



Síndrome de Moebius. Reporte de un caso clínico

Vivian Canalejo-Saavedra,^{1,*} Raymundo Sierra-García,² Armando Salinas-Meritú³

¹ Residente de tercer año de la especialidad; ² Médico Pediatra adscrito a la División de Pediatría; ³ Jefe de la División de Pediatría. Hospital General de Cuautitlán. Servicio de Pediatría.

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Moebius es una entidad clínica neurológica congénita caracterizada por parálisis bilateral de dos pares craneales, el (VII) facial y (VI) oculomotor externo o *abducens*; se manifiesta principalmente por inexpressión facial. Esta patología tiene una incidencia de 1:10,000 nacimientos a nivel mundial; en México no existen estadísticas claras. **Presentación del caso:** Se detectó un neonato con características clínicas compatibles con este síndrome, apoyado por el Servicio de Oftalmología. El diagnóstico fue básicamente es clínico y el manejo multidisciplinario. **Conclusiones:** El conocimiento de esta enfermedad puede orientarnos a la sospecha diagnóstica en forma oportuna, lo que permite prevenir complicaciones y mejorar la calidad de vida en los ámbitos del lenguaje, expresividad facial, crecimiento craneofacial y adaptación al medio social.

Palabras clave: Síndrome de Moebius, parálisis facial bilateral, nervio facial, nervio oculomotor externo, pares craneales.

ABSTRACT

Introduction: Moebius syndrome is a congenital neurological entity characterized by bilateral palsy of two cranial nerves, the facial (VII) and external oculomotor (VI) or *abducens*, which manifests mainly by facial expression. This pathology has an incidence of 1:10,000 births worldwide; there are no clear statistics in Mexico. **Case presentation:** We detected a neonate patient with clinical characteristics compatible with this syndrome, supported by the Ophthalmology Service. The diagnosis was basically clinical and the management, multidisciplinary. **Conclusions:** Knowledge of this problem can guide us to the diagnostic suspicion in a timely manner, thus preventing complications and improving the quality of life in language, facial expressiveness, craniofacial growth and adaptability to the social environment.

Key words: Moebius syndrome, bilateral facial paralysis, facial nerve, external oculomotor nerve, cranial nerves.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Moebius es una enfermedad neurológica congénita caracterizada por parálisis bilateral de dos pares craneales, principalmente, el (VII) facial y (VI) oculomotor externo o *abducens*.¹

Es una patología relativamente rara, con una incidencia que se estima en un caso por cada 10,000

nacimientos a nivel mundial; sin embargo, en la última década ha aumentado su incidencia: se reportan hasta 500 casos en la literatura médica mundial.² La patología fue descrita en su inicio por Von Graefe y Saemisch en 1880, Harlam en 1881 y Chrisholm en 1882, pero fue Paul Julius Moebius quien realizó en 1888 un estudio completo de la enfermedad y en 1892 comunicó un total de 43 casos de parálisis facial congénita y adquirida, de los cuales seis eran parálisis facial bilateral y parálisis del VI par.¹

Con frecuencia se asocia a parálisis en otros nervios craneales; los más afectados son el hipogloso (XII), vago (X), acústico (VIII) y glossofaríngeo (IX). También puede asociarse a malformaciones musculoesqueléticas como braquidactilia, sindactilia, artrogriposis, defectos cos-

* Correspondencia: VCS: vicanasaa@gmail.com

Conflicto de intereses: Los autores declaran que no tienen.

Citar como: Canalejo-Saavedra V, Sierra-García R, Salinas-Meritú A. Síndrome de Moebius. Reporte de un caso clínico. Rev Mex Pediatr 2018; 85(3):102-105.

[Moebius syndrome: a clinical case report]

tales, ausencia de dedos de pies y manos, o bien, dedos supernumerarios, así como pies equinovaros. Puede asociarse a síndromes como el de Poland, caracterizado por ausencia de la cabeza del músculo pectoral, o de Klippel-Feil, que consiste en la fusión de vértebras cervicales, así como defectos de reducción de extremidades tipo amputación (transverso-terminal).³ Aunque el Moebius típico se presenta con parálisis facial bilateral, la afectación unilateral no lo descarta.⁴ Otras asociaciones son los defectos ventriculares septales, la dextrocardia y la transposición de grandes vasos. Otro defecto importante es la insuficiencia velofaríngea que conduce a complicaciones como ahogamiento e infecciones secundarias pulmonares.

La etiología y fisiopatología no están aún muy claras. Se cataloga como: genética, vascular o por fármacos. Se habla de una delección en el cromosoma 13 y translocación en el 1:11. Con respecto a etiología vascular, puede haber disrupción de la arteria basilar durante el desarrollo embrionario, así como regresión prematura, obstrucción y disrupción de las arterias trigeminales antes de la maduración completa del cerebro, lo que origina isquemia, en los núcleos de los nervios craneales afectados. Se piensa en un desarrollo inicial normal de los núcleos de los pares craneales; sin embargo, en etapas posteriores ocurre algún evento de tipo isquémico que los destruye. Las metrorragias o hipotensión son eventos causantes de agenesia o procesos degenerativos en los núcleos de los pares craneales.⁵ Otro factor puede ser el uso de misoprostol, utilizado para aumentar las contracciones uterinas, lo que reduce el flujo sanguíneo uterino-fetal y resulta en isquemia. Según estudios, casi la mitad de las madres de los hijos con síndrome de Moebius estuvieron utilizando misoprostol.^{6,7} Finalmente, se ha descrito asociada a consumo de talidomida, cocaína, ergotamina y benzodiacepinas.² En resumen, como lo define el Dr. Pérez Aytés de España: "es una enfermedad heterogénea, es decir, que tiene múltiples causas, y las diferentes causas siguen siendo desconocidas".⁸

Las manifestaciones clínicas son muy floridas, con la característica en común de la falta de movilidad de la musculatura facial, lo que causa inexpressividad, con ausencia de sonrisa-llanto, y produce la típica "cara de máscara", estrabismo convergente, ptosis palpebral (que provoca úlceras corneales), epífora, ectropión, alteraciones en la succión-deglución (con tos persistente, cianosis por atragantamiento, microaspiraciones), hipotonía, así como otras alteraciones que aparecen con la edad, como maloclusión dental y disartria. Suelen tener

coeficiente intelectual normal, pero existen problemas para la integración social.⁹⁻¹¹

También se ha descrito enfermedad por reflujo gastroesofágico, mientras que la tomografía axial computarizada (TAC) cerebral puede mostrar calcificaciones en el tronco cerebral y en los núcleos del nervio facial.¹² Se han informado delecciones del brazo largo del cromosoma 13, región 1, banda 2, sub-banda 2 (13q12.2).¹³⁻¹⁴

Con respecto al tratamiento, no hay ninguno curativo; no son efectivas las maniobras de estimulación o rehabilitación facial. El abordaje es multidisciplinario, desde el manejo del reflujo gastroesofágico hasta las correcciones quirúrgicas, que consisten en microcirugía, con técnica de reemplazo nervioso y muscular como primera línea, todo encaminado a prevenir las complicaciones inherentes a la parálisis facial, tanto funcionales como estéticas.¹⁵ El plan de acción quirúrgico comprende el manejo del pliegue epicántico y la corrección del pliegue palpebral, el labio superior y la ptosis facial. Comúnmente, se utiliza el músculo *gracilis* para transferirse, y se puede usar el nervio masetero, cirugía que ha tenido buenos resultados. Además, el tratamiento quirúrgico puede ayudar a mejorar la epífora y la queratitis crónica con la corrección del ectropión y la suspensión del labio inferior y las comisuras labiales.^{11,15}

En México hay muy poca información estadística de esta patología; los reportes principales provienen del Hospital Manuel Gea González, ubicado en la ciudad de México, el cual brinda el tratamiento integral de este padecimiento.¹⁶ A fin de ampliar el conocimiento de esta enfermedad, se presenta el caso de una recién nacida con síndromes de Moebius.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Recién nacida (RN) producto de la primera gesta. Padres sin consanguineidad; madre de 19 años con alcoholismo y tabaquismo social; consumo continuo de ranitidina por gastritis durante todo el embarazo; padre de 19 años, aparentemente sano. Tuvo control prenatal irregular desde el segundo trimestre, con tres consultas. Dos ultrasonidos (USG) prenatales, fueron normales. La niña nació por parto distócico tras una ruptura prematura de membranas de 16 horas de evolución, de 40 semanas de gestación, con meconio +++. Se utilizaron maniobras básicas de reanimación, con Apgar 7/9 y Silverman 2. Peso 3.070, talla 49 cm. A la exploración física, se observó disociación craneofacial, cefalohematoma parietal bilateral, parálisis facial bilateral, cierre palpebral incompleto,

epífora, puente nasal ancho, paladar blando hendido, implantación baja de los pabellones auriculares, micrognatia, cuello hipotónico; facies inexpressiva, con la típica “cara de máscara” (*Figura 1*); extremidades flácidas, pie equinovaro izquierdo (*Figura 2*). Se documentó clínicamente síndrome de Moebius.

Se hospitalizó en la Unidad de Neonatología para manejo de síndrome de dificultad respiratoria y tratamiento antibacteriano por considerarse potencialmente infectada. Durante su estancia se observó dificultad para la alimentación, con cuadros de atragantamiento que se manejaron con alimentación por sonda, así como medicamentos procinéticos. Para la complementación diagnóstica, se realizó USG transfontanelar y abdominal, que resultaron normales; en serie esofagogastroduodenal (SEGD), se encontró enfermedad por reflujo gastroesofágico grado I. El Servicio de Oftalmología, confirmó el diagnóstico por las características clínicas. Se envió a Genética para estudio de cariotipo y complementación diagnóstica; hasta el momento del presente reporte no se tenía resultado. Seguimos en espera del resultado.

DISCUSIÓN

El síndrome de Moebius es una enfermedad rara. En México solo un hospital informa 140 casos en los últimos tres años.



Figura 1. Fotografía del paciente donde se observa la facies inexpressiva.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico y se debe sospechar en todo RN con falta de expresión facial alteraciones de succión y deglución, y la presencia de regurgitaciones así como cierre incompleto de los párpados durante el sueño, estridor laríngeo y sialorrea. La falta de expresión facial está condicionada por la diplejía facial bilateral o unilateral, y el estrabismo convergente bilateral por afectación de los pares craneales VI y VII. Los criterios clínicos para el diagnóstico son: parálisis facial completa o incompleta y otras alteraciones adicionales, que se pueden presentar sobre todo a nivel de las extremidades, como pie equinovaro, sindactilia, braquidactilia, artrogriposis, mano en garra, hipoplasia de dedos, acromicria, adactilia o luxación congénita de cadera.¹ Nuestro paciente contó con todos los criterios clínicos para el diagnóstico de síndrome de Moebius, al contar con parálisis facial bilateral, estrabismo convergente bilateral, alteración de la succión y pie equinovaro bilateral.

En Latinoamérica, sobre todo en Brasil, se ha relacionado el aumento de casos con este síndrome por el consumo de misoprostol como abortivo durante el primer trimestre de gestación; el neonato que aquí presentamos no tuvo dicho antecedente.



Figura 2. Se observa el pie izquierdo con bota de yeso para corrección del pie equinovaro.

La importancia del tratamiento temprano consiste en la corrección de la función muscular facial, con miras a corregir problemas de lenguaje, incompetencia oral y la falta de expresión, así como evitar alteraciones en el desarrollo del crecimiento craneofacial y oclusión dentaria.

El tratamiento es con microcirugía, consistente en reemplazo nervioso y muscular, principalmente. En el Hospital Manuel Gea González, se tiene experiencia de muchos años en este tipo de pacientes, donde realizan técnicas bien establecidas como colgajos libres del *gracilis*, transposición ortodrómica del musculo temporal y transferencias nerviosas, entre otras, con excelentes resultados; todo ello aunado a terapia física y de lenguaje.

Los pacientes con síndrome de Moebius cuentan con una amplia variedad de síntomas, siendo el factor en común las alteraciones psicosociales y la falta de integración a la sociedad. De ahí, la necesidad de brindarles una pronta intervención y fomentar su integración social.^{1,5}

CONCLUSIONES

El síndrome de Moebius es una entidad que debemos sospechar en todo recién nacido con datos clínicos de inexpresividad facial principalmente. Desafortunadamente, no hay tratamiento efectivo, pero la colaboración de un equipo multidisciplinario puede ayudar a estos pacientes para disminuir las complicaciones.

REFERENCIAS

- Palmer-Morales Y, Zárate-Márquez RE, Prince-Vélez R, González-Méndez R, Zamarripa-Sandoval TA, Verdugo-Salazar N et al. Síndrome de Moebius: informe de un caso clínico. *Rev Med Inst Mex Seguro Soc*. 2013; 51(5): 584-586.
- Sixto FS, Ortega LM, Aguilar PM, Valdés HH, Martínez QR. Síndrome de Moebius. A propósito de un caso clínico. *Rev Ciencias Médicas*. 2011; 15(3): 1561-3194.
- Vaccari CM, Tassano E, Torre M, Gimelli S, Divizia MT, Romanini MV et al. Assessment of copy number variations in 120 patients with Poland syndrome. *BMC Med Genet*. 2016; 17(1): 89.
- Villafranca J, Castillo P, Garcés M, Villalón E, Grez E, Díaz A. Síndrome de Moebius. *Rev Chilena de Cirugía*. 2003; 55(1): 75-80. Disponible en: http://www.imbiomed.com.mx/1/1/articulos.php?id_revista=163&idejemplar=4283
- Cammarata-Scalisi F. Espectro clínico y etiológico del síndrome de Möbius. *Arch Argent Pediatr*. 2007; 105(5): 444-446.
- Pereira JG, Schwarz K. The etiology of Möbius syndrome: a social problem? *Int Arch Otorhinolaryngol*. 2014; 18(3): 227-228.
- Vieira VB, Tiller MM, Danda D, Carta A, Teixeira BC, Oliveira VL. Profile of ocular and systemic characteristics in Möbius sequence patients from Brazil and Italy. *Arq Bras Oftalmol*. 2012; 75(3): 202-206.
- Pérez AA. Síndrome de Moebius. *Proto Diag Ter Pediatr*. 2010; 1: 80-84.
- Guedes ZC. Möbius syndrome: misoprostol use and speech and language characteristics. *Int Arch Otorhinolaryngol*. 2014; 18(3): 239-243.
- McClure P, Booy D, Katarincic J, Ebersson C. Orthopedic manifestations of Mobius syndrome: case series and survey study. *International Journal of Pediatrics*. 2016; Article ID 9736723, p. 6.
- Borbolla PA, Acevedo GP, Bosch CV, Ordaz FJ, Juárez EJ. Manifestaciones oculares y sistémicas del síndrome de Möbius. *An Pediatr (Barc)*. 2014; 81(5): 297-302.
- Srinivas MR, Vaishali DM, Vedaraju KS, Nagaraj BR. Mobious syndrome: MR findings. *Indian J Radiol Imaging*. 2016; 26(4): 502-505.
- Gómez-Valencia L, Morales-Hernández A, Cornelio-García RM, Rivera-Angles MM. Estudio clínico y genético del síndrome de Moebius. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2008; 65(5): 353-357.
- Tomas-Roca L, Tsaalbi-Shtylik A, Jansen JG, Singh MK, Epstein JA, Altunoglu U. De novo mutations in PLXND1 and REV3L cause Möbius syndrome. *Nat Commun*. 2015; 6: 7199. doi: 10.1038/ncomms8199
- Carrillo HC, Flores RC. Síndrome de Moebius. *Rev Esp Med Quir*. 2010; 15(4): 261-265.