

Hallazgos por resonancia magnética en el Síndrome de Moebius: Reporte de un caso

Magnetic resonance findings in Moebius Syndrome: A case report

Valeria Osuna-Camacho¹, Gladys Mariela Cossío-Lara¹, Fernanda Carolina González-Acosta¹, José Miguel Espinoza-Beltrán¹, Francisco Fernando Morales-Sánchez², Juan Luis Rochín Teran², Saúl Armando Beltrán Ontiveros³, Kenia López-López^{4*}.

1. Residente de Imagenología diagnóstica y terapéutica, CIDOCS, UAS, Hospital Civil de Culiacán.
2. Adscrito de Imagenología diagnóstica y terapéutica, CIDOCS, UAS, Hospital Civil de Culiacán.
3. Centro de Investigación y Docencia en ciencias de la Salud, Universidad Autónoma de Sinaloa, Culiacán Rosales 80030, Sinaloa, México.
4. Laboratorio de Biomedicina Molecular, Facultad de Ciencias Químico Biológicas, Universidad Autónoma de Sinaloa.

***Autor de correspondencia:** Dra. Kenia López-López

Laboratorio de Biomedicina Molecular, Facultad de Ciencias Químico Biológicas, Universidad Autónoma de Sinaloa
Av. Las Américas S/N, Ciudad Universitaria, Culiacán, Sinaloa, México. CP. 80000;
E-mail: kenia.lopez@uas.edu.mx

DOI <http://dx.doi.org/10.28960/revmeduas.2007-8013.v13.n1.009>

Recibido 07 de enero 2023, aceptado 09 de febrero 2023

RESUMEN

El síndrome de Moebius es una patología neurológica congénita caracterizada por la hipoplasia o agenesia del nervio abducens (VI) y facial (VII) de manera unilateral o bilateral, condicionando parálisis facial y limitación en la abducción ocular por el musculo recto lateral. Los pacientes con este síndrome manifiestan principalmente inexpressión facial y falta de movimiento ocular exterior. Se detectó un caso clínico de un paciente masculino de 6 años con diagnóstico de síndrome de Moebius, su detección clínica se realizó tras manifestar parálisis facial y limitación en la abducción de la mirada desde su nacimiento, sin estudios de imagen previos que confirmen dicho diagnóstico por método de imagen. En este reporte se evidencia la agenesia de los pares craneales (PC) VI y VII por el método de imagen de resonancia magnética nuclear utilizando la secuencia FIESTA (Fast Imaging Employing Steady-State – Acquisition). El conocimiento acerca del síndrome de Moebius nos orienta a la sospecha clínica y a un diagnóstico certero con base en la exploración física y la implementación de servicios de imagenología como la resonancia magnética nuclear utilizando la secuencia FIESTA, lo cual permite otorgar al paciente un tratamiento oportuno para prevenir complicaciones clínicas, así como mejorar su calidad de vida.

Palabras clave: Síndrome de Moebius, resonancia magnética nuclear, parálisis facial, parálisis del motor ocular externo.

ABSTRACT

Moebius syndrome is a congenital neurological pathology characterized by unilateral or bilateral hypoplasia or agenesis of the abducens (VI) and facial (VII) nerves, leading to facial paralysis and limitation of ocular abduction by the lateral rectus muscle. Patients with this syndrome mainly manifest facial expressionlessness and lack of outward eye movement. A clinical case of a 6-year-old male patient with a diagnosis of Moebius syndrome was detected, his clinical detection was made after manifesting facial paralysis and limitation in the abduction of the gaze since birth, without previous imaging studies that confirmed said diagnosis by image method. In this report, the agenesis of cranial nerves VI and VII is evidenced by the nuclear magnetic resonance imaging method using the FIESTA (Fast Imaging Employing Steady-State – Acquisition). Knowledge about Moebius syndrome guides us to clinical suspicion and an accurate diagnosis based on physical examination and the implementation of imaging services such as nuclear magnetic resonance using the FIESTA sequence, which allows the patient to be given timely treatment for prevent clinical complications, as well as improve their quality of life.

Keywords: Moebius syndrome, nuclear magnetic resonance, facial paralysis, abducens paralysis

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Moebius es una patología neurológica congénita que implica hipoplasia o agenesia del nervio abducens (VI) y facial (VII) de

manera unilateral o bilateral, condicionando parálisis facial y limitación en la abducción ocular por el musculo recto lateral. Los pacientes con

este síndrome manifiestan principalmente inexpressión facial y falta de movimiento ocular exterior.

El síndrome de Moebius es un trastorno raro e infrecuente, la mayoría de los casos son esporádicos, con una incidencia estimada de 1:150,000 nacidos vivos⁷ y una ocurrencia familiar en el 2% de los casos¹⁻⁹, incrementándose en la última década; se han reportado poco más de 500 casos a nivel mundial³.

La causa y patogénesis del síndrome de Möebius continúa siendo desconocida, se han propuesto cuatro categorías basadas en los hallazgos fisiopatológicos que explican las manifestaciones físicas, así como hallazgos imagenológicos. La primera categoría se caracteriza por hipoplasia de los núcleos de los nervios craneales resultado de mal desarrollo congénito; la segunda categoría es caracterizada por pérdida neuronal y degeneración secundaria a un defecto en el nervio periférico facial; la tercera categoría se identifica por una disminución de neuronas así como degeneración, necrosis focal, gliosis y calcificaciones en los núcleos del tronco encefálico por insuficiencia vascular o infección; y en la última categoría se presentan cambios miopáticos primarios y sin lesiones en los núcleos o pares craneales⁸.

Las características clínicas más relevantes del síndrome de Möebius se manifiestan desde el nacimiento, destacando: dificultad para deglutir (produciendo retraso en su ganancia ponderal y

desarrollo), inexpressión facial, babeo, alteración en el habla y estrabismo convergente⁴. Otras manifestaciones neurológicas consisten en sordera, con frecuencia se asocia a parálisis de otros pares craneales; los más afectados son el hipogloso (XII), vago (X), acústico (VIII) y glossofaríngeo (IX). También puede asociarse a malformaciones musculoesqueléticas como braquidactilia, sindáctila, artrogriposis, defectos costales, ausencia de dedos de pies y manos, o bien, dedos supernumerarios, así como pies equinovaros. En raras ocasiones asociado a síndromes como el de Poland, caracterizado por ausencia parcial o total 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), cardiopatías congénitas como defectos ventriculares septales, la dextrocardia y la transposición de grandes vasos. Otro defecto importante es la insuficiencia del paladar y musculatura faríngea que conduce a complicaciones como ahogamiento e infecciones secundarias pulmonares; así como afecciones de sistema nervioso central como lo es epilepsia, retraso mental y autismo.¹⁻³

El objetivo de este reporte es describir las características clínicas y la correlación neurorradiológica por resonancia magnética, debido que en pocos reportes de casos se incluyen dichos hallazgos imagenológicos.

A pesar de ser una enfermedad congénita de baja incidencia con apenas 500 casos reportados a nivel mundial en el año 2008 se ha visto la necesidad de ampliar el conocimiento de su fisiopatología, factores de riesgo, signos y síntomas clínicos, así como principalmente los hallazgos por imagen.

Se han documentado y asociado factores de riesgo pre y gestacionales como lo es el uso de misoprostol como medida abortiva y abuso de drogas como cocaína que condicionan un estado hipóxico-isquémico a nivel cerebral del producto in útero⁹⁻¹⁰. Se recalca que nuestro paciente no estuvo expuesto a dichos factores de riesgo previamente descritos.

Detectar dichos hallazgos anatómicos no es tarea sencilla, debido a que se debe de contar con personal médico especialista, técnicos radiólogos y una unidad médica que cuente con equipo de resonancia magnética nuclear (en este caso IRM de 1.5 Teslas).

PRESENTACIÓN DEL CASO

Presentamos el caso de un paciente masculino de 6 años de edad producto de gesta dos, embarazo a término de treinta y ocho semanas de gestación por vía cesárea electiva sin complicaciones para un peso de 3600 gr y 55 cm de talla. Gestación con consumo de suplementos vitamínicos habitualmente. Negando ingesta de alcohol y/o tabaquismo o alguna otra sustancia

durante la gestación. No existió consulta preconcepcional; tuvo control prenatal a partir del segundo trimestre del embarazo, acudiendo en total a nueve consultas ginecoobstétricas, realizando cuatro ultrasonidos (USG) obstétricos reportados sin alteraciones.

Se niegan enfermedades gestacionales como diabetes y/hipertensión, así como tiroidea de este embarazo. En su primer gesta de cuarenta y dos semanas de embarazo, refirió padecer preclamsia; motivos por los cuales se somete a cesárea de urgencia, recibiendo producto único vivo, femenino sin complicaciones. Actualmente con desarrollo neuromuscular normal.

Antecedente relevante es la hospitalización por siete días de la madre a los ocho meses de embarazo por alzas térmicas documentadas mayores a 38.2°C, artralgias, mialgias, cefalea y diaforesis, así mismo descontrol de cifras tensionales recibiendo manejo intrahospitalario con antihipertensivo y paracetamol para posterior egreso sin complicaciones. Se llegó al diagnóstico definitivo y confirmado por virus de chicungunya.

Durante su exploración física al nacimiento recibe los primeros cuidados y profilaxis correspondientes con uso de gotas oftálmicas de cloranfenicol e inyección intramuscular de vitamina K, sin reportar alguna eventualidad. Posterior 24 horas de hospitalización tras una adecuada alimentación de seno materno sin alzas térmicas, se realizó alta a domicilio.

Al paciente se le realizaron el tamiz metabólico y auditivo, en tiempo y forma reportados como normales.

A los nueve meses de edad acude a consulta de pediatría por presentar facie inexpresiva, parálisis de Bell bilateral, cierra palpebral incompleto bilateral, epifora, sialorrea, desviación de la comisura labial hacia la izquierda y e imposibilidad de la abducción de la mirada. Se ordena estudio de resonancia magnética reportada como normal. Médico especialista por criterios médicos diagnóstica síndrome de Möebius, dando citas subsecuentes para valorar el desarrollo neurogonitivo y muscular, mismo que es normal; presentando deambulación a los 12 meses. Se realizó cariotipo de linfocitos en sangre periférica con técnicas de banda GTG encontrándose un complemento cromosómico de 46 XY en 30 metafases analizadas, correspondiente con un individuo masculino sin alteraciones.

A la edad de cuatro años nuestro paciente se sometió a un estudio electroneuromiográfico reportando: lesión moderada de nervio facial izquierdo tipo axonotmesis con mayor afeción de rama inferior y datos de reinervación motora incompleta; lesión leve-moderada de nervio facial derecho tipo axonotmesis con mayor afeción de rama superior con datos de reinervación motora adecuada para rama inferior e incompleta para rama superior.

Por lo reportado en la literatura médica actual, nuestro paciente no estuvo sometido por su madre a la interacción in útero de medicamentos como el misoprostol y/o drogas como cocaína, dichas sustancias las cuales han elevado el riesgo de padecer el síndrome de Möebius. El antecedente de importancia es haber padecido la infección por el virus de chikungunya durante el tercer trimestre. Actualmente no se encuentra reportado en la literatura esta etiología como causa del síndrome de Möebius, pero no descartamos la posibilidad. Se muestran las figuras 1 y 2 del paciente.



Figura 1-2. Imagen 1 rostro basal del paciente con fijación central de la mirada y desviación de la comisura labial hacia la derecha. Imagen 2 cierre palpebral incompleto bilateral conformando el "signo de Bell".

DISCUSIÓN

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 traumatismo¹.

El síndrome de Möebius es una enfermedad rara. El diagnóstico del síndrome es fundamentalmente clínico. Caracterizada por la inexpressión facial y movimientos oculares anormales en el recién nacido, sea por la diplejía facial o unilateral, estrabismo convergente bilateral por afectación de los pares craneales VI y VII. 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.³⁻⁶

Periodo neonatal

Dificultad para cerrar la boca o deglutir. La lengua puede tener hipotonía (bajo tono muscular) y puede ser de mayor o menor tamaño que el promedio. El paciente también puede presentar hipotonía de los músculos del paladar blando, la faringe y el sistema masticatorio, condicionando problemas de alimentación.

Los niños con síndrome de Möebius presentan retardo del lenguaje a causa de la parálisis de los labios. Sin embargo, con la terapia del habla, la mayoría de ellos puede tener una conversación comprensible.⁴

Diagnóstico

Dadas las características de esta enfermedad el diagnóstico clínico es fácil de realizar al nacimiento. La madre o el pediatra advierten que el recién nacido no tiene una expresión normal. Cuando llora produce sonidos y lágrimas sin expresión facial.

También existen alteraciones en la succión, por lo que necesita alimentación asistida. Durante el sueño la oclusión palpebral es incompleta, los pacientes posteriormente muestran problemas con la emisión de los sonidos, lagrimeo y sialorrea, así como alteraciones de la masticación, e incapacidad de mover los ojos lateralmente, por lo que giran la cabeza.⁴⁻⁷

Tratamiento

No existe tratamiento médico o curación del síndrome de Möebius. El manejo es de apoyo y de reducción de los síntomas. Si hay dificultad para la lactancia, se pueden requerir biberones especiales para mantener la suficiente nutrición. La terapia física, de rehabilitación y del habla puede mejorar la motricidad y la coordinación y hacer posible un mejor control de las habilidades de habla y de masticación. A menudo, la lubricación tópica ocular es suficiente para aliviar el ojo seco, derivado del parpadeo inadecuado. La cirugía puede corregir la desviación ocular, proteger la córnea a través de tarsorrafia y mejorar las extremidades y la mandíbula deformes.

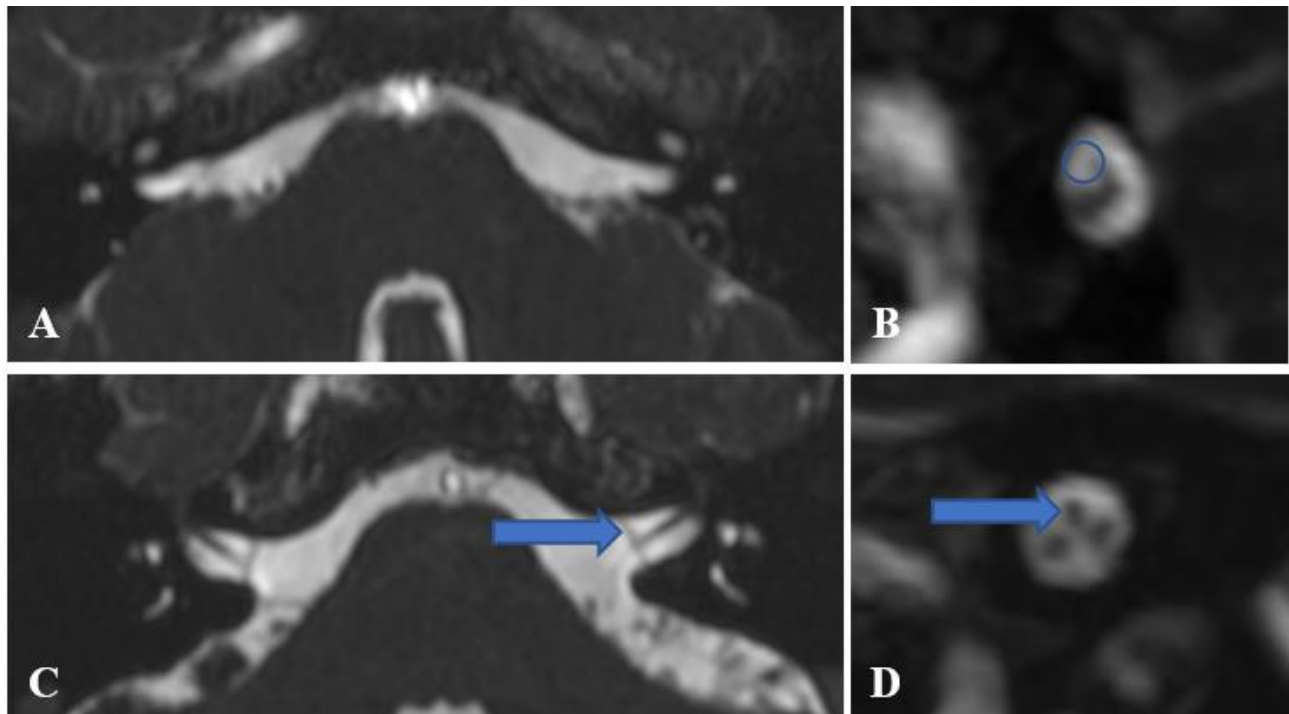
El abordaje es multidisciplinario, desde el manejo del reflujo gastroesofágico hasta las correcciones quirúrgicas, que consisten en microcirugía, con técnica de reemplazo nervioso y muscular como primera línea, todo encaminado a prevenir las complicaciones inherentes a la parálisis facial, tanto funcionales como estéticas.⁴⁻¹¹

En México se encontró que el 25,6% de los niños con este síndrome presentaron alteraciones en las neuroimágenes y epilepsia sintomática, considerándola como una comorbilidad y no como secundaria a este.¹¹

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.¹⁻⁵

Este caso ejemplifica los hallazgos por resonancia magnética, evidenciando la agenesia total y bilateral de los nervios faciales y abducens, condicionando la clínica anteriormente descrita (Figuras A, B, C y D).

El estudio de resonancia magnética nuclear utilizando la secuencia FIESTA (fast imaging employing steady-state –acquisition), se considera el estándar de oro debido a no existir otra modalidad de imagen que sea superior para la exploración de los pares craneales.



Figuras A y B: planos axial y sagital en secuencias T2ci3d; No se logran identificar los VII pares craneales en el tercio anterior superior del conducto auditivo interno, el círculo en B marca la topografía habitual del nervio; En las imágenes **C y D** se observan adecuadamente en paciente sin anomalías (flechas azules).

La participación del radiólogo en la imagenología en estudios de resonancia magnética que requiere de la exploración de pares craneales se ha vuelto cada vez más accesible a lo largo de los años, tanto por contar con más equipos y médicos especialistas en el área. Además de apoyar en el diagnóstico del síndrome de Möebius, el radiólogo proporciona información que es fundamental para la clasificación clínica y el futuro tratamiento.

CONCLUSIÓN

El síndrome de Möebius a pesar de ser enfermedad rara, congénita de etiología y fisiopatología no muy bien comprendida que resulta en la agenesia total, parcial, uni-bilateral principalmente de nervio facial y abducens condiciona una morbilidad importante para el desarrollo físico, cognitivo y social de quien lo padece. Necesitando de un abordaje interdisciplinario para el tratamiento.

Sospechar la enfermedad con base en los hallazgos y exploración física, así como el apoyo por el servicio de imagenología con equipo de resonancia magnética nuclear utilizando la secuencia FIESTA permite establecer un diagnóstico certero.

ASPECTOS ÉTICOS

Se obtuvo consentimiento informado de ambos padres de la paciente, para la toma y publicación de fotografías donde se evidencian estas manifestaciones clínicas.

Los autores declaran que para la publicación de este trabajo se siguieron los protocolos correspondientes de su centro de trabajo.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Referencias

1. Villagra-Sanjurjo T, Vizzuett-López IV. Síndrome Möbius-Polonia: Presentación de un caso. *Rev Mex Oftalmol* 2009;83(5):314-7.
2. Hernández JA, Rojas AP, García ET. Síndrome de Moebius: manifestaciones neurológicas, musculoesqueléticas y del lenguaje *Repert Med Cir* 2017;26(2):109-12.
3. Canalejo-Saavedra V, Sierra-García R, Salinas-Meritú A. Síndrome de Moebius. Reporte de un caso clínico. *Rev Mex Pediatr* 2018; 85(3):102-5.
4. Carrillo-Hernández CA, Flores Romo-Chávez H. Síndrome de Moebius. *Rev Esp Med Quir* 2010;15(4):261-5.
5. MacKinnon S, Oystreck DT, Andrews C, Chan WM, Hunter DG, Engle EC. Diagnostic distinctions and genetic analysis of patients diagnosed with Moebius syndrome. *Ophthalmology* 2014;121(7):1461-8.

6. 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.
7. Picciolini O, Porro M, Cattaneo E, Castelletti S, Masera G, Mosca F, et al. Moebius syndrome: clinical features, diagnosis, management and early intervention. *Riv Ital Pediatr* 2016;42(1):1-7.
8. Towfighi J, Marks K, Palmer E, Vannucci R. Möbius syndrome. *Acta Neuropath* 1979;48(1):11-7.