

## SINDROME DE MOEBIUS<sup>1</sup>

TORRICO, CARLA<sup>2</sup>, ESCOBAR LEAÑOS, LORENA<sup>3</sup>

### RESUMEN

El presente trabajo muestra la experiencia del investigador en el caso de una niña de 6 años de edad y el desafío que plantea su abordaje. Se describe el síndrome, su caso clínico y el tratamiento realizado. El Síndrome de Moebius es extremadamente extraño y su estudio es escaso y reciente. Su causa aún es desconocida, pese a que se cree que puede haber un componente genético en su gestación. También que se produce por un problema vascular que impide la formación de dos nervios craneales, lo que causa la parálisis facial y un compromiso parcial del nervio ocular, y otras. Sin embargo, estas teorías no están comprobadas. Se trata de demostrar la importancia de la fisioterapia en el tratamiento del Síndrome de Moebius y de brindar información de apoyo a la población, ya que se conoce muy poco o casi nada sobre esta enfermedad que afecta a cualquier persona sin discriminar raza, sexo o condición social.

### ABSTRACT

This work shows the experience of the researcher in the case of a 6 years old girl and the challenge of his approach. The syndrome, its clinical case and the treatment are described. Moebius Syndrome is extremely rare and its study is limited and recent. Its cause is unknown, although it is believed to have a genetic component in gestation. It is also produced by a vascular problem that prevents the formation of two cranial nerves, causing facial paralysis and a partial compromise of the ocular nerve, among others. However, these theories are not proven. This is to demonstrate the importance of physiotherapy in the treatment of Moebius syndrome and to provide information to support the population, since we know very little or nothing about this disease that affects any person regardless of race, sex or social.

PALABRAS CLAVE: Síndrome Moebius. Tratamiento. Fisioterapia

KEY WORDS: Moebius Syndrome. Treatment. Physiotherapy .

### INTRODUCCION Y ANTECEDENTES

El Síndrome de Moebius es una compleja anomalía congénita caracterizada por una falta de expresión facial, los movimientos de los ojos en dirección lateral, a menudo están también limitados.

Constituye un cuadro clínico poco frecuente, del cual se han descrito alrededor de 500 casos en la literatura médica mundial, de los cuales solo algunos han recibido tratamiento quirúrgico (Villafrancia J. y otros, 2003)

La incidencia es de 1 por cada 10.000 nacimientos, afectando a hombres y mujeres por igual.

Esta malformación fue descrita inicialmente por Von Graefe y Saemisch en 1880, Harlam en 1881 y Chrisholm en 1882. Sin embargo, fue el profesor Paul Julio Moebius que 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 casos presentaban parálisis facial bilateral congénita y parálisis del VI par. Posteriormente, diversos autores realizaron importantes contribuciones al conocimiento de la enfermedad y describieron una serie de alteraciones asociadas.

Los efectos clínicos que vemos son múltiples. Incluyen dificultades iniciales para tragar, las cuales pueden llevar a problemas en el desarrollo. Estos son seguidos por problemas asociados con la falta de sonrisa, babeo, dificultades en el habla y problemas de pronunciación. Los problemas en los ojos que se han observado, consisten principalmente en estrabismo y limitación del movimiento, pero afortunadamente la ulceración de la córnea y otros hechos asociados con el pobre funcionamiento de los párpados, son raros.

Los problemas dentales aparecen pronto y reflejan la incapacidad del niño para una apropiada auto-limpieza después de la comida y al estado entreabierto de la boca.

Todos estos hechos clínicos son el reflejo de una ausencia o funcionamiento reducido de los nervios craneales. Los nervios más comúnmente afectados son el VII, el cual controla la expresión facial, y el VI, que controla el movimiento lateral de los ojos.

Los siguientes nervios afectados normalmente son, el IX y el X, glosa-faríngeo y vago o neumogástrico, respectivamente. Los problemas del desarrollo de estos nervios, conducen a

1 Trabajo ganador de la Feria Científica 2010. Carrera de Fisioterapia. UCEBOL

2 Docente Asesor. Licenciada5 Carrera de Fisioterapia. UCEBOL

3 Estudiante de la Carrera de Fisioterapia. UCEBOL

dificultades para tragar, problemas de vómitos y habla nasal.

El nervio más afectado, a continuación, es el XII, o hipogloso. Este afecta a la movilidad de la lengua. El siguiente más afectado es el III, o nervio oculomotor, el cual se encarga de los movimientos medios de los ojos.

Además de la variabilidad de los nervios craneales involucrados, no todos son afectados de un modo simétrico o completo. Siendo así, los modelos asimétricos e incompletos, pueden conducir a multitud de combinaciones.

Sin embargo, el hecho unificador es la falta de expresión facial, y la disminución o falta de movimiento lateral de los ojos.

### Etiología

La gran mayoría de casos de Síndrome de Moebius es esporádica. Las causas de éste Síndrome son desconocidas, sin embargo, hay cuatro teorías que tienen algún mérito:

**1° Teoría.-** Es la teoría más comúnmente aceptada, se basa en una atrofia en el núcleo craneal. 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, los centros de los nervios craneales son dañados en una extensión variable, llevándonos a las condiciones clínicas que vemos.

**2° Teoría.-** Esta teoría indica que la destrucción o daño del núcleo de los nervios craneales, es debido, bien a una falta en el suministro sanguíneo, o como resultado de efectos externos tales como una infección, drogas o medicamentos.

**3° Teoría.-** Indica que anomalías en nervios periféricos en el desarrollo mental, condicen secundariamente a los problemas musculares y cerebrales observados.

**4° Teoría.-** La cuarta teoría propone que los músculos son el problema primario, y como secundario se produce la degeneración del núcleo de los nervios periféricos y del cerebro.

Estas dos últimas teorías no han encontrado un gran respaldo. La primera teoría, basada en la atrofia del núcleo del nervio craneal, podría iniciarse por un anormal posicionamiento del feto, y en la aplicación de una presión inusual en partes del cerebro que empiezan a desarrollarse.

Aunque la mayoría de los casos son esporádicos, hay descritos algunos casos hereditarios. Esto parece ser debido a un gen dominante con una expresividad variable y una penetración incompleta.

### Características clínicas

Los síntomas más aparentes están relacionados a las funciones y expresiones faciales. En los recién nacidos, el primer signo es una alteración en la succión. Pueden estar presentes la sialorrea y el estrabismo. En adición pueden haber deformidades en la lengua y maxilar, y además afectar algunas extremidades, incluyendo pies equino varo o sindactilia.

La mayoría de los niños tienen hipotonía muscular particularmente en las extremidades superiores.

Los síntomas pueden incluir:

- Falta de expresión facial / imposibilidad de sonreír.
- Ausencia de movimiento lateral de los ojos y parpadeo.
- Deformaciones en miembros superiores o inferiores.
- Problemas para tragar / alimentarse (a veces es necesario intubar a los bebés debido a su imposibilidad para mamar).
- Estrabismo
- Lengua pequeña y / o deformada y con movimientos limitados.
- Paladar hundido
- Sialorrea
- Disfasia
- Retrasos motores
- Problemas dentales
- Problemas de oídos
- Sensibilidad a ruidos fuertes
- Predisposición a infecciones respiratorias superiores.
- Mientras crecen, la ausencia de expresión facial se torna más visible.

### Relevancia clínica

Como se ha indicado anteriormente hay numerosos problemas clínicos que afectan al paciente con Síndrome de Moebius. Una aproximación cronológica puede ser de gran ayuda para entender las diferentes fases que estos niños atravesarán y cómo afrontarlas.

La alimentación en los primeros meses puede presentar dificultades enormes. No sólo es difícil conseguir la cantidad de alimento requerido, sino que a menudo toses, vómitos y atragantamientos, acaban en miedos y rechazos hacia la comida, tanto para el niño como para la madre. Si la alimentación oral es absolutamente imposible y le llega a un estado de desnutrición, se debe llegar a hacer una gastrostomía. La causa de los problemas de alimentación proviene de la afectación de los nervios IX, X y XII.

Una vez que estos problemas han sido superados, el siguiente que aparece es el relativo a la expresión facial. Debido a problemas en los músculos de la expresión facial, los cuales son estimulados por el nervio VII, la falta de expresión en risas y llantos, comienzan a ser importantes. Esto, junto a problemas se sialorrea y disfasia, tiene enormes repercusiones en el desarrollo psico-social del niño.

El siguiente problema que toma importancia es la dificultad para el habla. Este puede presentarse por una excesiva nasalidad (nervios IX y X), falta de una adecuada movilidad de la lengua (nervio XII), o por falta de movimiento en los labios (nervio VII).

Con respecto a las funciones de los ojos, está claro que sus movimientos pueden estar limitados, lo cual refleja la afectación de los nervios VI, IV o II. Además de la limitación de movimiento, el estrabismo es también un hecho común.

Los problemas dentales son comunes en el Síndrome de Moebius. La incapacidad del niño para un normal movimiento de la comida en la boca, deja los dientes expuestos a padecer caries, ayudado por el hecho de que la boca, a menudo, está abierta por la imposibilidad de cerrar los labios. Esto también

lleva a una respiración por la boca y lo predispone a futuros problemas.

Alrededor de un 25% de pacientes con Síndrome de Moebius tienen algunas de sus extremidades afectadas. La afección más común es la sindactilia de la mano con dedos unidos. Después, los músculos del pecho pueden no estar totalmente desarrollados. La anomalía de pies zambos, también está a veces asociada.

### Clasificación

Dada la gran variedad de anomalías que pueden acompañar a este Síndrome, se ha optado dividir la clasificación en dos grupos: Síndrome de Moebius clásico y Síndrome de Moebius Asociado a otras anomalías.



**Síndrome de Moebius clásico:** se caracteriza por parálisis bilateral completa o incompleta de los nervios facial y motor ocular externo y corresponde al 60% de los casos.

**Síndrome de Moebius asociado a otras anomalías:** 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 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 zambo, agenesia digitales, agenesia de músculos pectorales o glándula mamaria (Síndrome de Poland), luxación congénita de cadera, retardo mental en el 110% de los pacientes, también se ha ligado los síntomas del autismo.



### Diagnostico

Dada las características de esta enfermedad, el diagnóstico clínico es fácil de realizar al momento de nacer. Generalmente la madre o el pediatra advierten que el recién nacido no tiene una expresión normal. Cuando el niño llora produce sonidos y lágrimas, con la ausencia de la mímica facial propia del llanto. Existe alteración en la succión por lo que debe recibir alimentación asistida. Durante el sueño se aprecia un cierre palpebral incompleto, los ojos se desplazan hacia arriba, sin desplazamiento lateral. Esto último permite el diagnóstico diferencial con una parálisis periférica del nervio facial.

Posteriormente se aprecian alteraciones en la articulación de los sonidos, lagrimeo y sialorrea constante y alteraciones de la masticación. Además, el paciente no tiene visión lateral, de-

bido al estrabismo convergente, lo que lo obliga a mover constantemente la cabeza hacia los lados. Presenta epifora y queratoconjuntivitis crónica, debido al cierre palpebral incompleto.

### Diagnostico diferencial

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

### TRATAMIENTO

#### Tratamiento médico

No hay curso del tratamiento médico para el síndrome de Moebius. El tratamiento es de apoyo y de acuerdo con síntomas. Los infantes pueden requerir los tubos de alimentación o las botellas especiales para mantener la suficiente nutrición.

#### Tratamiento quirúrgico

El tratamiento quirúrgico constituye un 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 pliegue palpebral
- Corrección y alargamiento del labio superior
- Suspensión dinámica de la boca y corrección de la ptosis facial.

#### Tratamiento Fisiokinésico

La fisioterapia y estimulación son fundamentales en los bebés y niños con Moebius, ya que suelen tener bajo tono muscular y un retraso en la movilidad que se supera durante los primeros años.

Del mismo modo existen muchos métodos que pueden ser utilizados para mejorar la dependencia del niños, reforzar las posturas y la regulación orofacial.

### HANDLING

La técnica del Handling originalmente fue desarrollada por Mary Quinton con el apoyo de la Dra. Elizabeth Kong en la clínica Inselspital en Bern Suiza las cuales desarrollaron su trabajo en lactantes.

El trato del paciente en sentido del Handling apoya y exige sus actividades propias en sentido del control sensomotriz de postura y movimiento en todas las posiciones y cambios de posición.

Todas las actividades de la vida diaria entre ellas por ejemplo el aseo, la alimentación, los cambios de posición y lugar, el juego, el deporte etc. pueden ser realizadas en este sentido.

Es preponderante en el sentido del Handling ponerse en contacto y mantenerlo ante todo por intermedio de los ojos y de las manos del terapeuta, esto puede ayudar al niño a adaptarse al movimiento.

## TECNICA DE CASTILLO MORALES – REGULACION ORO-FACIAL

El Dr. Castillo Morales comenzó a trabajar con personas con alteraciones neurológicas en 1959, en Argentina.

Su teoría se inspira en la filosofía, la antropología y las ciencias médicas y neurológicas. Asimismo, toma aspectos de Bobath, Vojta y otros. Parte de la individualidad de cada individuo, y por tanto es partidario de la combinación de diferentes métodos, en función de las características de cada uno. Según él, se debe abordar la discapacidad desde lo que el niño puede hacer, dejando de lado lo que no es capaz de realizar, es decir, parte de una evaluación funcional.

Su metodología consiste en estimular, mediante el contacto, la vibración, la presión y el deslizamiento de las manos, determinados puntos con masajes.

Sus conceptos son dos:

- La terapia del desarrollo neuromotriz: Mediante el contacto, la vibración, la presión y el deslizamiento de las manos del terapeuta sobre las diferentes zonas de estimulación del paciente, se activan los receptores de la piel, del tejido muscular y articular.

- La terapia de regulación orofacial: Es un concepto de tratamiento sensomotriz.

El Dr. Castillo Morales inició esta técnica con niños con síndrome de Down, para luego aplicarla a otras alteraciones. Esta terapia no mejora sólo las actividades motoras, ya que al mejorar el aspecto motor, también se aumenta la capacidad de percepción y comunicación de un paciente con su entorno. No se trata de una terapia de lenguaje, pero facilita la articulación de los diferentes fonemas. Así mismo, influye positivamente en la succión, la masticación, la alimentación, etc.

Se trata de una terapia que estimula fundamentalmente a nivel sensorial, dirigida principalmente a niños con discapacidades sensoriales, motoras y cognitivas, es decir, plurideficiencias. Sin embargo, determinadas terapias, como la orofacial, pueden ser beneficiosas para niños con síndrome de Down, ya que se estimulan los músculos de la cara y boca.

### Preparación orofacial:

1. Alinear al paciente con la cabeza en semiflexión
2. Análisis de la respiración
3. Colocar las manos en las escápulas y realizar vibración ventral
4. Realizar ABD de escápulas con vibración
5. Vibración escapulas en simetría y asimetría, terminando en simetría (diagonales)
6. Sobre los hombros se da impulsos y con vibración en simetría y luego asimetría
7. Barrido en el pectoral tomando respiración
8. Maniobra base
9. Maniobra base + rotación + elongación
10. Maniobra base + inclinación
11. Maniobra base + circunducción
12. Maniobra base
13. Desprendimiento Galea aponeurótica de forma circular
14. Galea aponeurótica – caminar con el pulgar
15. De occipital a frontal vibrar en el sentido caudal y cefálico alternado
16. Masaje circular al temporal
17. Vibración en el frontal formando arrugas
18. Vibración en el superciliar de adentro afuera
19. Vibración en el piramidal de arriba abajo
20. Deslizar el orbicular superior del medio hacia abajo
21. Deslizar el orbicular inferior del medio hacia arriba
22. Deslizar con el índice y el pulgar siguiendo la forma del orbicular
23. Con el índice realizar movimientos caudal dorsal y ventral y luego en ascenso
24. Vibración en el elevador de la nariz, raíz de la nariz y el labio en rombo
25. Vibración sin retorno en el cigomático oblicuo
26. Vibración hacia arriba del canino
27. Con el índice deslizar sobre el piramidal de forma caudal dorsal y ventral
28. Sobre el surco nasogeniano realizar vibración en simetría y asimetría
29. Sobre el surco mentoniano realizar vibración del medio hacia afuera
30. Vibrar sobre el risorio
31. Vibrar sobre el bucinador con toda la palma de la mano
32. Vibrar sobre el triangular
33. Masaje circular sobre el cuadrado
34. Masaje con 4 dedos sobre el piso de la boca
35. Maniobra base rotación y vibración en mejillas
36. Maniobra base rotación y vibración en maseteros
37. Maniobra base rotación y vibración en cutáneos intra y suprahiodeos
38. Maniobra base
39. Barrido en pectoral

### MATERIALES Y MÉTODOS

Por medio de la investigación teórica, se logra obtener más conocimiento sobre el Síndrome de Moebius, y gracias a esto se crea un protocolo de tratamiento para aplicarlo en una paciente con Síndrome de Moebius asociado a otras anomalías.

Se pone en práctica el protocolo de tratamiento realizado y se observan resultados favorables durante la evolución de la paciente. Se llega a comprobar y demostrar que el tratamiento fisioterapéutico cumple un papel muy importante en el tratamiento de pacientes con Síndrome de Moebius, ya que gracias a éste el paciente adquiere una mayor independencia y mejor calidad de vida.

- **Límite espacial** : Servicio de Fisioterapia - Hogar San José
- **Límite temporal**: 22/03/10 – 27/08/10
- **Universo**: niños con síndrome de Moebius
- **Muestra**: niños con síndrome de Moebius en Santa Cruz
- **Unidad de Investigación**: niños con síndrome de Moebius en Santa Cruz en el Hogar San José
- **Métodos**: Descriptivo, explicativo y longitudinal
- **Variables**:

**Independientes:** aplicación de un programa fisioterapéutico en un paciente con síndrome de Moebius

**Dependientes:** caso clínico (sexo, edad, características)

## ESQUEMA DE ABORDAJE



