

# Caso Clínico

## SINDROME DE MOEBIUS

Camacho-Ramírez Rocío Isabel<sup>1</sup>, Avila-Reyes Ricardo<sup>2</sup>, González-Cavazos Lilia<sup>3</sup>, Plascencia-Valadéz Vicente<sup>4</sup>, Trejo-Belmonte Rafael<sup>2</sup>, Yunes-Zárraga José Luis Masud<sup>5</sup>  
Velázquez-Quintana Nora Inés<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Departamento de Epidemiología Clínica. <sup>2</sup>Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales.

<sup>3</sup>Jefatura del Laboratorio de Genética. <sup>4</sup> Servicio de Cirugía Plástica y Reconstructiva.

Hospital Infantil de Tamaulipas

<sup>5</sup>Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales de la Clínica Hospital del ISSSTE, Cd. Victoria Tamaulipas.

### Resumen

**Introducción.** En 1884 en que Paul Julios Möbius (Moebius) describió un síndrome de aparición extremadamente rara que fuera posteriormente descrita por Wilbrand y Saenger en 1921, quienes reportaron a múltiples miembros de una familia con esta enfermedad

**Caso clínico.** Se presentan dos casos clínicos; un recién nacido masculino de 12 días y un lactante masculino de 3 meses de edad, ambos con parálisis facial congénita bilateral. Entre otros rasgos clínicos presentaban: Puente nasal amplio, estrabismo convergente, epicanto, ptosis palpebral, micrognatia, paladar alto, estridor laríngeo, dificultad para alimentarse y extremidades inferiores con pie zambo. En ambos casos el cariotipo y potenciales evocados auditivos del tallo cerebral fueron normales.

**Discusión.** Existen varias teorías que tratan de explicar el desarrollo de este síndrome; la más aceptada es la que se basa en una atrofia en el núcleo caudado. Esta enfermedad parece tener un patrón autosómico dominante o recesivo especulándose la posibilidad que el locus del Moebius esté localizado en los brazos cortos del cromosoma 1 o en los brazos largos del cromosoma 13.

### Abstract

**Introduction.** Since 1884 Paul Julios Möbius describe a syndrome extremely rare characteristic by palsy facial bilateral, in this time the cause precise of presentation still is unknown.

**Case report.** New born of 12 old days and infant of 3 old months, both male whit palsy facial congenital bilateral. Others features clinics are: high nasal bridge, strabismus, epicanto, ptosis, micrognathia, high palate, stridor laryngeal, feedings and choking problems and talipes equinovarus. The cariotypes and brainstems auditory evoked potentials are normal.

**Discussion.** Many theories about of the development have made. The more accepted is the nuclei cerebral atrophy. The autosomal dominant inheritances have been reported and is speculated the Moebius locus is localized in the short arm chromosomal 1 or large arm chromosomal 13.

Solicitud de sobretiros.

Dra. Rocío Isabel Camacho Ramírez, Departamento de Epidemiología Clínica. Hospital Infantil de Tamaulipas

Calzada Luis Caballero y Av. Los Maestros S/N Cd. Victoria, Tamaulipas, México. CP 87060, Tel. (01 834) 312-93-00, Fax (01 834) 312-74-62.

## Introducción

Paul Julius Möbius en 1884 describió los estigmas clínicos de un síndrome que hasta la actualidad lleva su nombre. A este síndrome se le conoce también como dipléjia facial congénita o agenesia nuclear.

A esta enfermedad congénita se le desconoce su frecuencia en la población, etiología y transmisión hereditaria. Considerada de ocurrencia esporádica, hay algunas familias en que sugiere un patrón autosómico dominante o recesivo y es posible que el locus del Moebius esté localizado en los brazos cortos del cromosoma 1 o en los brazos largos del cromosoma 13. Su diagnóstico es fundamentalmente clínico y se caracteriza por una facies inexpresiva con estrabismo convergente por parálisis bilateral del VI y VII pares craneales (1,2).

El presente reporte describe dos casos clínicos de Síndrome de Moebius que se presentaron en el Hospital.

### Casos clínicos

Caso 1. Recién nacido masculino de 12 días de vida, que ingresa a la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales por evacuaciones aumentadas en número y disminuidas en su consistencia de 2 días de evolución. Producto de primera gesta, madre de 23 años, procedente de población rural, no existió consanguinidad entre los padres. Nació en un hospital de la localidad con Apgar 8-9. Los aspectos relevantes de su exploración física fueron; la falta de expresión facial por parálisis facial bilateral, incluso al llanto no mostraba expresión gesticulosa de la cara, estrabismo convergente bilateral, puente nasal ancho, boca pequeña, con comisuras bucales hacia abajo y limitación en su apertura, dificultad para la succión y deglución, micrognatia e implantación baja de pabellones auriculares. El tórax, abdomen y extremidades superiores sin datos relevantes, extremidad pélvica derecha con pie equinovaro. Hipotonía de su cabeza y tronco, presentando marcada flaccidez generalizada. La madre refirió que desde que nació había dificultad para alimentarlo ya que deglutía adecuadamente, sofocándose muy a menudo y refiere la presencia de estridor laríngeo constante.

El cariotipo y los potenciales evocados auditivos del tallo (PEAT) fueron normales. Egresado posterior a la resolución que condicionó su ingreso y adiestramiento a la madre para su alimentación, continúa su control por la consulta externa, en programación para corrección del pie equinovaro.



Caso 1. Inexpresividad facial y estrabismo convergente por parálisis bilateral del VI y VII pares craneales, y pie zambo de la extremidad derecha



Caso 2: facies inexpresiva por parálisis facial bilateral, micrognatia e implantación baja de pabellones auriculares, pies zambos bilaterales

Caso 2. Masculino, 3 meses de edad que ingresa al servicio de lactantes por presentar dificultad respiratoria. Procede de medio suburbano, Madre de 34 años sin antecedentes de consanguinidad, el paciente es producto de la cuarta gesta. Sin control prenatal, fue atendida por partera rural y manifiesta que lloró y respiro al nacer. Con dificultad para su alimentación desde el nacimiento caracterizado por prolongación del tiempo para deglutar la leche y escurrimiento del alimento por las comisuras bucales. Fue visto en una ocasión en un Hospital de segundo nivel por deformidades de sus extremidades inferiores. Previo a su ingreso la madre refiere que al estar alimentándolo presentó sofocación y más tarde dificultad para la respiración. El diagnóstico que motivó su ingreso fue neumonía por aspiración, se mantuvo hospitalizado para tratamiento de su neumonía a base de doble esquema de antibiótico. Los hallazgos clínicos fueron: inexpresividad de su cara por parálisis facial bilateral

llanto sin gesticulaciones, epicanto, epífora constante, estrabismo convergente, puente nasal ancho, implantación baja de pabellones auriculares y micrognatia estridor durante el sueño, dificultad para su alimentación. Fusión de 4<sup>a</sup> y 5<sup>a</sup> costilla de hemitórax derecho y talipes bilateral. Durante su estancia se constató de la dificultad para su alimentación y ante el antecedente de broncoaspiración y neumonía se decidió instalarle a los diez días de estancia sonda de gastrostomía con funduplicatura de Nissen. La recuperación fue progresiva con adiestramiento a la madre para el manejo de su alimentación por sonda de gastrostomía. El cariotipo y los PEAT fueron normales. El desarrollo neurológico fue normal para su edad. Egresó a los 21 días. En control de la consulta externa para corrección próxima del talipes bilateral.

## Discusión

Desde 1884 Paul Julios Möbius (Moebius) hace referencia a un síndrome cuya aparición es extremadamente rara; posteriormente fue descrita en 1921 por Wilbrand y Saenger, quienes reportan múltiples miembros de una familia con esta enfermedad<sup>1,2</sup>. Otros autores como Henderson (1939), Danis (1945), Gorling y Pindborg, Dalloz y Nocton en 1964 describen asociaciones de esta enfermedad con otros síndromes como el Poland, Klippel-Feil, Pierre Robin, Kallman y la artrogriposis múltiple<sup>1-4</sup>.

La caracterización básica del síndrome de Moebius es una falta de expresión facial y los movimientos oculares en dirección lateral a menudo están también limitados debido a una parálisis facial bilateral del Sexto y Séptimo par de nervios craneales. Estas dos combinaciones de falta de expresión facial y la limitación de los movimientos de los ojos hicieron al Profesor Moebius a describir esta enfermedad poco común<sup>1-9</sup>.

## Etiología

La mayoría de los casos del Síndrome de Moebius (SM) es de aparición esporádica cuyas causas son desconocidas y aunque la literatura médica presenta controversias en la etiología del SM existen cuatro teorías al respecto de su posible origen<sup>1,4-5</sup>.

La primera que es la más aceptada es la que se basa en una atrofia en el núcleo caudado, relacionado con un problema vascular en el desarrollo inicial embrionario. Debido a una alteración del suministro de sangre al principio del desarrollo fetal, los centros de los nervios craneales son dañados en una extensión variable. Llevando a las condiciones clínicas que se observan en el SM

La segunda teoría especula una destrucción o daño del núcleo de los nervios craneales, debido a una falta del suministro sanguíneo o como resultado de efectos externos como una infección, drogas o medicamentos.

La tercera teoría apunta a anomalías en nervios periféricos en el desarrollo mental conducen los problemas musculares y cerebrales observados y por último la teoría que propone que los músculos son el problema primario y como secundario se produce degeneración del núcleo de los nervios periféricos y del cerebro.

Existe aparte la especulación de tener un origen mesodérmico por la afectación muscular y su asociación a defecto músculo esquelético en extremidades.

En donde se considera una disgenesia branquial con defecto del desarrollo del 1º y 2º arcos con atrofia secundaria de los nervios craneales; esta diferenciación que se lleva a cabo entre la 4<sup>a</sup> y 5<sup>a</sup> semana de gestación y de las extremidades entre la 6<sup>a</sup> y 7<sup>a</sup> semanas en el caso de existir una regresión en estos períodos embrionarios produciría una gama de malformaciones oromadibulares y de extremidades, por lo que se ha sugerido que los síndromes como el Moebius, Hanhart; Charlie M, anquilosis glosopalatina, hipoglosia – hipodactilia no sean entidades clínicas diferentes, sino parte de un espectro de malformaciones de origen común<sup>1,4-5</sup>.

Por tanto la afectación principal radica en la parálisis bilateral del VI (motor ocular externo) y VII (facial) par craneal, pero pueden verse afectados otros pares craneales como son; III, IV, V, VIII, IX, XI y XII<sup>1,9</sup>.

Hay familias en que se sugiere patrón autosómico dominante o recesivo se especula la posibilidad que el locus del Moebius esté localizado en los brazos cortos del cromosoma 1 o en los brazos largos del cromosoma 13q12-2-q13<sup>1,2</sup>.

## Diagnóstico.

El diagnóstico siempre es clínico y puede efectuarse desde el nacimiento al notar que hay ausencia de expresión facial al llanto, dificultad para la succión, estridor laríngeo y los ojos permanecen abiertos durante el sueño<sup>2-4</sup>. Otros problemas que suelen acompañar a este síndrome son<sup>1,9</sup>; retraso en el crecimiento intrauterino, camptodactilia, clinodactilia, sindactilia, epicanto, hipertelorismo ocular, ptosis ocular, nistagmus, estrabismo convergente, lagrimeo, prominencia medio facial por puente nasal alto y ancho que se extiende en forma paralela hacia la punta nasal, boca pequeña con ángulos hacia abajo y limitación en su apertura, micrognatia, úvula bífida,

parálisis del paladar blando, paladar óseo excavado, lengua corta, atrofia de la lengua, paladar submucoso, alteración en la deglución y succión, sialorrea, deformidades de pabellones auriculares con disminución de la agudeza auditiva a franca sordera, ausencia del manubrio del esternón, deformidades costales, el retraso psicomotor puede presentarse en un 10%, las deformidades de las extremidades como pie zambo o talipes equinovaro se manifiestan en un 30%. La hipoplasia o aplasia uni o bilateral del pectoral mayor o síndrome de Poland completo se presenta en un 15%. Se asocia también a cardiopatías y anomalías del tracto urinario e hipogenitalismo. Lo más relevante de esta enfermedad es la facies inexpresiva por la imposibilidad de sonreír conocida como máscara facial. No hay predisposición sexual<sup>1-9</sup>.

## Diagnóstico diferencial

Deberá descartarse miastenia gravis neonatal, miotonía distrófica, síndrome de Duane y parálisis facial congénita y/o traumática si se empleo fórceps<sup>3</sup>.

## Relevancia clínica

Debido a la afectación de los nervios craneales mencionados, origina principalmente los trastornos a la succión y deglución en los primeros meses de vida por consecuencia a los eventos tisúgenos, vómitos y sofocamiento (por afectación de los nervios IX, X y XII), lo anterior puede en algunos casos provocar temor y/o rechazo a la hora de la comida para la madre e hijo. La perseverancia de un método suave y amable es a menudo la base del éxito en la alimentación. En el caso de que sea imposible la alimentación oral deberá de optarse por una gastrostomía<sup>2,4-6</sup>.

Otras veces puede ser alimentado mediante alimentadores especiales como el alimentador de Haberman<sup>6</sup> o en algunos casos por sonda nasogástrica. La expresión facial es otro aspecto relevante ya que a falta de expresión facial, sialorrea constante, dificultades en el habla y pronunciación repercute enormemente en el desarrollo psicosocial del niño ya que a menudo es relegado por considerarse como un discapacitado mental, pero como fue comentado solo un 10% de los casos pueden padecer de retraso mental por lo que pueden llevar su instrucción escolar brindándoles una integración comunitaria como a cualquier otro niño, el aislamiento podrá afectar su autoestima y confianza.

La presencia de epicanto e hipertelorismo ocular y la boca abierta conduce a considerar erróneamente un síndrome de Down<sup>4-6</sup>.

La cirugía reconstructiva puede ser valiosa y se han encontrado resultados alentadores en el transplante de músculos, siendo la edad apropiada para estos transplantes a los 4 o 5 años<sup>5</sup>. Por otra parte el habla puede verse afectada especialmente en la pronunciación de las consonantes que implican el uso de los labios y que necesitan cerrar la boca como; B, M, P y F.

Otras trastornos del habla se deben a una excesiva nasalidad (nervios IX y X), por la limitada movilidad de la lengua (nervio XII) o por falta de movimiento de los labios (nervio VII), bien sea por la afectación de cualquiera de ellos y por la combinación de los factores mencionados. Aquí requiere de un planteamiento multidisciplinario a fin de adecuar un tratamiento terapéutico y quirúrgico; el transplante de músculos está orientado a mejorar los movimientos de los labios y en ciertos casos la cirugía de garganta ayudaría a tratar la nasalidad.

Posteriormente la terapia de lenguaje por foniatría brindará una ayuda a su rehabilitación, así mismo hará oportunas recomendaciones referentes a posibles operaciones<sup>3-6</sup>. Respecto a las funciones oculares en donde está limitado sus movimientos por una afectación de los pares craneales VI, IV o III, hace se estrabismo en forma común, por lo que se requerirá de una intervención quirúrgica temprana no obstante puede resultar muy complejo su corrección por la variedad y el grado de afectación de los músculos del ojo.

Los problemas en la córnea debido a la incapacidad de cerrar el párpado (nervio VII) son raros ya que los ojos se movilizan en un intento de cerrar los párpados y esto hace que la córnea esté protegida, pero la keratitis deberá de prevenirse con la aplicación de colirios. Los problemas dentales son comunes ya que la imposibilidad del niño a la masticación deja una cantidad de residuos de comida en la boca que predispone a la aparición de caries, por tanto es imprescindible una adecuada limpieza después de cada comida requiriendo de la evaluación rutinaria por un odontopediatra.

Un 25 a 30% de los pacientes presentan deformidades de sus pies en forma de sindactilia y pies zambos<sup>2,4-6</sup>

## Conclusión.

Hasta la fecha existen controversias en cuanto al origen de este síndrome. El diagnóstico continúa siendo clínico y los puntos cardinales es la parálisis del VI y VII par de nervios craneales, se acompaña de varias malformaciones esqueléticas y puede presentarse en conjunto a otros síndromes entre los cuales los más comunes son el Síndrome de Poland y el Pierre Robin.

La existencia del transplante de músculos puede ofrecer al paciente una mejor calidad de vida para un mejor desenvolvimiento en su entorno. Es necesario no obstante; un manejo multidisciplinario por parte de cirugía reconstructiva, consejo genético, ortopedia, psicología, supervisiones frecuentes por odontopediatra y terapia del lenguaje por parte de un foníatra experimentado. El Síndrome de Moebius es compatible con la vida por lo que estos pacientes merecen más de una oportunidad.

En caso concreto de los pacientes aquí descritos, ambos por sus estigmas anatómicos se hizo el diagnóstico clínico del Síndrome de Moebius, consideramos importante su difusión debido a la presentación poco común de este padecimiento.

## Bibliografía.

1. Del Castillo-Ruiz V. Criterio diagnóstico en el síndrome de Moebius. Criterios Pediátricos. Instituto Nacional de Pediatría. 1989; 5: 5-12
2. Mc Kusick VA. Mendelian inheritance in man. A catalog of human and genetic disorders. The Johns Hopkins University Press. Baltimore and London 2da. Ed. 1994: 948-950.
3. Goodman RM, Gorlin RJ. Atlas of the face in genetic disorders. The C.V. Mosby Company 2ed. 1977: 686-687.
4. Warkany J. Congenital malformations. Notes and comments. Year Book Medical Publishers Incorporation 2da. Ed. 1971: 397-398
5. Zuker RM. [http://www.moebius.org/El\\_sindrome/Que\\_es\\_el\\_sindrome.htm](http://www.moebius.org/El_sindrome/Que_es_el_sindrome.htm)
6. <http://www.ciaccess.com/Moebius/homepage.htm>. Moebius Syndrome Foundation.
7. Cabo A, Mataix J, Rodríguez CG, Pérez HG, Heterogeneidad y variable expresión clínica en el síndrome de Moebius. An Esp Pediatr 2002; 57: 183-193.
8. Cardona M, Carnevale-Cantoni A, Del Castillo-Ruiz V. Act Pediatr Mex 1988; 9: 12-16.
9. Kumar D. Moebius syndrome. J Med Genet 1990; 27: 122-126

## RECOMENDACIONES DEL COMITÉ DE ADOLESCENCIA DE ALAPE PARA LA ATENCIÓN INTEGRAL DE ADOLESCENTES Y SUS FAMILIAS

1. Buscar la congruencia entre las políticas públicas de adolescencia y juventud y los procesos formadores de recursos humanos, de tal modo que la atención como producto final sea coherente con las necesidades de la población objetivo, la humanización y la ética de servicio.
2. Incentivar la capacitación temprana en el pregrado, para obtener mejores resultados.
3. Priorizar el trabajo en el primer nivel de atención previa sensibilización y capacitación.
4. Promover la participación de la familia y la comunidad educativa, y potencializar todos aquellos actores que puedan sustituir así sea parcialmente, el rol de las mismas.
5. Fomentar la participación de los y las adolescentes como sujetos de derecho, es decir, actores del autocuidado y la gestión del cuidado mutuo.
6. Responsabilizar al mundo adulto como referente y modelo positivo de las nuevas generaciones.
7. Formar recursos humanos en el marco de la estrategia de Atención Primaria de la Salud, comprendiendo la prevención, promoción, interdisciplina e intersectorialidad. Incorporando: la reflexión crítica, el enfoque de género, el rescate del conocimiento previo, la capacitación gerencial, la educación continua, la salud como producto histórico social, la necesidad de evaluar procesos y documentar las experiencias.
8. Destacar la pertinencia de trabajar con adolescentes, en el fomento de los estilos de vida saludables, para la prevención de enfermedades que se manifiestan en la edad adulta.
9. Construir indicadores que reflejen el nivel de salud y desarrollo humano de los y las adolescentes.
10. Demandar el reconocimiento y respeto a la diversidad étnica, religiosa, sexual y cultural, con énfasis en la individualidad y libertad de conciencia del otro. Sin olvidar, a aquellos/as adolescentes que se encuentran en situaciones especialmente difíciles.

Dado en Ambato, Ecuador, el 22 de septiembre de 2003

Dr. Gerardo E. Vaucheret  
Secretario General