

Síndrome Möbius-Poland: Presentación de un caso

Dra. Tania Villagra-Sanjurjo, Dra. Iris Violeta Vizzuett-López

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Möbius-Poland es una entidad poco frecuente que se caracteriza por parálisis facial congénita, parálisis del VI nervio craneal, agenesia o hipoplasia de músculo pectoral mayor y pezón además de simbraquidactilia, cuya etiología no ha sido completamente comprendida.

Presentación de caso: Paciente masculino de 10 años de edad que desde el nacimiento presenta hipoplasia de músculo pectoral mayor, limitación para la abducción y aducción y simbraquidactilia derecha.

Conclusiones: Este caso constituye una de las variantes del síndrome de Möbius-Poland con la peculiaridad de cursar con una exotropia en vez de una endotropia. Es indispensable que estos pacientes sean diagnosticados de forma temprana para disminuir las secuelas mediante rehabilitación.

Palabras clave: síndrome de Möbius-Poland, exotropia.

SUMMARY

Introduction: The Möbius-Poland syndrome is a rare entity which is characterized by congenital facial paralysis, paralysis of the sixth cranial nerve, agenesis or hypoplasia of the major pectoral muscle and nipple, besides simbraquidactilia, whose etiology has not been fully understood.

Case presentation: 10 year old male patient with major pectoral hypoplasia, limited abduction, adduction and right simbraquidactilia.

Conclusions: This case is one of the variants of Möbius-Poland syndrome with a peculiarity of having an exotropia instead of an esotropia. It is imperative that these patients are diagnosed early to reduce the effects through rehabilitation.

Key Words: Möbius-Poland syndrome, exotropia.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Möbius se caracteriza por parálisis facial congénita y parálisis uni o bilateral del sexto nervio. Se puede acompañar de lagoftalmos y epicanto; asimismo se asocia con anormalidades en extremidades como sindactilia, defectos amputacionales y pie equino varo; alteraciones orofaciales como paladar hendido, micrognatia, úvula bifida, lengua fisurada y atrófica y alteraciones dentales (1); otras manifestaciones neurológicas consisten en sordera, parálisis de IX y XII nervios craneales, epilepsia, retraso mental y autismo (2). La coexistencia de parálisis bilateral del VI y VII nervios craneales fue descrita por primera vez por Harlan, Von Graefe y Chrisholm (1), y en 1888 Möbius sugiere que la etiología de esta asociación es una agenesia nuclear.

El síndrome de Poland es una alteración congénita infrecuente que se caracteriza principalmente por ausencia unilateral (3) parcial o total del músculo pectoral mayor y sim-

braquidactilia ipsolateral (4, 5). Sin embargo, la mayoría de los pacientes tienen otras anormalidades congénitas como sindactilia, hipoplasia de la mano, ausencia parcial de cartílagos costales (II, III y IV o III, IV y V), hipoplasia de la porción proximal de las costillas, hipoplasia glútea y agenesia diafragmática.

En 1841 Poland (6) describe el síndrome después de disecar el cuerpo de un criminal con simbraquidactilia asociada con aplasia ipsolateral de la porción esternal del músculo pectoral.

Sugarman y Stara (7) reportan el primer caso de síndrome de Möbius-Poland en 1973, tratándose de un niño de 5 años de edad con limitación bilateral del recto medial y lateral, oblicuo superior, parálisis facial bilateral, paresia del nervio glosofaríngeo e hipogloso, aplasia de la porción esternal del pectoral mayor izquierdo, dextrocardia, sindactilia y braquidactilia. Se ha postulado que el síndrome de Möbius-Poland representa una variedad de la misma condición.



Fig. 1. Masculino de 10 años de edad.



Fig. 3. Paladar ojival.

REPORTE DE CASO

Se trata de paciente masculino de 10 años de edad (Figura 1), producto de la segunda gesta, embarazo que cursa con ruptura prematura de membranas con salida de material meconial, parto quirúrgico por sufrimiento fetal agudo a las 38 semanas de gestación, peso al nacer 2800 g y apgar de 6/8. Desde el nacimiento presenta facies inexpresiva por parálisis facial izquierda y lagofálmicos (Figura 2), pabellones auriculares con adecuada implantación, micrognatia, paladar ojival (Figura 3), agenesia de músculo pectoral derecho (Figura 4), braquiasindactilia en extremidad superior derecha (Figura 5) e hipoplasia de segundo dedo de mano izquierda. Hay adecuado desarrollo psicomotor. Con todos los datos anteriores se llega al diagnóstico de síndrome de Möbius-Poland.

Posteriormente, a los 16 meses de edad, la exploración estrobológica revela ortoposición en la posición primaria de la mirada, limitación a la abducción de ojo izquierdo secundaria a parálisis del sexto nervio y fenómeno de Bell presente.

A los 3 años 6 meses presenta limitación tanto de la abducción como de la aducción del ojo izquierdo y la ortoposición alterna con una exotropia pequeña, la cual se vuelve constante y de alrededor de 30 dp a los 8 años de edad.

La última esquiascopia obtenida en ojo derecho fue de $-3.25 = -5.00 \times 178$ y en ojo izquierdo de -2.75×10 , con una capacidad visual de 20/25 y 20/30 respectivamente.

El segmento anterior y el polo posterior no presentan alteración alguna.

Se realiza neuronografía del nervio facial con electrodos de registro en músculo orbicular, elevador de la nariz y orbicular de la boca, mostrando latencias dentro de límites normales con dispersión del potencial y disminución de amplitud en 80%, se concluye que existe una lesión axonal de predominio izquierdo.

Asimismo, se solicita radiografía de mano derecha en la cual se observa la presencia únicamente de 2 metacarpianos y ausencia de todas las falanges distales. La radiografía de mano izquierda evidencia hiperplasia de segunda falange y ausencia de la tercera en el segundo dedo.



Fig. 2. Lagofálmicos.



Fig. 4. Agenesia de músculo pectoral derecho.



Fig. 5. Braquisyndactilia de mano derecha.

Se realiza liberación de 1º, 2º y 3º espacio interfalángicos con injerto de piel y retroinserción de ambos músculos rectos laterales. Actualmente se encuentra en rehabilitación desde agosto del 2002.

DISCUSIÓN

La parálisis facial periférica es un padecimiento neurológico que ocasiona asimetría facial. La incidencia de este padecimiento se estima alrededor de 2 a 4 casos por cada 100,000 habitantes en la población infantil (8). Algunos estudios estiman que la incidencia de la parálisis facial en recién nacidos es de 0.23%, siendo el trauma obstétrico la causa más común con 80% de los casos, y suele acompañarse de otros datos clínicos de traumatismo (9). Bustamante y cols. estudiaron 2860 niños con diagnóstico de parálisis facial, de los cuales alrededor de 0.41% presentaban síndrome de Möbius.

Hasta el momento la etiología de este padecimiento no ha sido dilucidada. Se ha atribuido a una agenesia de los núcleos de los pares craneales VI, VII, IX y XII, probablemente relacionado a hipoxia secundaria a una disrupción del sistema vascular entre la 4^a y 7^a semana de gestación, provocando daño tisular al rombencéfalo (10). Los síndromes de Möbius, Poland y Klippel-Feil pueden resultar de una interrupción transitoria del desarrollo de la arteria subclavia y sus ramas (basilar, vertebral y torácicas internas) (2). Se han descrito casos secundarios a lesiones supranucleares tras sufrir lesiones iquémicas fetales, miopatías congénitas, distrofia muscular congénita, síndrome facioescapulohumeral, síndrome de Leigh y la delección 22q11.2 (11). Sin embargo, la gran variabilidad de la sintomatología y la disparidad de los hallazgos anatopatológicos sólo se pueden explicar si se entiende como un síndrome de “mal desarrollo” del rombencéfalo (12).

El misoprostol, análogo semisintético de la prostaglandina E1, es una droga utilizada en el tratamiento de úlcera

gástrica, como inductor del parto y en la interrupción del embarazo. Su uso durante el primer trimestre del embarazo se ha relacionado con la presencia de Möbius y malformaciones graves de las extremidades. Se cree que el mecanismo teratogénico consiste en favorecer la disrupción vascular. En Brasil se realizó un estudio multicéntrico en el cual se comparó la frecuencia del uso de misoprostol en niños con defectos a consecuencia de disrupción vascular y con otros defectos sin disrupción vascular, encontrándose que 34.4% de los niños con defectos por disrupción vascular contaba con el antecedente de exposición a misoprostol a diferencia de sólo 4.3% de los niños con defectos sin relación con disrupción vascular (11).

El patrón hereditario es variable, desde casos esporádicos hasta aquellos con patrón de herencia autosómico dominante o recesivo y ligado al X, sin embargo, ninguna que sea característica de este padecimiento. Se ha reportado translocación cromosómica (1; 13 y 1; 11), delección de cromosomas 13q12.2 y entrecruzamiento cromosómico 3q21-22². Se han estudiado una serie de loci (MBS1, MBS2, MBS3, PGT, GATA2, ERG2) y más recientemente PLEXIN D1 como posibles causantes de Möbius, pero sin poder establecer a alguno de ellos como responsable (12).

Como se describió con anterioridad, los datos clínicos indispensables para hacer el diagnóstico de síndrome de Möbius consisten en facies inexpresiva secundaria a parálisis del VII nervio craneal y afección del VI nervio con la consecuente parálisis de la mirada horizontal. Se ha observado una limitación importante a la abducción con grados variables de limitación a la aducción, muchas veces asimétrica, que define las características de la parálisis de la mirada horizontal. La endotropia es el padecimiento estrabológico que con mayor frecuencia se asocia con este síndrome. En la literatura se reporta que alrededor de 57 a 78% de estos pacientes presentan algún grado de endodesviación; de 11 a 38% cursa con ortoposición. Es raro que estos pacientes se presenten con exotropia, sin embargo, es posible encontrarla en 3.6 a 12.5% (11).

Existen dos teorías que tratan de explicar la presencia de exotropia en el síndrome de Möbius. En la primera, las interneuronas del núcleo del VI nervio contralateral responsables del recto medial están más afectadas que las células del núcleo del VI nervio ipsolateral encargadas del recto lateral y, en la segunda la lesión localizada en el fascículo longitudinal medial interrumpe los axones de las neuronas del núcleo del VI nervio contralateral que se dirigen hacia el recto medial (11).

El síndrome de Poland es una entidad rara que no cuenta con datos estadísticos precisos acerca de su frecuencia. En Sudamérica se estima que ésta varía de 1: 7000 a 1: 100,000 nacimientos (13).

La etiología del síndrome de Poland no es del todo clara, puede relacionarse con una mutación genética heterogénea, defectos mesodérmicos, teratogenicidad inducida por fármacos, hipoplasia de arteria subclavia ipsolateral y fertilización *in vitro*.

Este padecimiento no representa una amenaza para la vida; por el contrario, suele ser de muy buen pronóstico. El tratamiento quirúrgico está indicado por razones estéticas, para suprimir el movimiento respiratorio paradójico y proveer protección de las estructuras intratorácicas (13).

CONCLUSIONES

El Síndrome de Möbius-Poland es una entidad poco frecuente. El caso presentado muestra las características más representativas de esta entidad; sin embargo, este paciente, a diferencia de la gran mayoría de afectados, presentaba una exotropia moderada que requirió corrección quirúrgica.

Para finalizar, es importante hacer un diagnóstico temprano de esta patología, ya que ello influye en el grado de degeneración axonal, atrofia muscular y fibrosis resultante que repercuten sobre el pronóstico final, y principalmente en la esfera psicosocial del paciente.

REFERENCIAS

1. Romero D. Estrabismo. México: Editorial Auroch, 2000. pp. 245-248.
2. Wright K, Spiegel P. Pediatric Ophthalmology and Strabismus. USA: Springer, 2003. pp. 906-907.
3. Ramos de Souza-Díaz C, Goldchmit M. Further considerations about the ophthalmic features of the Möbius sequence, with data of 28 cases. *Arq Bras Oftalmol* 2007;70(3):451-457.
4. David JD. Nature and etiology of the Poland anomaly. *N Engl J Med* 1972;278:487-489.
5. Castilla EE, Paz JE, Orioli IM. Pectoralis major muscle defect and Poland complex. *Am J Med Genet* 1979;4:263-269.
6. Poland A. Deficiency of the pectoralis muscles. *Guy's Hospital Reports* 1941;6:191-193.
7. Sugarman GI, Stark HH. Möbius syndrome with Poland's anomaly. *J Med Genet* 1973;10:192-196.
8. Ramos A, Martín AJ, Santos J. Parálisis facial en la infancia. Aspectos clínicos, diagnósticos y terapéuticos. *An Esp Pediatr* 1990;3:253.
9. Portillo R, Aldave R, Reyes J, Castañeda C, Vera J. Parálisis facial periférica congénita familiar. *Anales de la Facultad de Medicina* 2001;62(4):295-300.
10. Verzijl H, van der Zwaag B, Cruysberg J, Padberg G. Möbius syndrome redefined: a syndrome of rhombencephalic maldevelopment. *Neurology* 2003;61:327-333.
11. Cammarata-Scalisi F. Espectro clínico y etiológico del síndrome de Möbius. *Arch Argent Pediatr* 2007;105(5):444-446.
12. Roig Quilis M. Disgenesia Troncocefálica: los síndromes de Möbius, Cogan y Pierre Robin en revisión. *An Pediatr* 2005; 62:346-351.
13. Czeizel A, Vitez M, Lenz W. Birth prevalence of Poland sequence and proportion of its familial cases. *Am J Med Genet* 1990;36:521-528.