos oftalmoneurológicos.
A la exploración destaca la presencia de una ptosis bilateral residual mayor en párpado izquierdo.
Oftalmoplegía con predominio izquierdo y endotropía alternante e hipotropía izquierda. No se observan alteraciones sensitivas ni de la coordinación. No hay atrofiás musculares y las pruebas de fatigabilidad son negativas. (Fig. 6).

HALLAZGOS ANATOMICOS E HISTOLOGICOS EN PACIENTES AFECTOS DE OFTALMOPLÉGIA



2. Hija. 12 años.

A. V. O. D. - 2.00 = 0.4
 O. I. - 6.00 = 0.2.

Exploración oftalmológica.

Ptosis bilateral.
Tortícolis vertical con mentón elevado.
Oftalmoplegía bilateral con enclavamiento de los ojos en infraversión.
Segmento anterior normal.
Segmento posterior miope.
Nistagmus de fijación que aumenta su frecuencia al intentar la supraversion.

Exploración neuromuscular.

Normal.

Operaciones realizadas.

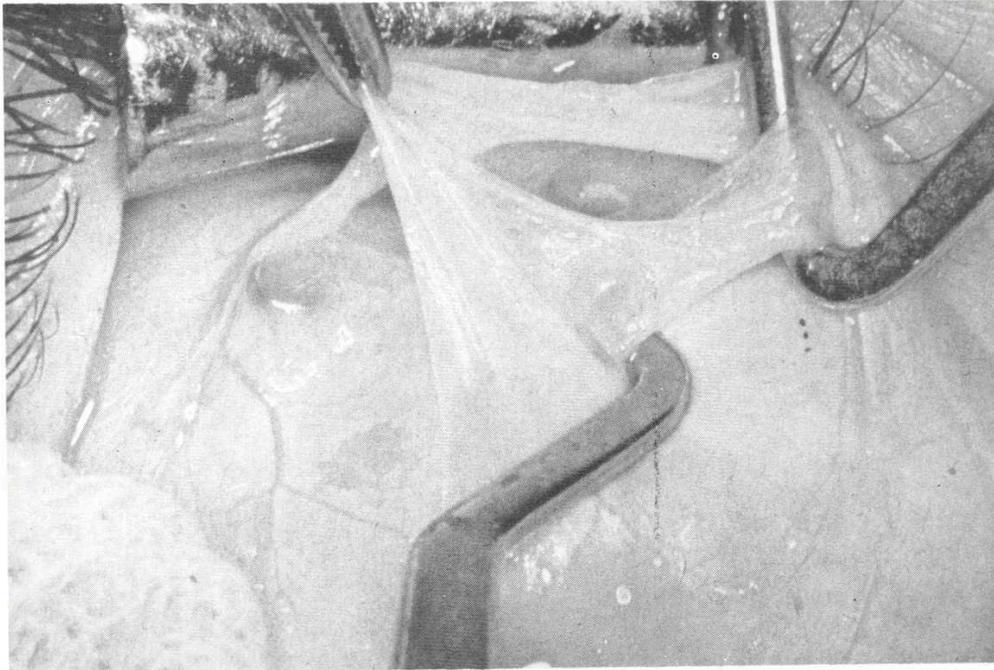
Maniobra de ducción pasiva positiva no logrando el desplazamiento vertical de los globos oculares.

Miotomía libre de ambos rectos inferiores y conjuntiva sin reponer.
Resección de ambos rectos superiores.

Hallazgos quirúrgicos.

Importante fibrosis muscular con adherencias capsulares a conjuntiva y esclera.

Inserción escleral en el cuadrante nasal de ambos oblicuos superiores por un tendón fino corto y fibroso. (Fig. 7).



60. caso. Aislado.

No existe ningún antecedente de afección neuromuscular y psicomotora en dos generaciones.

Mujer. 16 años.

A. V. O. D. 40 - 2.00 = 0.2
 O. I. 160 - 2.50 = 0.3

Exploración oftalmológica.

Ptosis bilateral relativa.
Tortícolis vertical con mentón elevado.

HALLAZGOS ANATOMICOS E HISTOLOGICOS EN PACIENTES AFECTOS DE OFTALMOPLEGIA

Oftalmoplegía bilateral e hipotropía.
Nistagmus rotatorio al intentar la supravversión.
Segmento anterior y posterior normales.

Exploración neuromuscular normal.

Operaciones realizadas.

Tenectomía libre de ambos rectos inferiores.

Hallazgos quirúrgicos.

Rectos superiores hipoplásicos y con la inserción escleral en el sector nasal, en O. D. a 1.30 h. y en O. I. a 10.30 h. (Fig. 8).



7o. caso. Aislado.

Padres sanos sin afecciones neuromusculares y tres hermanos normales.

Varón de 6 años con retraso psíquico.

A. V.

No colabora para ser valorado.

Exploración oftalmológica.

Ptopsis bilateral relativa.
Oftalmoplegía con estrabismo convergente.
Tortícolis con mentón elevado.
Nistagmus pendular que aumenta su frecuencia al intentar la supravversión.

Exploración neuromuscular.

No se observan atrofas musculares.
Marcha normal.

Operación realizada.

Sutura ajustable en ambos rectos inferiores.
Retroinserción de ambos rectos medios.

Hallazgos quirúrgicos.

Inserciones musculares muy posteriores.
Importante fibrosis muscular sobre todo en los rectos inferiores.

Histología.

Se aprecia la existencia de tejido muscular estriado, alguna fibra lisa con abundante tejido fibroso circundante.

CONCLUSION

Del estudio realizado en 14 pacientes se puede afirmar que la afección es una Oftalmopatía Congénita de transmisión hereditaria autosomal dominante, no ligada al sexo, de carácter no progresivo, confundida frecuentemente con procesos miogénico-progresivos.

Los resultados quirúrgicos por lo general son mediocres por la importante fibrosis muscular demostrada histológicamente y las frecuentes alteraciones teratológicas halladas en la musculatura extrínseca ocular.