

Actualización

Manifestaciones otorrinolaringológicas del síndrome de Moebius

Otolaryngologic manifestations of Moebius syndrome

Autora: Dra. Laura Quantin¹. Coautora: Dra. Emilia González Macchi²

Abstract

Möbius or Moebius syndrome ("life without smile") is a congenital neurological disease of heterogeneous origin (genetic, teratogenic factors, placental abnormalities).

Two cranial nerves, VI and VII, are not fully developed, causing bilateral facial palsy and lack of eye movement.

Since these motor nerves are responsible for multiple facial expressions, can not smile or frown, often can not move their eyes from side to side.

There may also be initial difficulty in swallowing.

Bilateral facial palsy typically occurs facie: lack of smiling, drooling, eyes

strabismus and limitation of movement. Corneal ulceration due too poor movement of the eyelids, is rare.

Dental pathology appears in childhood because open mouth and difficulty of proper dental hygiene (5-8).

Key words: Moebius, syndrome, genetic disorders, otolaryngologic disorders.

Resumen

El síndrome de Möbius o de Moebius (la vida sin sonrisa) es una enfermedad neurológica congénita de origen heterogéneo (genéticas, factores teratógenos, anomalías placentarias, etc.).

Dos importantes pares craneales, el VI y el VII no están totalmente desarrollados, lo que produce parálisis facial bilateral y falta de movimiento en los ojos.

Dado que estos nervios motores son los responsables de múltiples expresiones faciales, no se puede sonreír ni fruncir el seño, no se puede mover a menudo los ojos de lado a lado.

También puede existir dificultad inicial en la deglución.

La parálisis facial bilateral produce la facies típica: falta de sonrisa, el babeo, en los ojos estrabismo y limitación del movimiento.

La ulceración de la córnea y otros cuadros relacionados con el mal desempeño de los párpados son poco frecuentes.

La patología odontológica aparece en la niñez, debido a que la boca permanece entreabierta y por la dificultad de una correcta higiene dental (5-8).

Palabras clave: Moebius, síndrome, desórdenes genéticos, manifestaciones otorrinolaringológicas en síndromes.

Introducción

Por primera vez en 1880, Von Graefe y Saemisch y luego Harlam y Chrisholm en 1881 y 1882, describieron algunos pacientes con trastornos congénitos infrecuentes de la región facial.

Sin embargo, fue Paul Julius Moebius o Möbius, neurólogo alemán, quien en 1888 hizo un estudio completo de la enfermedad y en 1892 comunicó 43 casos de parálisis facial congénita y adquirida, de los cuales 6 presentaban parálisis facial bilateral congénita y parálisis del VI par.

¹ Principal Consulta del Servicio ORL Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

² Médica Asistente del Servicio ORL Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

Referencia del autor: Dirección: Alberti 723 - C. A. B. A. (CP 1223), Buenos Aires, Argentina.

E mail: lauraquantin@hotmail.com

Posteriormente, diversos autores realizaron importantes contribuciones al conocimiento del síndrome de Möbius o de Moebius, y describieron una serie de alteraciones asociadas (1).

Es una enfermedad heterogénea, y las diferentes causas siguen siendo básicamente desconocidas.

Casi siempre hay desarrollo defectuoso o falta total de desarrollo de los núcleos de dos nervios craneales: VI par o nervio motor ocular externo o nervio abducens y del VII par o nervio facial.

A veces estos núcleos comienzan a desarrollarse de forma normal, y en algún momento del desarrollo embrionario, probablemente por déficit de riego sanguíneo, se destruyen (2).

Afecta igualmente a varones y mujeres. Las características clínicas no son específicas:

- 1) Cara en máscara, por la parálisis facial bilateral (que muy raramente puede ser unilateral).
- 2) Micrognatia.
- 3) Paladar hendido en U o úvula hendida.
- 4) Ptosis, nistagmus y estrabismo.
- 5) Hipoplasia lingual unilateral y dificultades en la succión y la deglución.
- 6) Defectos de miembros como equino varus, hipoplasia de dígitos, sindactilia, o defectos más severos.
- 7) Defectos cardíacos, urinarios, hipogenitalismo e hipogonadismo.
- 8) Algunos pacientes tienen un compromiso más extenso, pudiendo afectar el 3°, 4°, 5°, 9°, 10° y 12° par craneal (3).

La prevalencia del síndrome de Moebius en España, según el estudio realizado en el Hospital La Fe, de Valencia, se sitúa en 1/500.000 habitantes, y la incidencia anual estaría en 1/115.000 nacidos vivos, por lo que se puede calcular que en España nacen cada año 3 ó 4 niños con síndrome de Moebius. Podría existir alrededor de un total de 200-220 personas con Moebius en toda España. Estas cifras hacen que el síndrome de Moebius entre en la categoría de las llamadas enfermedades raras o poco frecuentes (2).

Actualmente ha recibido otros nombres, tales como aplasia nuclear congénita, aplasia nuclear infantil, parálisis oculo facial congénita y diplejía facial (1).

Desarrollo

El término disgenesia troncoencefálica fue propuesto por Roig Quilis para designar a la disfunción congénita de pares craneales, tono muscular y otras estructuras troncoencefálicas, debida a lesiones o anomalías prenatales localizadas en el tallo cerebral.

De acuerdo con este enfoque pueden clasificarse en:

- 1) Genéticamente determinadas: pueden presentarse de forma aislada o como parte de un síndrome polimalformativo más extenso.
- 2) Adquiridas: debido a lesiones destructivas y disruptivas prenatales de naturaleza vascular.

Según la extensión de la lesión y del territorio vascular involucrado puede ocurrir desde la muerte intrauterina hasta la afectación de algunos pares craneales (4).

El síndrome de Moebius actualmente ha recibido otros nombres, entre ellos aplasia nuclear congénita, ya que la teoría más comúnmente aceptada es la que se basa en una atrofia en el núcleo de los pares craneales afectados.

Esto está probablemente relacionado con un problema vascular en el desarrollo inicial del embrión, con la interrupción o alteración del suministro de sangre al principio del desarrollo del feto, dañando los centros de los nervios craneales en una extensión variable (5).

Otra teoría indica que la destrucción o el daño del núcleo de los nervios craneales es debido a efectos externos, tales como drogas o medicamentos. El misoprostol es una droga sintética análoga a la prostaglandina E1, que se utiliza por vía oral en la prevención y el tratamiento de la úlcera gástrica. También se ha convertido en una droga obstétrica y ginecológica, debido a su acción uterotónica y su capacidad de madurar el cuello uterino (6). Se han reportado casos de madres que han usado misoprostol y que al nacimiento de estos pacientes presentaban una variedad de defectos congénitos severos, los 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. Los efectos teratogénicos de esta droga se ha colocado dentro de los factores etiológicos del Moebius (7).

Debido a las diversas formas de presentarse el síndrome, se ha hecho una clasificación etiológica y



FIGURA N° 1: Facies de aspecto de máscara debido a la parálisis facial bilateral congénita.

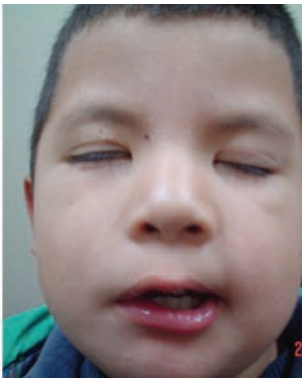


FIGURA N° 2: Parálisis facial bilateral.

clínica: Síndrome de Moebius clásico y síndrome de Moebius asociado a otras anomalías.

El primero se caracteriza por parálisis bilateral completa o incompleta de los nervios facial y motor ocular externo y corresponde al 60% de los casos; (Figuras N° 1 y N° 2).

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 el 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 miembros superiores e inferiores, sindactilias, pie equino varo y escoliosis, 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 (5).

La falta de movilidad de la musculatura facial es la alteración más característica del síndrome de Moebius y es debida a la alteración bilateral del ner-

vio facial. Es la causante de la inexpresividad de la cara, con ausencia de sonrisa-llanto aparente, además de la típica “cara de máscara” (Figura N° 1).

El nervio facial lleva el impulso nervioso a todos los músculos que controlan la mímica facial: frente, párpados, cejas, cara, labios, barbilla. La afectación de este no siempre es completa; casi un 50% presentan afectación asimétrica, con alguna zona de la cara que mantiene alguna capacidad de movilidad. En estos casos un patrón de afectación muy constante es que las zonas superiores faciales (frente, cejas y párpados) aparecen más intensamente afectadas que las zonas inferiores de labios y mentón (8).

La falta de movilidad de los músculos de los párpados producirá mala humidificación del ojo por la ausencia de parpadeo, con el consiguiente peligro de desarrollar úlceras corneales. Para evitar esto es conveniente el uso de gotas humidificantes desde los primeros días de vida. Para la protección de los ojos será muy útil también el uso de gafas que proporcionen protección frente a la luz solar y las partículas aéreas. Un aspecto a destacar es que la capacidad visual es siempre normal, pues el nervio óptico no está afectado. Presentan a menudo estrabismo (Figura N° 3).

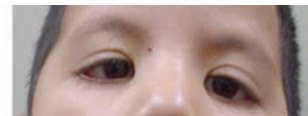


FIGURA N° 3: Estrabismo bilateral debido a la parálisis del VI par.

En los primeros meses de vida se pueden presentar dificultades para la alimentación. En la mayor parte de estos casos la capacidad de alimentación mejora con el crecimiento y se consigue, finalmente, la alimentación oral normal.

Es frecuente la hipotonía (80% de casos) en los primeros meses de vida. Su origen parece estar en la afectación de la vía piramidal. En la mayor parte de casos la hipotonía mejora a lo largo del primer año de vida. La hipotonía puede hacer que el/la niño/a alcance los pasos normales del desarrollo (mantener la cabeza, mantenerse sentado, lanzarse a caminar solo) un poco más tarde que los demás niños.

También pueden presentar disartria debido a las dificultades en el movimiento de los labios, a lo que pueden sumarse dificultades en la movilidad de la lengua (afectación del nervio XII) o del paladar (nervio X). Estos problemas se manejan con tratamiento rehabilitador de la voz.



FIGURA Nº 4: Maloclusión bucal.



FIGURA Nº 5: Abundantes caries.

La maloclusión dental: los dientes de las arcadas dentales superior e inferior no se alinean paralelamente y se montan unos sobre otros (Figura Nº 4), se debe manejar con el adecuado tratamiento de ortodoncia y/o máxilo-facial.

También son más frecuentes las caries dentales, ya que el mal cierre labial hace que la boca se reseque con facilidad y se pierda el efecto protector de la saliva, lo que favorece la aparición de caries (Figura Nº 5).

El pie zambo es la malformación esquelética más frecuentemente asociada al Moebius (casi un 25% lo tiene) y puede causar trastornos en la marcha.

La hipoplasia del pectoral (anomalía de Poland), si es intensa y causa mucho problema estético, puede corregirse con cirugía plástica. Este tipo de intervenciones deben plantearse cuando el afectado sea adulto y tenga capacidad para decidir por él mismo (9).

Con 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 del 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

colegio normal y les sean dadas las oportunidades de cualquier otro niño con una inteligencia normal. El aislamiento de un desarrollo normal afectará su futura autoestima, su confianza y la posibilidad de integración en la comunidad. Tan sólo el 10% de los pacientes cursan con retardo mental (5).

Pasados el período neonatal y de lactante, con los peligros derivados de los disturbios de la deglución y sus secuelas de malnutrición o neumonías de aspiración, quedan los trastornos psíquicos primarios o reactivos por la facies peculiar y las dificultades para hablar.

Diagnóstico

Reconocida la paresia facial congénita y descartadas otras causas de parálisis facial, el diagnóstico es clínico. La prueba médica que más puede ayudar en el diagnóstico inicial es la electromiografía facial, que puede realizarse ya desde los primeros días de vida y mostrará un patrón de afectación en el territorio inervado por el nervio facial. El estudio cromosómico (cariotipo), suele ser siempre normal.

El diagnóstico diferencial debe realizarse con las diversas enfermedades que producen parálisis facial: traumatismo neonatal (fórceps), parálisis seudobulbar, distrofia miotónica, fracturas de la base de cráneo, enfermedades infecciosas (otitis, herpes zoster, mastoiditis, mononucleosis), neoplasias, enfermedad de Hodgkin, y síndrome de Guillain-Barré (1).

Tratamiento

El cuidado de los niños afectados requiere de un equipo multidisciplinario.

Se comienza con el problema de la alimentación, para lo cual al paciente le debe ser enseñado a realizar correctamente la deglución y la masticación y más tarde la fonación.

El tratamiento quirúrgico constituye el pilar fundamental en el tratamiento del síndrome de Moebius. Este requiere del uso de múltiples recursos de cirugía reconstructiva, los cuales estarán orientados principalmente a los siguientes aspectos:

- Manejo del pliegue epicántico.
- Corrección del cierre palpebral.
- Corrección y alargamiento del labio superior.
- Suspensión dinámica de la boca y corrección de la ptosis facial.

No hay ningún tratamiento curativo del síndrome de Moebius.

Conclusión

El síndrome de Moebius es un complejo desorden congénito que afecta a numerosos aspectos de la vida cotidiana. La evaluación de un equipo de ex-

pertos en este campo puede ser muy valiosa si son aplicadas las terapias apropiadas y ofrecidas las alternativas de tratamiento. Por su baja incidencia se encuentra entre las enfermedades raras.

Bibliografía

- 1- J Villafranca, P Castillo, M Garcés y col Síndrome de Moebius. *Rev. Chilena de Cirugía*. Vol. 55-N1, Febrero 2003; 75-80.
- 2- Facial Palsy. *Files 2013 Children's Craniofacial Association*.
- 3- Herreros MB, Rodríguez S, Franco R. El Síndrome de Moebius: descripción de 8 casos. Relación con el uso de misoprostol en el primer trimestre del embarazo. *Pediatr. (Asunción)* Vol. 36; Nº 1; 2009.
- 4- Roig Quilis M. Disgenesia Troncoencefálica: los síndromes de Moebius, Cogan y Pierre Robin en revisión. *An Pediatr* 2005; 62:346-351.
- 5- Gorlin R. Oromandibular-limb hypogenesis syndromes en: Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS Eds. *Syndromes of the head and the neck*. New York, Oxford. Oxford University Press, 1990. p. 666-672.
- 6- Lammens M, Moerman Ph, Fryns JP, Schriider JM, Spinnewyn D, Casaer P, Dom R. Neuropathological findings in Moebius syndrome. *Clin Genet* 1998; 54: 136-141.
- 7- Pastuszak AL, Schuler L, Speck-Martins CE, et al. Use of misoprostol during pregnancy and Möbius' syndrome in infants. *N Engl J Med* 1998; 338:1881-1885.
- 8- Bustamante A, Pane C, Tonix R, Orozco H. Parálisis facial congénita: un problema para el otorrinolaringólogo. *An Soc Mex Otorrinolaringol* 1986; 31:60-64.
- 9- Francisco Cammarata-Scalisi. Espectro clínico y etiológico del síndrome de Möbius. *Arch. Argent. Pediatr*. V. 105 Nº 5. Buenos Aires sep./oct. 2007.