

**HOSPITAL PEDIATRICO PROVINCIAL
"PEDRO AGUSTIN PEREZ"
GUANTANAMO**

**SINDROME DE MÖBIUS.
INFORME DE UN CASO.**

Dra. Annia Rodríguez Cambas¹, Dra. Natacha Sanféliz Yebra², Dra. Mayda Armas López³, Dr. Rubén Julke Delfino Legrá⁴, Dra. Martha Rodríguez Fernández⁵, Dra. María Felina Hernández Cardoza⁵, Dr. José Palacio Ané⁵, Al. Sucl Elías Armas.⁶

RESUMEN

Se presenta por primera vez en la provincia, según lo registrado en la literatura, el caso, en consulta de oftalmología, de una paciente de 8 años de edad que se interconsulta con especialidades afines a la entidad (Genética, Neurología, Otorrinolaringología) con diagnóstico de síndrome de Möbius, enfermedad poco frecuente en nuestro medio. Se presenta su cuadro clínico y evolución.

Palabras clave: SINDROME DE MÖBIUS/ etiología; NIÑO; NERVIOS CRANEALES/ patología.

INTRODUCCION

El síndrome de Möbius es una extraña enfermedad de los nervios craneales, no progresiva y congénita, que se caracteriza por la incapacidad de los pacientes afectados de mostrar sus emociones a través de los gestos faciales por la parálisis facial que determina.¹⁻³

¹ Especialista de I Grado en Oftalmología.

² Especialista de I Grado en Oftalmología. Hospital General Docente "Dr. Agostinho Neto." Guantánamo.

³ Especialista de II Grado en Oftalmología. H G D "Dr. Agostinho Neto." Guantánamo.

⁴ Especialista de I Grado en Oftalmología. Hospital Docente "Dr. Octavio de la concepción y de la Pedraja", Baracoa.

⁵ Especialista de I Grado en Pediatría.

⁶ Estudiante de 2do. Año de Medicina.

Este síndrome fue descrito por Paul Julius Möbius en 1892, y aunque la causa sigue sin aclararse, se ha atribuido a una agenesia de los núcleos de los pares craneales; también se han descrito casos debidos a lesiones supranucleares tras lesiones isquémicas fetales, y a procesos miopáticos, y en ninguno de los casos tiene cura.

A los problemas relacionados con su aspecto, con escasa o nula expresividad facial, que no se modifica ante el llanto o la risa, se asocian múltiples manifestaciones clínicas: labios finos, sin motilidad y dificultad para la protrusión lingual, parálisis de los pares oculomotores y oftalmoplejía, imposibilidad para cerrar los párpados y cierto grado de ptosis palpebral con disminución de la sensibilidad corneal por falta de parpadeo. En los primeros meses de vida hay dificultad para succionar y tragar, así como infecciones respiratorias. Se refieren, además, problemas de audición y pronunciación, y en las formas complejas, también importantes limitaciones motoras y psicológicas, lo que modifica el pronóstico de estos pacientes.⁴

Algunas de estas características hacen que, en algunos casos, se diagnostique erróneamente como retraso mental o parálisis facial.

El hecho unificador lo constituye la falta de expresión facial, junto a la falta de movimiento lateral de los ojos.

El diagnóstico es clínico, los síntomas no progresan con el paso de los años, muestran buena calidad de vida, excepto en las formas complejas antes mencionadas.

En general, el pronóstico está en función de la posibilidad de corregir los defectos esqueléticos. Se realiza la terapia sobre la hipoacusia cuando las anomalías faciales son importantes y pueden someterse a cirugía plástica. La corrección del estrabismo será necesaria en todos los casos.

También, se usan terapias de rehabilitación física, logopedia y técnicas quirúrgicas, como la llamada "cirugía de la sonrisa".⁵

Aunque la mayoría de los casos son de aparición esporádica, se describen casos de origen familiar con herencia autonómica de recesión o dominante, donde es importante el consejo genético. El apoyo social es igualmente beneficioso, tanto para los afectados como para los familiares.

En nuestro caso específico, es una forma simple de la enfermedad, con desarrollo adecuado y buen pronóstico, pero, en general, el síndrome es poco conocido por lo raro de su presentación o quizás por diagnósticos erróneos que requieren de valoración interdisciplinaria estrecha, razón por la que creemos necesario más que interesante darlo a conocer y motivar su estudio.

INFORME DEL CASO

Escolar A.L.L., del sexo femenino, de 8 años de edad, mestiza, producto de parto eutócico y con parálisis facial desde su nacimiento, con neurodesarrollo aparentemente normal. Se realizó diagnóstico de síndrome de Möbius en el Centro Nacional de Genética. Se sigue en consulta de oftalmología del Policlínico de Especialidades Pediátricas "Dr. Luis Galván Soca" por trastornos refractivos y complicaciones propias de la toma de pares craneales, que determinan exposición de las córneas (queratitis por exposición).

Antecedentes patológicos personales: Parálisis facial al nacer.

Antecedentes patológicos familiares: No refiere

No existe grado de consanguinidad.

Examen físico.

Neurológico:

Parálisis facial periférica bilateral mayor del lado derecho.

Toma del orbicular de los párpados.

Parálisis de nervios oculomotores III y IV.

Hipotrofia del tercio anterior de la lengua.

Discreto trastorno de lenguaje.

Intelecto normal.

Atrofia discreta de ambas hemicaras.

Ocular.

Refracción ciclopéjica

OD. + 1.50 - 1.00x 180 o

OI. + 1.00 - 1.50 x 180 o

Anexos: lagofthalmos:

Segmento anterior: Normal en ambos ojos.

Medios: Transparentes.

FO: Papila de buena coloración, macula normal.

Motilidad ocular: Parálisis de recto externo y recto interno. No realiza los movimientos de aducción y abducción. Ortoforia.

Se realizó tomografía axial computarizada (TAC) de cráneo y órbitas,

Electrorretinograma y potencial evocado visual, con resultados normales.

RESULTADOS Y DISCUSION

Luego de presentados todos los elementos que identifican nuestro caso, es evidente, clínicamente, que se trata de un síndrome de Möbius que, además, tiene diagnóstico del Centro Nacional de Genética.

Presenta toma de los nervios III, VI y VII, así como del XII en menor grado, lo que se corresponde, como plantea la bibliografía, con los nervios más comúnmente afectados⁶; además, no todos se afectan de un modo simétrico y completo, y existe gran variabilidad, por lo que pueden verse múltiples combinaciones.

La niña llega a consulta aquejando lagrimeo y, dada su imposibilidad para cerrar los párpados (lagoftalmos), se chequean sus córneas por la posibilidad de aparición de queratitis por exposición; se instituye tratamiento profiláctico con lágrimas artificiales, ungüento y oclusión durante el sueño. En estos casos se muestra anestesia corneal pero, afortunadamente, la ulceración de la córnea es rara.⁶ Se completa el informe oftalmológico con la ausencia de los movimientos horizontales de los ojos por parálisis de los músculos recto externo y recto interno. No presenta estrabismo, algo frecuente en estos pacientes.

Se realiza refracción ciclopléjica. Aparece astigmatismo hipermetrópico mixto, defecto que no se recoge en la literatura, pero que puede asociarse como cualquier otro individuo afectado o no del síndrome.

Nuestro tratamiento se encamina a mejorar su calidad de vida y evitar complicaciones. Es un tratamiento paliativo pues la enfermedad no se cura,

pero del adecuado diagnóstico y sucesiva valoración depende el completo desarrollo de la persona afectada, sin marginaciones en la sociedad.

CONCLUSIONES

El síndrome es poco frecuente y se conoce poco acerca de su patogenia. Se trata del primer caso encontrado en Guantánamo, con confirmación del diagnóstico en el Centro Nacional de Genética. No se debe confundir el retraso mental o parálisis facial con este síndrome y, ante la duda, debe interconsultarse con Genética para su diagnóstico definitivo. Del apoyo multidisciplinario depende la incorporación plena de los pacientes a la vida social.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Kumar D. Möbius Syndrome. *J Med Genet* 1990; 27:122-6.
2. MacDermott KD, Winter RM, Taylor D, Baraitser M. Oculofaciobulbar palsy in mother and son: review of 26 reports of familial transmission within the "Möbius spectrum of defects". *J Med Genet* 1991; 28:18-26.
3. Rodríguez Criado G, Pérez Aytes A. Two brothers from a consanguineous marriage with Möbius sequence, club foot and severe retardation: New syndrome? 8th European Meeting on Dysmorphology. Starsbourg, France, September 4-5, 1997.
4. Lipson T, Webster W, Weaver DD. The Möbius syndrome: etiology, incidence of mental retardation, and genetics. *J Med Genet* 1990; 27:533-55.
5. Bouwes Bavick JN, Weaver DD. Subclavian supply disruption sequence: Hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil, and Möbius anomalies. *Am J Med Genet* 1986; 23:903-18.
6. Zuker RM. Artículo "La vida sin una sonrisa". Fundación Síndrome Möbius de España, enero 2001.

FIGURAS



Foto. Síndrome de Möbius. Parálisis facial periférica mayor del lado derecho, toma del orbicular de los párpados, parálisis de nervios oculomotores III y IV, hipotrofia de tercio anterior de la lengua, discreta atrofia de ambas hemicaras.