



Síndrome de Mobius con compromiso del VIII Par Craneal: a propósito de un caso

Mobius Syndrome with VIII cranial nerve involvement: A case report.

José Gabriel Lora F., MD* ; Jean Pierre Certain Yepes, MD* *

RESUMEN

El Síndrome de Mobius se caracteriza por debilidad facial congénita junto con deficiencia para la abducción ocular y además se puede presentar afectación de otros pares craneales, malformaciones faciales, del tronco, extremidades y déficit intelectual.

Su etiología aun no es clara, principalmente debido a su variable presentación clínica y diferentes hallazgos neuropatológicos en los pacientes estudiados con este síndrome.

Los orígenes más aceptados son: uno vascular isquémico, otro genético y uno poligénico debido a la exposición a teratógenos.

Se presenta el caso de un paciente de sexo masculino, de 13 años de edad con paresia facial unilateral, parálisis unilateral del VI par; hipoacusia izquierda congénita y escoliosis; sin otras alteraciones. En el TAC de oídos se evidencia una estenosis severa del conducto auditivo interno ipsilateral y la audiometría tonal y verbal muestra una hipoacusia neurosensorial profunda unilateral.

Correspondencia

* Otorrinolaringólogo-Otólogo, Servicio Integrado de Otorrinolaringología Hospital Militar Central-Hospital Universitario Clínica San Rafael.

Jean Pierre Certain Yepes
1thrive23@hotmail.com

** Estudiante de Posgrado, Universidad Militar Nueva Granada, Programa Integrado de Otorrinolaringología HMC-HUCSR

Recibido: 9-VIII-2008

Aceptado: 20-XI-2008

ABSTRACT

Mobius Syndrome is characterized by congenital facial palsy along with ocular abducens palsy, other cranial nerves may be also affected and facial, body and extremity malformations and intellectual deficit can be present.

Its etiology is not clear, due to its variable clinical presentation and the different neurophatological findings in examined patients with this syndrome. The most accepted origins are: a vascular ischemic, a genetic and a polygenic due to exposure to teratogens.

The case reported is a 13 year old male patient with left facial palsy, left ocular abducens palsy, congenital ipsilateral deafness and scoliosis, without any other findings. A temporal bone CT scan showed a severe stenosis of the internal auditory canal and a tonal and verbal audiometry showed a left profound sensorineural hearing loss.

INTRODUCCIÓN

La parálisis bilateral congénita del VI y VII par craneal fue descrita por primera vez por Von Graefe en 1880, pero fue identificada como una entidad patológica independiente con sus características clínicas clásicas por el neurólogo alemán Paul Julius Mobius en 1888, cuyo nombre el síndrome actualmente lleva (1, 2).

Actualmente el síndrome incluye también el compromiso de otros pares craneales, principalmente el V, IX y XII par, deformidades del tórax y extremidades, anomalías orofaciales y retardo mental (3).

Diferentes criterios se han utilizado en el momento del diagnóstico de este síndrome; sin embargo, los más aceptados son la presencia de debilidad muscular facial uni o bilateral asociado a imposibilidad para la abducción ocular (4, 5).

La etiología y patogénesis aun no se ha elucidado por completo, pero se proponen 2 causas: una genética y otra isquémica (6, 7). La teratogenicidad se propone como un factor importante en ambas (8, 9).

La presentación clínica o fenotipo de este síndrome es muy variable. Básicamente depende del número y severidad del compromiso de los pares craneales, el sistema musculoesquelético y grado de compromiso del desarrollo intelectual. Existen casos descritos en la literatura de inclusive compromiso de más 7 pares craneales (10). Las alteraciones orofaciales y músculo esqueléticas más comúnmente encontradas son: microtia, micrognatia, paladar hendido, microftalmia, escoliosis hipoplasia pectoral, sindactilia,

ausencia de falanges, anquilosis y déficit transversos o longitudinales de las extremidades (11, 12).

A continuación se presenta el caso de un paciente con compromiso unilateral del VI, VII y VIII par craneal, y una escoliosis como única alteración adicional, lo cual es muy raro y existen muy pocos casos descritos en la literatura.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 13 años de edad, sexo masculino, producto de un embarazo de 40 semanas, parto vaginal sin complicaciones, sin antecedentes prenatales o perinatales. Sin antecedente familiar de malformaciones congénitas. Recién nacido a término. Con un desarrollo psicomotor normal.

Consulta al servicio de otorrinolaringología por presentar disminución de la movilidad de la hemicara izquierda asociado a hipoacusia ipsilateral congénita. Al examen físico se evidencia una paresia facial izquierda House-Brackman Grado III/VI (Figuras 1 y 2). Además se evidencia una limitación para la abducción del ojo izquierdo (Figura 3). Presenta un rinne (+) derecho, no percibe el diapason en el oído izquierdo, con un weber derecho. Además se evidencia una escoliosis torácica; el resto de examen se encuentra dentro de límites de normalidad.

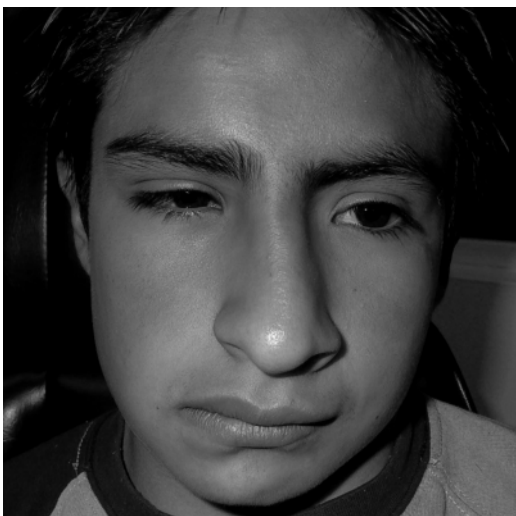
Un TAC de oídos que se realiza muestra una estenosis severa del conducto auditivo interno izquierdo y el resto del examen es normal (Figuras 4 y 5). La audiometría muestra una hipoacusia neurosensorial profunda ipsilateral, con una audición normal en el oído derecho (Figura 6). Rx columna muestra una escoliosis toraco-lumbar leve de convexidad izquierda.



Figura 1. Paresia de la musculatura frontal izquierda



Figuras 2. Sonrisa asimétrica, por la paresia facial



Figuras 3. Limitación para la abducción del globo ocular izquierdo.

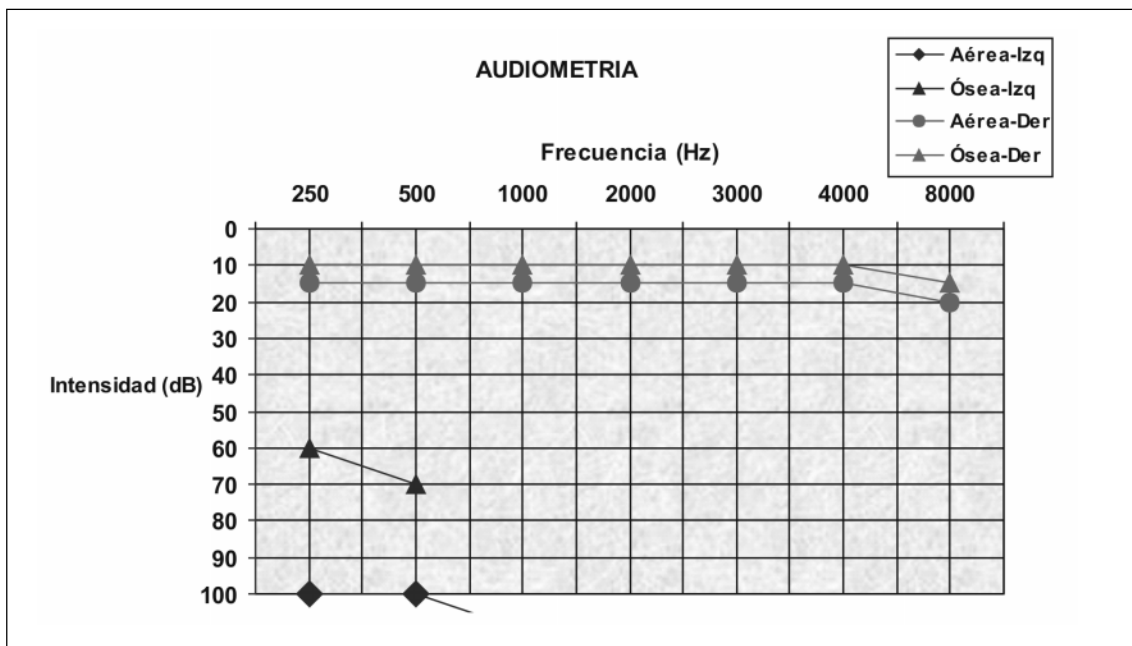
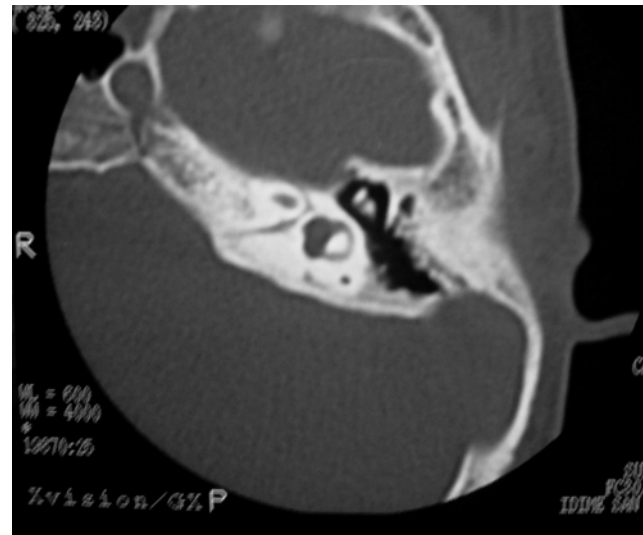
DISCUSIÓN

El síndrome de Mobius es un desorden neurológico caracterizado por parálisis de los nervios craneales, usualmente involucrando el nervio facial y el nervio motor ocular externo (3). La parálisis usualmente es bilateral y otros nervios craneales pueden verse involucrados. Diferentes malformaciones craneofaciales, musculoesqueléticas, cardíacas y el retardo mental pueden asociarse dando origen al síndrome *Mobius-like* (3).

El caso en este reporte es similar a otros casos reportados anteriormente debido a que están afectados el nervio facial, el nervio motor ocular externo y presenta una alteración musculoesquelética que la escoliosis toraco-lumbar que presenta. Las características inusuales de este paciente son que la afectación es unilateral y que además el paciente presenta compromiso auditivo severo. Un déficit auditivo neural sólo se observa en aproximadamente el 10% de los casos de síndrome de mobius y usualmente indica una alteración a nivel del conducto auditivo interno (13, 14). Este paciente en particular pertenece a ese 10% de pacientes con alteración en el VIII par y como el TAC lo demuestra la alteración evidente se encuentra a nivel de conducto auditivo interno, en este caso específicamente lo observado es una estenosis severa del conducto auditivo interno, lo cual es compatible con una aplasia o hipoplasia del nervio vestibulococlear.

La etiología exacta de este síndrome se desconoce. Diferentes esquemas etiológicos se han planteado para comprender la patogénesis de esta entidad. Éstos se resumen de la siguiente manera: 1) aplasia o hipoplasia de los núcleos de nervios craneales 2) destrucción nuclear 3) anomalías periféricas y 4) miopatías primarias (15). Se ha planteado dada su gran variabilidad de presentación que esta entidad y sus variantes resultan de un evento hipóxico-isquémico. Se propone una interrupción del flujo sanguíneo por compresión de los vasos fetales cerca del origen de los núcleos craneales o una alteración en el desarrollo de la vasculatura cerebral (6, 7). Una etiología genética también se ha planteado y se basa en hallazgos en ciertas familias con síndrome de Mobius con herencia autosómica dominante (6).

Estudios neuropatológicos demuestran atrofia o necrosis a nivel del tallo cerebral (15). Estos hallazgos asociados a alteraciones imagenológicas también a nivel del tallo cerebral identificadas mediante resonancia magnética (16, 17) y estudios electrofisiológicos realizados en pacientes con síndrome de Mobius (18) sugieren que esta entidad es un desorden complejo del desarrollo del tallo cerebral, más que la ausencia de ciertos núcleos de nervios craneales (5).



Figuras 6. Audiometría tonal. Hipoacusia neurosensorial profunda izquierda.

CONCLUSIONES

El síndrome de Mobius es una entidad rara, más aun cuando es unilateral, como el caso presentado, que siempre debe ser tenido en cuenta entre los diagnósticos diferenciales cuando uno se enfrenta a un paciente con parálisis facial congénita. Su etiología no es clara, pero basados en los hallazgos neuropatológicos, imagenológicos y electrofisiológicos reportados en la literatura, una

alteración vascular-isquémica que genera un desorden en el desarrollo del rhombocéfalo es actualmente la teoría más aceptada.

Siempre que se esté ante un paciente con hipoacusia profunda, el cual sea candidato para implante coclear y esté presente parálisis facial congénita, existe la posibilidad de que el VIII par craneal esté ausente o hipoplásico, lo cual contraindica el implante coclear.

BIBLIOGRAFÍA

1. Graefe von A. In: Graefe von A, Saemisch T, eds. *Handbuch der gesamten Aunheilkunde*. Leipzig: Engelmann, 1880; 60.
2. Mobius PJ. *Ueber angeborene doppelseitige Abducens-Facialis-Lahmung*. Munch Med Wschr 1888; 35:91-94, 108-111.
3. Miller MT, Ray V, Owens P. *Mobius and Mobius like syndromes*, J Pediatr Ophtalmol Strabismus 1989; 26: 176-188.
4. Kumar D. *Moebius Syndrome*. J Med Genet 1990; 27: 122-126.
5. Verzijl HT, van der Zwaag B, Cruysberg JR. *Mobius syndrome redefined: a syndrome of rhomboencephalic maldevelopment*. Neurology 2003; 61: 327-333.
6. Kremer H, Kuyt LP. *Localization of a gene for Mobius syndrome to chromosome 3q by linkage analysis in a Dutch family*. Hum Mol Genet 1996; 5: 1367-71
7. Bavincck JN, Weaver DD. *Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis for a vascular etiology for Poland, Klippel-feil and Mobius anomalies*. Am J Med Genet 1986;23:903-918
8. Gonzalez CH, Marques Dias MJ, Kim CA. *Congenital abnormalities in brazilian children associated with misoprostol in the first trimester of pregnancy*. Lancet 1998; 351: 1624-1627.
9. Kankirawatana P, Tennisson MB, D Cruz F. *Mobius syndrome in infant exposed to cocaine in utero*. Pediatr Neurol 1993; 9: 71-72.
10. Peleg D, Nelson G, Williamson R. *Expanded Mobius Syndrome*. Pediatric Neurology 2001; 24: 306-309
11. Abramason D, Cohen M, Mulliken J. *Mulliken J. Mobius Syndrome: Classification and Grading System*. Plast Reconstr Surg 1998; 102: 961-967
12. Cronemberger MF, De Castro JB, Brunoni D, Mendonca TS. *Ocular and Clinical Manifestations of Mobius Syndrome*. Journ Pediat Ophtalm Strabi 2001; 38: 156-162
13. Bamiou DE, Worth S, Phelps P, Sirimanna T, Rajput K. *Eight Nerve Aplasia and Hypoplasia in Cochlear Implant Candidates: The Clinical Perspective*. Otol Neurotol 2001; 22: 492-496
14. Carr MM, Ross DA, Zuker RM. *Cranial nerve defects in congenital facial palsy*. J Otolaryngol 1997; 26: 80-87
15. Towfighi J, Marks K, Palmer E, Vannuci R. *Mobius Syndrome, neuropathologic observations*. Acta Neuropathol 1979; 48: 11-7
16. Pedraza S, Gamez J, Rovira A. *MRI findings in Mobius syndrome: correlation with clinical features*. Neurology 2000; 55: 1058-1060.
17. Beerbower J, Chakeres DW, Larsen PD, Kapila A. *Radiographic findings in Mobius and Mobius like syndromes*. Am J Neuroradiol 1986; 7: 364-365
18. Verzijl HT, Padberg GW, Zwarts MJ. *The spectrum of Mobius syndrome: an electrophysiological study*. Brain 2005; 128: 1728-1736.

