

Síndrome de Möbius (diplejía facial congénita). Reporte de dos casos

Por los Dres.:

LIONEL VALLÉS CALAÑA,* OTTO HERNÁNDEZ-COSSÍO,* JOAQUÍN PASCUAL GISPERT**
y EUGENIO JARA CASCO***

Vallés Calaña, L. et al. *Síndrome de Möbius (diplejía facial congénita). Reporte de dos casos*. Rev. Cub. Ped. 45: 1, 1973.

Presentamos dos casos portadores de diplejía facial periférica congénita y parálisis de ambos rectos externos, a los que se asocian otras anomalías de tipo congénito. Se hace una revisión de las alteraciones clínicas señaladas en la literatura, así como la presencia, en algunos casos, de antecedentes familiares que hablan de un posible factor genético en juego. A pesar de la falta en la evolutividad de las parálisis, en nuestros pacientes se ha logrado mejorías evolutivas. También se hace un recuento de los hallazgos patológicos que acompañan a este síndrome y de los resultados electromiográficos que hacen planteable una posible lesión supranuclear como causa de la toma ocular. Discutimos por último su diagnóstico y diferenciación de otras enfermedades con las cuales es confundida.

Este raro síndrome, cuyo origen ha sido motivo de discusiones, fue descrito inicialmente por *von Graefe*¹ en 1880, *Harlan*² en 1881 y *Chisolm*³ en 1882, quienes refirieron la asociación, en sus casos, de parálisis facial bilateral con limitación de los movimientos oculares de abducción. Finalmente recibe el nombre de síndrome de Möbius por ser éste quien primero señaló estos rasgos como propios de una entidad patológica independiente.⁴

Las características principales de este síndrome consisten en:

1. Toma facial uni o bilateral en grado variable.
2. Pérdida de la abducción ocular uni o bilateral.

3. Anomalía congénita en las extremidades.
4. Posible toma de la musculatura braquial.
5. Posibles parálisis de otros pares craneales.⁵

Hasta 1956 los casos recogidos en la literatura mundial no llegaban a 100⁶ y a partir de esa fecha siguen escasos los reportes aparecidos, sin existir mención alguna en las publicaciones nacionales,⁷ habiéndose encontrado en español sólo la observación de dos casos de *Garran* y *Cucullu*⁸ en 1932, y de *Cremona*²⁵ en 1951.

INFORME DE DOS CASOS

1) I. C. G., edad 9 años, femenina, quien con antecedentes de embarazo y parto normal sin ningún otro padecimiento anterior es diagnosticada a los 11 meses de edad de parálisis facial periférica bilateral en ocasión de presentar una afección respiratoria. Se le aplicó tratamiento con estímulos eléctricos y

* Residente de 3er. Año de Neurología, Instituto de Neurología y Neurocirugía, 29 y D, La Habana 4.

** Profesor de Pediatría. Jefe del Servicio de Neuropediatría. Hospital William Soler, 100 y Perla, Rpto. Altabana.

*** Profesor de Oftalmología. Jefe del Servicio de Oftalmología, Hospital William Soler, 100 y Perla, Altabana.

masajes, refiriendo sus familiares una mejoría muy discreta, aunque se observó dificultad para mover ambos ojos. Siempre ha sido una niña inteligente con un desarrollo psicomotor normal y actualmente cursa el 4to. grado de la enseñanza primaria.

En sus antecedentes patológicos personales se reportan sarampión, varicelas y parasitismo entre los 4 y 5 años. En sus familiares no hay antecedentes de consanguinidad; madre, padre y dos hermanas son sanos. Refieren que una her-

mana del abuelo paterno presentaba una patología similar.

Al examen encontramos parálisis facial periférica bilateral a predominio superior con discretos movimientos peribucales. El estudio de la motilidad ocular mostraba: imposibilidad para la mirada externa en ambos ojos, no pasando de la línea media el OI, (fig. 1) cuando intenta mirar a los extremos, el ojo contrario al lugar donde dirige la mirada se retrae algo y se separa unos 2 mm del párpado, el cual a su vez se cierra muy



(A)



(B)

Fig. 1. Obsérvese la imposibilidad para la mirada externa, tanto al tratar de dirigirla hacia la derecha (A), como hacia la izquierda (B). Se evidencia la ausencia de mímica facial.

discretamente; el OD sí pasa la línea media unos 2 mm; el resto de los movimientos, que no dependen del sinergismo de los rectos externos, parecen conservados; la convergencia es normal. El fondo de ojo no presenta anomalías, las pupilas son isocóricas y normorrefléxicas. Cuando trata de cerrar los ojos hay retracción de ambos globos oculares en unos 4 mm. Hay epicanto e hipertelorismo. El esternocleidomastoideo izquierdo está menos desarrollado y se contrae menos que el derecho. Se observa discreta cifosis y escapulas a'adas a predominio izquierdo, así como deformidad de los dedos de las manos y pies consistentes en hipoplasia de las falangetas del 2o, 4o y 5o dedo, estando el 2o en discreta flexión, e hipoplasia de las últimas falanges de los 4o y 5o artejos. Encontramos discreto aplanamiento de ambas manos, más objetivo en la derecha, con hiperhidrosis palmar-plantar. El resto del examen fue normal.

Los exámenes complementarios comprendieron: hematología, hemoquímica, serología, transaminasa glutámica pirúvica, parcial de orina, heces fecales, pruebas metabólicas en orina, líquido cefalorraquídeo, electrocardiograma, electroencefalograma, pericampimetría, agudeza visual, rayos X de cráneo y huesos largos, todos con resultados normales. En los rayos X de ambas manos se comprobó la hipoplasia de la última falange del 5o dedo en ambas manos y del 4o en la derecha. Las pruebas vestibulares calóricas produjeron sensación de mareos y náuseas sin que apareciera nistagmo.

2) M. M. H., edad 11 años, femenina, a quien la madre notaba desde el nacimiento que no lloraba con la boca abierta, ni "pestañeaba", dormía con los ojos abiertos, observándosele además desviación de ambos ojos hacia adentro y arriba. Su desarrollo psicomotor fue normal, pero tenía dificultades para leer y mirar

hacia los lados, necesitando rotar la cabeza para ello.

Por esto consultó con numerosos especialistas llevando tratamientos que no precisó. A partir del primer año el estrabismo convergente fue desapareciendo quedando los ojos en la posición primaria, pudiendo ocluir también algo mejor los párpados y abrir la boca un poco más.

En sus antecedentes el embarazo y parto fueron normales, teniendo sarampión a los 5 años. No hay consanguinidad en la familia; madre, padre y tres hermanos están vivos y sanos.

Al examen presentaba parálisis facial periférica bilateral, (fig. 2) parálisis del VI par bilateral, (fig. 3) mayor convergencia del O. I., reflejos pupilares algo perezosos en O. D. e hipotrofia de ambos maseteros. Hay epicanto y escoliosis doble con descenso del hombro izquierdo y escapula derecha algo prominente. El 5o. dedo de ambos pies está en martillo y se acompaña de hallus valgus, genus valgus y recurvatum.

Los exámenes completamentarios comprendieron: hematología, hemoquímica, serología, transaminasa glutámica pirúvica, pruebas metabólicas en orina, examen de orina y heces fecales, examen del líquido cefalorraquídeo, electrocardiograma y electroencefalograma, rayos X de cráneo, tórax y huesos largos, pericampimetría y agudeza visual, todos con resultados normales. Las pruebas vestibulares calóricas produjeron sensación de mareo y náuseas sin que apareciera nistagmo.

COMENTARIOS

Alteraciones clínicas: En los 61 casos revisados por Henderson⁹ en 1939 se señalaron toma del VI par en 45, oftalmoplejia externa en 15, ptosis palpebral en 6, parálisis lingual en 18, parálisis trige-



Fig. 2. Se puede apreciar que no puede ocluir completamente ambos ojos. Evidenciándose la expresión facial en máscara.

minal en 4, estrabismo convergente en 23, y otras deformidades como pie zambo en 19, malformaciones braquiales en 13 e hipoplasia pectoral en 8. *Evans*,¹⁰ en 1955, refiere otras manifestaciones acompañantes de sus 9 casos, tales como hipoplasia mandibular, estridor laríngeo, epicanto, microftalmia, deformidad de orejas y ausencia de carúnculas lagrimales.

Nuestros dos pacientes presentan parálisis facial congénita bilateral, la primera con discretos movimientos peribucales y la segunda completa. En ambas encontramos imposibilidad para los movimientos de desviación lateral de los ojos, no así de la convergencia, aunque en la segunda es mayor la convergencia del ojo izquierdo.

En el primer caso se observa retracción del globo ocular cuando éste va hacia la línea media, lo que ha sido descrito como síndrome de Duane.¹¹

Apreciamos que esta retracción se hace mayor cuando intenta cerrar ambos ojos, lo que no puede llegar a hacer completamente por su parálisis facial periférica.

La agudeza visual, campimetría, fondo de ojo y pupilas eran normales en ambos y sólo encontramos los reflejos pupilares algo perezosos en el segundo caso, lo cual nos precisa que la toma se limita a parte de la musculatura ocular extrínseca con conservación del resto del aparato visual.

En el primer caso encontramos hipotrofia del esternocleidomastoideo izquierdo y en el segundo de ambos maseteros. Las pruebas vestibulares nos hablan de la integridad del sector aferente e intercalado de los reflejos vestibulares, pero no así del eferente.

Ambas tenían epicanto y la primera hipertelorismo ligero, con cifosis, escá-



Fig. 3. La paciente no puede dirigir la mirada hacia afuera (A y B), por la parálisis de ambos rectos externos.

pulas aladas e hipoplasia en dedos de manos y pies. La segunda presentaba además escoliosis y alteraciones morfológicas en ambos pies, similares a las descritas por Thomas¹² en dos hermanos.

Antecedentes familiares: No resultan raros los casos familiares, pudiendo aparecer esta patología en miembros de distintas o de la misma generación dentro de una misma familia. Hicks¹³ reportó los de una madre y su hijo; por su parte Danis¹⁴ encontró antecedentes familiares en 5 de 81 casos revisados por él.

En uno de nuestros pacientes se menciona un antecedente familiar y todo ésto parece indicar la posible presencia de un factor genético, en algunos de transmisión dominante irregular y en otros de transmisión recesiva.¹⁵

Evolución: Algunos han señalado el hecho de que todas las parálisis estuvieron presentes en el nacimiento y se mantuvieron sin evolución.⁹ En nuestras

dos pacientes los familiares sin embargo han apreciado, subjetivamente, discreta mejoría de su mímica facial, lo que suponemos esté en relación con el desarrollo y utilización progresiva de las capacidades expresivas remanentes.

Patología: La primera interpretación fue la de Möbius quien creyó que las lesiones de los nervios craneales eran debidas a un proceso tóxico o degenerativo. En 1900 Heubner¹⁶ describe el encéfalo de un niño de 1 1/2 años en el que encontró disminución muy marcada de células ganglionares en los núcleos motores del facial e hipogloso izquierdo de ambos motores oculares externos, con muy ligera disminución en los del patético y motor ocular común, así como pobre desarrollo de la formación reticular, oliva y haz piramidal. No encontró evidencia de inflamación ni degeneración, atribuyéndole a la hipoplasia neural la responsabilidad de las alteraciones clínicas del enfermo.

Raimy y Fowler¹⁷ en 1903 consideraron que la patología primaria era muscular con cambios degenerativos secundarios en los núcleos. En los 8 casos autopsiados que revisó Hanson¹⁸ en 1971, los hallazgos se pueden resumir así:

4 casos con ausencia de los núcleos en los pares craneales afectados.

2 casos con ausencia de nervios, en 1 de ellos con núcleo hipoplásico y alteraciones que sugerían que la lesión era de origen hemorrágico.

2 casos con ausencias del fascículo longitudinal posterior.

Se han hallado fibrosis de los músculos oculares y fibrosis o ausencia de la musculatura facial.¹⁹ No han sido reportadas autopsias de pacientes con síndrome de Möbius en las que el examen del tronco cerebral haya sido normal.

Otras investigaciones: Los altos niveles de creatinuria señalados en los casos de Wallis²⁰ sugieren una anomalía del metabolismo muscular y su asociación con distrofia muscular de tipo facioescapulohumeral,¹⁸ pero para nosotros no corresponden a verdaderos síndromes de Möbius, sino a un posible cuadro distrófico a forma clínica congénita o precoz.

Cabe señalar, entre otras investigaciones, que en un caso el neumoencefalograma mostró dilatación en las cisternas basales e hipoplasia en la protuberancia.²¹

SUMMARY

Vallés Calaña, L., et al. *Möbius syndrome (congenital facial diplegia). A two-cases report.* Rev. Cub. Ped. 45: 1, 1973.

Two cases of patients bearing congenital peripheral facial diplegia and paralysis of both external rectus muscles, which are associated to other congenital anomalies, are presented. It is made a review of clinical changes indicated in literature, as well as of the presence in some cases of familial backgrounds, which suggest that a genetical factor is playing a part in this disease. Although the lack of paralysis evolution is mentioned, evolutive improvements have been observed in our patients. Also, a review of the pathological findings accompanying this syndrome and of the electromiographic results suggesting a possible supranuclear lesion as a cause of ocular involvement is made. Finally, its diagnosis and differentiation from other entities with which it is mistaken are discussed.

Los estudios electromiográficos realizados por Merz²² muestran signos de parálisis periférica de los músculos de la mímica con lesión supranuclear de los rectos externos, lo que coincide con las conclusiones expresadas por Van Allen.²³ Nuestros dos casos presentaron una parálisis facial periférica por posible toma nuclear, mientras que la parálisis bilateral del motor ocular externo, sin motilidad asociada al estímulo vestibular, hace plantear esta última lesión como supranuclear.

Diagnóstico: La expresión facial de máscara permite el diagnóstico en los primeros días cuando el niño llora, así como el cierre incompleto de los ojos durante el sueño. A veces se comete el error de diagnosticar una parálisis pseudobulbar o una parálisis facial bilateral traumática. Las parálisis faciales congénitas se distinguen de los trastornos adquiridos en los músculos de la cara, por la mayor toma del facial superior como es ostensible en el primer caso.

La combinación de parálisis facial y de los músculos oculares con anomalías congénitas en las extremidades permiten su diagnóstico, debiendo en esos casos hacer únicamente la diferenciación con algunas miopatías ya mencionadas en las que se hallan manifestaciones plasmáticas de destrucción muscular no presentes en el síndrome de Möbius.²⁴

RESUME

Vallés Calaña L. et al. *Syndrome de Möbius (dysplégie faciale congénitale)*. A propos de deux cas. *Rev. Cub. Ped.* 45: 1, 1973.

On présente deux cas porteurs de dysplégie faciale périphérique congénitale et paralysie de tous les deux rectus externes où il s'associe d'autres anomalies de type congénitale. On revoit les altérations cliniques soulignées dans la littérature, ainsi que la présence, dans quelques cas, d'antécédents familiaux, pouvant être considéré comme un facteur génétique. Bien qu'on mentionne le manque d'évolution des paralysies, chez nos patients on a constaté d'améliorations évolutives. On envisage les trouvailles pathologiques qui accompagnent ce syndrome, ainsi que les résultats électromyographiques qui permettent de souligner une possible lésion supranucléaire comme cause de la prise oculaire. Dernièrement on discute son diagnostic et différenciation avec d'autres entités.

РЕЗЮМ

РЕЗЮМЕ.

Валлес Каланья Л., и др. Синдром Мобиуса (Врожденная лицевая дисплегия). Сообщение двух случаев. *Rev. Cub. Ped.* 45: 1, 1973.

Приводятся два случая больных-носителя врожденной периферической лицевой дисплегии с параличом обоих внешних прямых. Указанная картина сопровождается другими аномалиями врожденного характера. Проводится пересмотр клинических изменений, отмеченных в литературе и наблюдается присутствие, в некоторых случаях, семейного анамнеза, указывающего на возможность существования генетического факта. Несмотря на указанное отсутствие развития параличей, у наших больных отмечались эволюционные улучшения. Также делается пересмотр патологических находок, сопровождающих этот синдром и электромиографических данных, позволяющих предлагать возможность супранулеарного поражения в качестве причины глазного повреждения. В заключение обсуждается диагноз заболевания и дифференцирование его от других болезней, с которыми можно его путать.

BIBLIOGRAFIA

- 1.—*von Graefe, A.*: Grafe-Saemisch's Handbuch der Augenheilkunde, vol. 6 Leipzig, Engelmann, 1880 (citado por Möbius).
- 2.—*Harlan, G. C.*: Congenital paralysis of both abducens and both facial nerves, *Tr. Am. Ophth. Soc.* 3: 216, 1881.
- 3.—*Chisolm, J. J.*: Congenital paralysis of the sixth and seventh pairs of cranial nerves in an adult, *Arch. Ophth.* 11: 323, 1882.
- 4.—*Möbius, P. J.*: Ueber infantilen Kernschwind, *München Med. Wechschr.* 35: 91, 1888.
- 5.—*Nisenson, A., Isaacson, A. y Grant, S.*: Masklike facies with associated congenital anomalies (Möbius syndrome), *J. Pediat.* 46: 255, 1955.
- 6.—*Sprofskin, B. E. y Hillman, J. W.*: Moebius syndrome congenital oculofacial paralysis. *Neurology* 6: 50, 1956.
- 7.—*Hernández-Cossío, O. y Estrada, R.*: Bibliografía neurológica cubana (próxima a publicarse).
- 8.—*Garrahan, J. P. y Cucullu, A.*: Sobre dos observaciones de parálisis congénita doble del facial y del motor ocular externo, acompañadas de pie bot, también doble y congénito, *Semana méd., B. Aires*, 39: 592, 1932.
- 9.—*Henderson, J. L.*: The congenital facial diplegia syndrome: clinical features, pathology and aetiology; review of 61 cases, *Brain* 62: 381, 1939.
- 10.—*Evans, P. R.*: Nuclear agenesis, Möbius' syndrome, *Arch. Dis. Child.* 30: 237, 1955.
- 11.—*Duane, A.*: Congenital deficiency of abduction, associated with impairment of adduction, retraction movements, contraction of the palpebral fissure and oblique movements of the eye, *Arch. Ophth.* 54: 133, 1905.
- 12.—*Thomas, H. M.*: Congenital facial paralysis, *J. Nerv. Ment. Dis.* 25: 571, 1898.
- 13.—*Hicks, A. M.*: Congenital paralysis of lateral rotators of eyes with paralysis of muscles of face, *Arch. Ophth.* 30: 38, 1943.

- 14.—*Danis, P.*: Les paralyties oculo-faciales congénitales (a propos de trois observations nouvelles), *Ophthalmologica* 110: 113, 1945.
- 15.—*Francois, J.*: Congenital Ophthalmoplegias, pp. 403 en *Progress in Neuro-ophthalmology*, Excerpta Medica Foundation, Amsterdam, 1969.
- 16.—*Heubner, O.*: *Über angeborenen Kernmangel*, *Charité-Ann* 25: 211, 1900.
- 17.—*Raimy, H. y Fowler, J. S.* Congenital facial diplegia due nuclear lesion, *Rev. Neurol. Psychiat.* 1: 149, 1903.
- 18.—*Hanson, P. A. y Rowland, L. P.*: Möbius syndrome and facioscapulohumeral muscular dystrophy, *Arch. Neurol.* 24: 31, 1971.
- 19.—*Richards, R. N.*, The Möbius syndrome, *J. Bone Joint Surg.* 34: 437, 1953.
- 20.—*Wallis, P. G.*: Creatinuria in Möbius' syndrome, *Arch. Dis. Child.* 35: 393, 1960.
- 21.—*Murphy, J. P. y German, W. J.*: Congenital facial paralysis, *Arch. Neurol. Psychiat.* 57: 358, 1947.
- 22.—*Merz, M. y Wójtowicz, S.*: The Möbius syndrome: Report of electromyographic examination in two cases, *Amer. J. Ophthalm.* 63: 837, 1967.
- 23.—*Van Allen, M. W. y Blodi, F. C.*: Neurologic aspects of the Möbius syndrome, *Neurology* 10: 249, 1960.
- 24.—*Hurwitz, L. J., Maguire, C. J. F. y Fannin, T.*: Congenital ophthalmoplegia. A myopathic aetiology in two siblings, *J. Neurol. Neurosurg. Psychiat.* 31: 372, 1968.
- 25.—*Cremona, A. C.*: Síndrome de Moebius (parálisis bilateral congénita del facial y de los lateroversores). *Arch. Oftal. B. Aires* 26: 471, 1951.