



ISSN: 1561-3194

Rev. Ciencias Médicas. jul.-sept. 2011; 15(3):215-225

PRESENTACIÓN DE CASO

Síndrome de Moebius. A propósito de un caso

Moebius syndrome. A case report

Sahely Sixto Fuentes¹, Matilde Ortega López², Mabel Veneranda Aguilar Puentes³, Humberto Valdés Hernández⁴, Razel Martínez Quetglas⁵.

¹Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Asistente. Máster en Atención Integral al Niño. Hospital Provincial Pediátrico "Pepe Portilla". Pinar del Río. Correo electrónico: sahesf@princesa.pri.sld.cu

²Especialista de Primer Grado en Estomatología. Máster en Estomatología Comunitaria. Hospital Provincial Pediátrico "Pepe Portilla". Pinar del Río. Correo electrónico: mariamal@princesa.pri.sld.cu

³Especialista de Primer Grado en Neonatología. Máster en Atención Integral al Niño. Hospital Provincial Pediátrico "Pepe Portilla". Pinar del Río. Correo electrónico: mabelv@princesa.pri.sld.cu

⁴Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Instructor. Hospital General Docente "Abel Santamaría Cuadrado". Pinar del Río. Correo electrónico: huvahe@has.pri.sld.cu

⁵Especialista de Primer Grado en Medicina del Deporte. Instructor. Centro Provincial de Medicina del Deporte. Pinar del Río. Correo electrónico: razemq@princesa.pri.sld.cu

RESUMEN

Desde 1880 Von Graefe y Saemish agruparon algunos pacientes con trastornos congénitos infrecuentes de la región facial y no progresivos, lo cual fue descrito posteriormente por Paul Julius Moebius, en 1888, como síndrome de Moebius, definido como "parálisis congénita de los núcleos de los pares craneales VI, motor ocular externo VII, facial y otros pares craneales como XII, hipogloso, III, motor ocular común, cuyo espectro clínico es variable; afecta a otros pares craneales y se asocia con múltiples malformaciones. Se presentan las características oftalmológicas y clínicas de una paciente a quien se le diagnosticó este síndrome genético. Por ser esta una entidad clínica poco conocida, factor que ha condenado a muchos pacientes a ser tratados como incapacitados mentales, el apoyo social es determinante, tanto para los afectados como para sus familiares.

DeCS: SÍNDROME DE MOEBIUS, ANOMALÍAS SISTÉMICAS Y OFTALMOLÓGICAS.

ABSTRACT

In 1880 Von Graefe and Saemish grouped some patients with infrequent non progressive congenital disorders in facial region which was later described by Julius Moebius in 1888, as a Moebius syndrome, defined as "congenital paralysis" of the nucleus of the 6th cranial nerves, 7th external motor ocular nerve, facial and other cranial nerves as: 12th, 3rd hypoglossal, common motor ocular which clinical spectrum is variable; other cranial nerves are affected and it is associated with multiple malformations. Clinical and Ophthalmologic characteristics of a female patient who was diagnosed with this genetic syndrome were presented. As this is a very rare condition, many patients were condemned to be treated as mentally handicapped, where social support is indispensable for both patients and families.

DeCS: Moebius syndrome, systemic and ophthalmologic anomalies .

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Moebius es un trastorno no progresivo que se caracteriza por la parálisis facial desde el nacimiento, debido a una agenesia o aplasia de los núcleos de los nervios craneales VI y VII, lo que provoca parálisis facial y estrabismo convergente. Villafranca y col., señalan que esta malformación fue descrita inicialmente por von Graefe y Saemisch en 1880, Harlam en 1881 y Chrisholm en 1882, pero fue Moebius quien, en 1888, hizo un estudio completo de la enfermedad y en 1892 dio a conocer 43 casos de parálisis facial congénita y adquirida, de los cuales 6 presentaban parálisis facial bilateral congénita y parálisis del VI par.¹

Constituye un cuadro clínico poco frecuente, del cual se han descrito alrededor de 500 casos en la literatura médica mundial, de los cuales sólo algunos han recibido tratamiento quirúrgico. Actualmente ha recibido otros nombres tales como aplasia nuclear congénita, aplasia nuclear infantil, parálisis oculofacial congénita y diplejía facial.²

Dada la gran variedad de anomalías que pueden acompañar a este síndrome se ha optado por dividir la clasificación en dos grupos: síndrome de Moebius clásico y de Moebius asociado a otras anomalías. El primero se caracteriza por la parálisis bilateral completa o incompleta de los nervios facial y motor ocular externo y corresponde al 60% de los casos; en el segundo grupo, el síndrome se presenta acompañado de varias anomalías y corresponde al 40% restante.

Puede haber parálisis de otros pares craneales tales como: el hipogloso (30%); el trigémino (8%) y motor ocular común o glossofaríngeo. Dentro de las alteraciones asociadas, se describen la presencia de paladar ojival, hendiduras palatinas, malformaciones auriculares, atrofia mandibular, diastemas, anomalías en los miembros superiores e inferiores, sindactilias, pie zambo, agenesias digitales, agenesia de músculos pectorales o glándula mamaria (síndrome de Poland), luxación congénita de cadera y retardo mental en el 10% de los pacientes.²

El compromiso de varios pares craneales puede ocasionar ptosis palpebral, estrabismo divergente, sordera, disturbios de la sensibilidad en los territorios inervados por el trigémino, disfagia, disfonía y atrofia de la lengua, que pueden ser verificados en diferentes combinaciones.³ En ocasiones puede acompañarse de otros defectos congénitos, tales como: epicantus, microftalmía, aplasia o hipoplasia unilateral del músculo pectoral mayor, atelia, pie varo equino y escoliosis.⁴

Las anomalías oculomotoras son variadas: la mayoría de las veces hay parálisis completa de los rectos laterales, con consecuente esotropía y tortícolis compensador. Los rectos mediales pueden estar fuertemente contracturados. Otras veces, hay ortotropía o esotropía muy discreta.⁵ Han sido descritas otras alteraciones como defectos de los dientes, cardíacas, disfunción respiratoria central, entre otras menos comunes.³

Se han postulado diferentes teorías para explicar el origen del síndrome de Moebius. Algunos autores lo atribuyen a una alteración a nivel mesodérmico y ectodérmico durante el desarrollo embrionario. En la teoría mesodérmica habría una alteración primaria de la musculatura derivada de los arcos branquiales y las alteraciones del sistema nervioso serían secundarias a dicha aplasia muscular. La teoría ectodérmica, postula un compromiso central localizado en los músculos motores de los nervios motores, en los nervios periféricos o en la placa mioneural; en este caso, las anomalías musculares asociadas serían secundarias.

También se describe la acción de teratógenos y de factores hereditarios, sin embargo, en la actualidad sólo es posible afirmar que este síndrome es la resultante de diversos factores concomitantes no bien definidos.² La isquemia fetal transitoria es la teoría más aceptada en la explicación de este síndrome.³ Ha sido interpretado como un defecto de campo de desarrollo secundario a un fenómeno disruptivo vascular.⁶ Según sus defensores cualquier alteración que perjudique el flujo sanguíneo placentario para el feto, en algún momento de la gestación, podría originar aplasia o hipoplasia de los núcleos de los nervios facial y motor ocular externo.³ Con la interrupción o alteración del suministro de sangre al principio del desarrollo del feto, los centros de los nervios craneales son dañados en una extensión variable, llevándonos a las condiciones clínicas que se observan.

Esto podría iniciarse por un anormal posicionamiento del feto, y en la aplicación de una presión inusual en partes del cerebro que empiezan a desarrollarse. Aunque en la mayoría de los casos es esporádico,^{3, 6,7} algunos estudiosos postulan la naturaleza genética, dentro de ellos Dotti e col. describieron evidencias de herencia dominante en dos familias.³ Criterio sostenido también por otros autores que consideran que la etiología y patogenia del síndrome de Moebius se encuentra

establecida entre un origen genético (locus 13q12.2), asociado a herencia autosómica dominante, autosómica recesiva e inclusive casos con herencia ligada al X recesiva.⁶⁻⁸

Algunos factores ambientales también han sido implicados en la génesis de este síndrome: hipertermia, exposición de la gestante a infecciones, utilización de misoprostol, alcohol, cocaína, talidomida, benzodiazepinas, entre otros.^{3,7} Se han reportado casos de madres que han usado drogas abortivas sin lograr el objetivo, ya que al nacimiento de estos pacientes han presentado una variedad de defectos congénitos severos que tienen como factor común la disrupción vascular como mecanismo de producción, tales como el síndrome de Moebius, la secuencia disruptiva de Poland y los defectos por reducción de extremidades, entre otros.

Se reportó un caso del síndrome de Moebius cuya etiología se le adjudicó al hecho de que la madre había usado el misoprostol durante el primer trimestre de la gestación con fines abortivos, en dos oportunidades mediante la administración, por vías vaginal (600 mg) y oral (900 mg), sin lograr provocar el aborto.⁷

Dadas las características de esta enfermedad, el diagnóstico clínico es fácil de realizar al momento de nacer. Generalmente la madre o el pediatra advierten que el recién nacido no tiene una expresión normal. Cuando el niño llora produce sonidos y lágrimas, con la ausencia de la mímica facial propia del llanto. Existe una alteración en la succión por lo que debe recibir alimentación asistida. Durante el sueño se aprecia un cierre palpebral incompleto, los ojos se desplazan hacia arriba (fenómeno de Bell), sin desplazamiento lateral. Esto último permite el diagnóstico diferencial con una parálisis periférica del nervio facial. Posteriormente, se aprecian alteraciones en la articulación de los sonidos, lagrimeo y sialorrea constantes y alteraciones de la masticación. Además, el paciente no tiene visión lateral, debido al estrabismo convergente, lo que lo obliga a mover constantemente la cabeza hacia los lados. Presenta epífora y queratoconjuntivitis crónica, debido al cierre palpebral incompleto. Puede haber pliegues epicánticos lo que confiere al paciente un aspecto mongoloide.²

Esta enfermedad no tiene cura. El tratamiento es fundamentalmente quirúrgico, además existen otras alternativas orientadas a prevenir complicaciones derivadas de las alteraciones, como utilización de lágrimas artificiales, y oclusión ocular durante el sueño. El tratamiento con cirugía reconstructiva está orientado en los siguientes casos: corrección del cierre palpebral, corrección del labio superior, suspensión dinámica de la boca y corrección de la ptosis facial. El portador de síndrome de Moebius puede tener una vida normal, si el individuo no tiene otras manifestaciones asociadas (convulsiones, alteraciones ventriculares, hidrocefalia, lesiones del SNC). Su desenvolvimiento motor para el andar puede ser retardado, debido a la presencia de pie corto congénito.¹⁰

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 4 años de edad, raza blanca, al nacer sus padres le detectaron alteraciones oculares, y una expresión facial que no era normal. Fue valorada por la consulta de genética y remitida posteriormente al servicio de oftalmología pediátrica, con la impresión diagnóstica de síndrome de Moebius. El examen oftalmológico y general de la paciente permite ratificar el diagnóstico, y desde entonces recibe seguimiento por la consulta de oftalmología en conjunto con otras especialidades. Actualmente presenta alteraciones en la fonación, con desarrollo psicomotor normal.

En aras de cumplir con la obligación de respetar las decisiones autónomas de los pacientes, procurarles el mayor bien, y ayudarlos a realizar su propio proyecto vital,⁹ las imágenes que se presentan a continuación fueron obtenidas y se publican con el consentimiento de los padres de la paciente.

Examen Oftalmológico:

- Exploración de MOE:

-Cierre palpebral: Incompleto. (Figura 1)



Figura 1. Cierre palpebral incompleto.

-Signo de Charles-Bell: Presente. (Figura 2)



Figura 2. Presencia de Signo de Bell.

-Limitación de la función de ambos rectos laterales, así como de los rectos medios (parálisis de mirada horizontal). Al inicio del diagnóstico presentó esotropía de 20 - 25° por Hirschberg que ha mejorado considerablemente siendo en estos momentos muy discreta (menos de 10°). (Figura 3) No hay limitación de movimientos verticales. (Figura 4)



Figura 3. Esotropía muy discreta en posición primaria de mirada.



Figura 4. No hay limitación de movimientos verticales.

- Biomicroscopía:

Anejos: Pliegues epicánticos.

Segmento anterior: Sin alteraciones ambos ojos.

Medios: Transparentes.

Refracción: OD: +1.00 x 180°

OI: - 2.00 + 2.00 X180°.

AV con corrección: OD: 0.6.

OI: 0.6.

Fondo de Ojo: Normal (ambos ojos).

Alteraciones asociadas:

Parálisis facial bilateral. Puente nasal ancho, alto, nariz de aspecto tubular. Boca pequeña, con comisuras hacia abajo, labio superior hipoplásico. (Figura 5) Hipoplasia de la mandíbula, lengua fisurada y atrófica. (Figura 6) Alteraciones de los dientes. (Figura 7) Malformaciones auriculares. (Figura 8)



Figura 5. Parálisis facial bilateral; puente nasal ancho y alto; nariz de aspecto tubular; boca pequeña, con comisuras hacia abajo y labio superior hipoplásico.

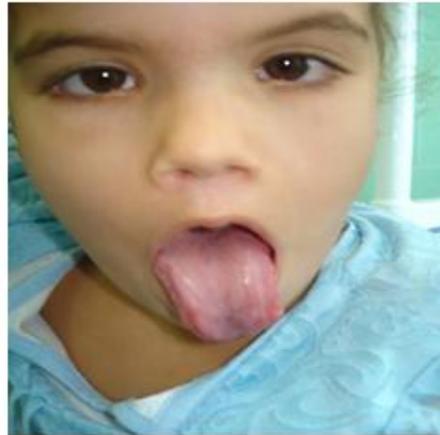


Figura 6. Hipoplasia de la mandíbula, lengua fisurada y atrófica.



Figura 7. Alteraciones de los dientes.



Figura 8. Malformaciones auriculares (implantación baja).

DISCUSIÓN

La paciente descrita presenta el espectro clínico del síndrome de Moebius asociado a otras anomalías. Según Perea han sido descritos casos de agravación de la enfermedad con el paso del tiempo, pero la alteración motora suele ser estacionaria,¹¹ lo cual se evidencia en este caso. Teniendo en cuenta lo anterior se ha mantenido una conducta expectante con respecto a la esotropía, muy discreta y estéticamente aceptable. La agudeza visual es de 0.6 en ambos ojos, pero recién realizada la refracción y sin haber usado cristales anteriormente.

La paciente ha recibido un seguimiento por la consulta de estomatología por la gran cantidad de caries dentales, motivo por el cual fue llevada al quirófano para extracción de varias piezas. En relación a esto se plantea que los problemas odontológicos son comunes en el síndrome de Moebius. La incapacidad del niño para un normal movimiento de la comida en la boca, deja los dientes expuestos a caries, ayudado por el hecho de que la boca, a menudo, está abierta por la imposibilidad de cerrar los labios; esto también lleva a una respiración por la boca y lo predispone a futuros problemas, debilidad facial, labio superior hipoplásico, microstomía, desviación de la comisura labial, hipoplasia de la mandíbula, paladar ojival, y lengua fisurada y atrófica.⁷

El desarrollo intelectual de la paciente es normal, lo cual coincide con otros estudios que refieren que respecto al desarrollo intelectual. Estos niños generalmente son clasificados con el rango de normales, sin embargo, a causa de su falta de expresión facial, dificultades de habla, problemas de babeo y movimientos no normales en sus ojos, son a menudo erróneamente catalogados como deficientes mentales. No hay ningún fundamento para ello, por lo que es imprescindible que se integren en un centro escolar normal, y les sean dadas las oportunidades de cualquier otro niño con una inteligencia normal. El aislamiento de un desarrollo normal, afectará a su futura autoestima, autoconfianza y la posibilidad de integración en la comunidad.^{6, 7} Por ser esta una entidad clínica poco conocida, factor que ha condenado a muchos pacientes a ser tratados como incapacitados mentales, el apoyo social es determinante, tanto para los afectados como para sus familiares.¹²

Es necesario un manejo multidisciplinario por parte de cirugía reconstructiva, consejo genético, ortopedia, psicología, supervisiones frecuentes por odontopediatra y terapia del lenguaje por parte de un foniatra experimentado. El síndrome de Moebius es compatible con la vida, por lo que a estos pacientes merecen más de una oportunidad. Por lo anterior explicado, se considera importante su difusión debido a la presentación poco común de este padecimiento.¹³

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gómez-Valencia L, Morales-Hernández A, Cornelio-García RM, Toledo-Ocampo E, Briceño-González M, Rivera-Angles MM. Estudio clínico y genético del síndrome de Moebius. Bol Med Hosp Infant Mex [Revista en Internet] 2008 [Citado enero 2011]; 65: [Aprox. 4p.]. Disponible en: http://www.medigraphic.com/pdfs/bmhim/hi_2008/hi085d.pdf
2. Villafranca J, Castillo P, Garcés M, Villalón E, Grez E, Diaz A. Síndrome de Moebius. Rev Chilena de Cirugía [Revista en internet]. 2003 [Citado enero 2011]; 55(1): [Aprox. 5p.]. Disponible en: http://www.cirujanosdechile.cl/Revista/PDFCirujanos2003_01/Cir.1_2003S%EDndromedeMoebius.pdf
3. Fontenelle L, Araujo Pruffer de Q.C. A Fontana Rosiane S. Síndrome de Moebius: relato de caso. Arq. Neuro-Psiquiatr. [Serial on the Internet]. 2001 Sep [Cited 2011 Feb 25]; 59(3B): [Aprox. 2p.]. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2001000500031&lng=en.
4. Sánchez O, Guerra D. Síndrome de Moebius: fetopatía por Misoprostol. Reporte de un paciente. Invest Clín [Revista en Internet]. 2003 [Citado febrero 2011]; 44 (2). Disponible en: http://www.scielo.org.ve/scielo.php?pid=s0535-51332003000200008&script=sci_arttext
5. Ramos Moreira AT, Teixeira S, Ruthes Hilton I, Miranda Basso, Guerra Daniel R. Síndrome de Moebius associada a artrogrifose: relato de caso e revisão da literatura. Arq. Bras. Oftalmol. [Serial on the Internet]. 2001 Nov [cited 2011 Jan 09]; 64(6): [Aprox. 3p.]. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27492001000600015&lng=en
6. Ruggieri VL, Arberas CL. Síndromes genéticos reconocibles en el período neonatal. Medicina [Revista en Internet]. 2009 [Citado febrero 2011]; 69(1 Suppl 1): [Aprox. 20p.]. Disponible en:

http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802009000200004

7. González de P MC. Síndrome de Moebius. Su explicación anatómica y su relación en Odontología. Acta odontológica Venezolana. [Revista en Internet]. 2010 [Citado febrero 2011]; 48(2). Disponible en:

<http://www.actaodontologica.com/ediciones/2010/2/art20.asp>

8. Fernández-Ponce C, Hernández E, Silvera-Redondo C, Jiménez B, Quintero E, Idrovo A, et al. Síndrome de Moebius: Genopatía vs efecto teratogénico. Salud Uninorte. Barranquilla (Col.) [Revista en Internet]. 2006 [Citado febrero 2011]; 22 (2): [Aprox. 5p.]. Disponible en: <http://redalyc.uaemex.mx/src/inicio/ArtPdfRed.jsp?iCve=81722211>

9. Macías Gelabert AM. El consentimiento informado en Pediatría. Rev Cubana Pediatr. [Revista en Internet]. 2006 [Citado febrero 2011]; 78(1). Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/ped/vol78_1_06/ped08106.htm

10. Azevedo Marinho CC, Costa Blanco N. Fisioterapia Pediátrica na Síndrome de Moebius. [Monografía en Internet] Fisioterapeutas graduadas pela Universida de da Amazônia-UNAMA; 2007. [Citado febrero 2011]. Disponible en: http://www.wgate.com.br/conteudo/medicinaesaude/fisioterapia/neuro/moebius_camila.htm

11. Perea García J. Estrabismos. 1ra Ed. España; 2006. p. 420.

12. Díaz Fernández JM, Jardón Caballero J, Velásquez Blez R, Rodríguez Martín R. Síndrome de Moebius Poland en un adolescente. MEDISAN [Revista en Internet]. 2010 [citado febrero 2011]; 14(3): [Aprox. 1p.]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol_14_3_10/san15310.htm

13. Camacho-Ramírez RI, Ávila-Reyes R, González-Cavazos L, Plascencia-Valadéz V, Trejo-Belmonte R, Yunes-Zárraga JL, et al. Síndrome de Moebius. Archivos de Investigación Pediátrica de México. [Revista en Internet]. 2007 [citado febrero 2011]; 10 (1). Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/conapeme/pm-2007/pm071d.pdf>

14. Carrillo Hernández CA, Flores Romo Chávez H. Síndrome de Moebius. Revista de Especialidades Médico-Quirúrgicas [revista en internet]. 2010 [citado febrero 2011]; 15(4): [Aprox. 4p.]. Disponible en: http://www.nietoeditores.com.mx/download/especialidades_mq/2010/octubre-diciembre2010/EMQ%204.14%20SINDROME.pdf

Recibido: 3 de mayo del 2011.

Aprobado: 22 de junio del 2011.

Dra. Sahely Sixto Fuentes. Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Asistente. Máster en Atención Integral al Niño. Hospital Pediátrico Docente Pepe Portilla. Pinar del Río. Correo electrónico: sahesf@princesa.pri.sld.cu