



Pediatría

http://www.revistapediatria.org/
DOI: https://doi.org/10.14295/rp.v54iSuplemento 1.332



Reporte de caso

Secuencia de Moebius-Poland

Jaime A Urbiña Villarraga, Karen Paola Cañas Cantillo, Adriana Quiroga Rey, Diana Marcela Sanclemente Arias, Liliana Eugenia Lora Vidal.

Clínica Colombia Cali

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido: 25 de octubre de 2021

Aceptado: 26 de abril de 2022

Editor

Fernando Suárez-Obando

Palabras clave:

Síndrome de Poland.

Síndrome de Mobius.

Parálisis facial.

Keywords:

Poland syndrome.

Mebius syndrome.

Facial paralysis.

R E S U M E N

Antecedentes: la secuencia Moebius Poland, definida por la presencia conjunta de parálisis facial uni o bilateral, agenesia o hipoplasia del pectoral mayor y pezón, además de simbraquidactilia ipsilateral a la lesión del pectoral, es muy infrecuente. El último reporte en Colombia reportado en la literatura local fue de 2012 en la ciudad de Barranquilla, Colombia.

Reporte de caso: Recién nacido masculino, embarazo con control prenatal irregular de inicio tardío. La madre niega consumo de fármacos o drogas psicoactivas. Las ecografías prenatales no reportaron deformidades o malformaciones, sin antecedente de infecciones perinatales. Parto espontáneo, eutócico, sin complicaciones, adecuada adaptación neonatal. Se aprecia parálisis facial y defecto de pared torácica. **Conclusiones:** Por tratarse de una condición de baja frecuencia se presenta el reporte de caso. La importancia de un diagnóstico temprano permite definir lesiones o malformaciones asociadas e intervención oportuna para definir un plan de tratamiento y rehabilitación temprana.

Moebius Poland sequence

A B S T R A C T

Background: The Moebius Poland sequence, defined by the joint presence of unilateral or bilateral facial paralysis, agenesia or hypoplasia of the pectoralis major and nipple, in addition to symbrachydactyly ipsilateral to the pectoralis lesion, is very rare. The last report in Colombia reported in the local literature was in 2012 in Barranquilla, Colombia. **Case report:** Male newborn, pregnancy with irregular prenatal control of late-onset. The mother denies the use of drugs or psychoactive drugs. Prenatal ultrasounds did not report deformities or malformations, with no history of perinatal infections. Spontaneous delivery, eutocic, without complications, adequate neonatal adaptation. Facial paralysis and chest wall defect are seen. **Conclusions:** The case report is presented because it is a low-frequency condition. The importance of an early diagnosis allows for defining associated injuries or malformations and timely intervention to define an early treatment and rehabilitation plan.

*Autor para correspondencia. Jaime A Urbiña Villarraga
Correo electrónico: jaurbinav@hotmail.com

Introducción

La parálisis de los pares craneales VI y VII, fue descrita por separado por Harlan, VonGraefe, Chrisholm, alrededor 1888 y se asoció a la agenesia de núcleos de pares, con la secuencia de Moebius (Mobius o Möbius). La secuencia de Poland fue descrita en 1841, pero solo hasta 1973 Sugarman y Stara reportaron el primer caso con la aparición de las dos secuencias conjuntas o secuencia de Moebius Poland.

La secuencia de Moebius Poland es un desorden de baja frecuencia, tiene una prevalencia estimada de 1 en 500 000. En Colombia el caso más reciente fue el descrito por Ahmad Moustapha y cols. en 2012 en la ciudad de Barranquilla (1). En esta secuencia se observa una alteración muscular y del sistema nervioso. La causa de ambas secuencias aun no es clara, sin embargo, se plantea una disrupción transitoria de la arteria subclavia durante la embriogénesis. Bavinck y Weaver asocian este mismo mecanismo a la secuencia de Moebius, Poland y Klippel-Feil. Otros reportes han indicado que la exposición fetal a disruptores como el misoprostol o cocaína, entre otros, son los causantes de la disrupción, aunque también sean planteados casos genéticos asociadas. Por la baja frecuencia de la asociación entre las dos secuencias se realiza este reporte de caso (2,3).

Reporte de caso.

Recién nacido masculino de cuarenta semanas de edad gestacional (EG), producto de primigestante de 18 años, niega antecedentes patológicos, uso de fármacos, exposición teratogénica o antecedentes familiares.

El embarazo tuvo cuatro controles prenatales. El control inició de manera tardía a las 26 semanas. Última ecografía prenatal a las treinta y cuatro semanas de EG, la cual reportó un peso aproximado de 2 294 gr. Placenta anterior grado II. Paciente sin cultivo recto vaginal, serología no reactiva, VIH negativo, Hepatitis B negativo, susceptible a toxoplasmosis.

El paciente nació por parto eutócico espontáneo, con llanto espontáneo al nacer, pinzamiento de cordón habitual, sin circular de cordón. Se colocó sobre la madre para contacto piel a piel, adaptación sin complicaciones. Peso de 3 185 gr. talla: de 52 cm, perímetro cefálico de 34 cm, perímetro de tórax de 32 cm, perímetro abdominal de 32 cm. Silverman de 0/10, Apgar de 8/10 al minuto, 9/10 a los 5 minutos, 10/10 a los 10 minutos.

Al examen físico se aprecia, cabalgamiento de sutura coronal, fontanela normotensa, pabellones auriculares de adecuada implantación. Apertura ocular de ojo izquierdo (OI) limitada, con canto interno, sin deformidad de puente nasal y desviación de la comisura labial hacia la derecha (Ver figura 1). Cuello sin masas ni desviaciones, clavículas sin lesiones, no crépitos.

En tórax se aprecia asimetría con atrofia de pectoral izquierdo, hipoplasia mamilar izquierda (Ver figura 1), no se auscultan agregados cardíacos, abdomen sin masas ni megalias, ónfalo 2 arterias 1 vena. Genitales masculinos normo configurados en su exterior. Extremidades se aprecia semibraquidactilia en miembro superior izquierdo (Ver figura 2). Al examen neurológico,

se aprecia buen tono muscular. Se traslada a unidad de recién nacidos para estudios y seguimiento.

Estudios complementarios como el ecocardiograma Doppler reportó foramen oval restrictivo y ductus arterioso sin repercusión. Se realizó Resonancia magnética dentro de límites normales. La ecografía de abdomen y vías urinarias fue reportada como normal.

La valoración por oftalmología reportó segmento anterior sin lagofalmo, cornea clara, cristalino claro, sin posibilidad de evaluar movilidad, fondo de ojo con retina y vasos sin alteraciones.

Discusión

La secuencia de Moebius y la secuencia de Poland, son entidades que se pueden observar de forma separada, de forma menos frecuente al presentarse conjuntas en un mismo paciente. La causa aún no se esclarecido, la teoría más aceptada es la disrupción vascular durante la embriogénesis, aunque hay estudios que refieren su asociación a una posible etiología genética.

Entre la cuarta y quinta semana de gestación se inicia la diferenciación de la arteria subclavia y sus ramas, entre la que se encuentran la arteria basilar, la arteria vertebral y la arteria torácica. A la sexta semana de gestación se inicia la diferenciación del pectoral mayor, lo que indica que una disrupción o la interrupción del flujo sanguíneo durante la diferenciación de la arteria subclavia puede causar un compromiso en el desarrollo del musculo pectoral. La gravedad del defecto dependerá del tiempo y severidad de la interrupción del flujo en la arteria. Una de las hipótesis de esta interrupción es la disminución del flujo de la arteria subclavia o una mutación genética de los genes responsables de la morfología de la arteria, la cual produce una modificación del flujo en la arteria. (2,4).

La teoría genética se ha visto favorecida por la presencia de varios miembros de una misma familia que presentan la secuencia de Poland, considerando un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia reducida, asociado a los loci 13q12.2 y 1p22. Otros casos se han descrito asociados al cromosoma X y a mutaciones en los genes PLXND1 y REV3L (5,6).

Spranger y cols. describieron en 1982, que la presentación clínica de Moebius corresponde a un síndrome, sino a una secuencia, dado el patrón de malformaciones ocasionado por una anomalía única o común, causando la agenesia o hipoplasia de los pares craneales VI y VII, facies caracterizada por puente nasal largo y cuadrado, nariz ganchuda y labios entreabiertos por la atrofia muscular de origen neurogénico.

Con una incidencia estimada de 1 en 150 000, se resalta que, aunque las características faciales son las más importante, la secuencia de Moebius se ha asociado a otros defectos faciales como la afeción del III par craneal el cual puede verse afectado en un 25 % de los pacientes, comprometiendo la mirada vertical, además de otros defectos como la micrognatia, el paladar hendido, el pie equino y la escoliosis (6-9).

La secuencia de Poland, se define por la agenesia o hipoplasia del musculo pectoral, hipoplasia de pezón asociado a anomalía ipsilateral de la extremidad superior. La incidencia que se reporta es aproximadamente de 1 en 30 000, tres veces más frecuentes en hombres y en hasta un 75 % los casos se afecta el lado derecho (4).

Otras anomalías asociadas corresponden a lesiones de otros pares craneales, principalmente hipogloso, seguido del oculomotor y trigémino, otros defectos como la dextrocardia, malformación de la escapula, malformación renal, síndrome *morning glory* o síndrome de la flor de enredadera, pie equino varo bilateral o pie plano en valgo, escoliosis, malformaciones faciales y parálisis de cuerdas vocales. En relación con los defectos de la caja torácica, debe evaluarse la presencia de agenesia de reja costal. Se recomienda la realización de resonancia magnética para evaluación de sistema nervioso central, dado que se ha asociado la hipoplasia de tronco encefálico en 32 % de los casos y convulsiones en el 26 % sin embargo estas alteraciones o se consideran directamente consecuencias de esta secuencia (6,7,8,10).

El diagnóstico temprano, permite una intervención pronta para iniciar rehabilitación multidisciplinaria y la corrección quirúrgica en caso de algunos defectos de agenesia costal. La intervención quirúrgica tiene como objetivo evitar el movimiento paradójico del tórax. También puede considerarse la cirugía para mejorar el aspecto estético del paciente (11). El pronóstico en general es bueno, sin embargo, depende de la asociación con otras malformaciones.

Conclusiones

La secuencia de Mobius Poland es de presentación muy infrecuente, con buen pronóstico a largo plazo, pero con asociación de diversas malformaciones, por lo tanto un diagnóstico temprano, permite iniciar un plan de rehabilitación temprana evitando complicaciones y mejorando el pronóstico.

Agradecimiento

A los padres por permitirnos la presentación de este caso.



Figura 1. Parálisis facial e hipoplasia pectoral.



Figura 2. Simbraquidactilia ipsilateral al defecto pectoral.

REFERENCIAS

1. Ahmad M, Silvera C, Hamdan M, Moebius-Poland syndrome: a case report. *Salud Uninorte. Barranquilla (Col.)* 2012;28(1):171-177
2. Puvabanditsin S, Garrow E, Augustin G, Titapiwatanakul R, Kuniyoshi K, Poland-Möbius Syndrome and Cocaine Abuse: A Relook at Vascular Etiology, *Pediatr Neurol* 2005;32:285-287
3. Villagra T, Vizzuett I, Síndrome de Möbius Poland: Presentación de un caso, *Rev Mex Oftalmol.* 2009; 83(5):314-317.
4. Ruiz-Botero Felipe, Quintana Peña Valentina, Pachajoa Harry. Secuencia de Poland, de las bases embriológicas a la práctica clínica. *Rev Cubana Pediatr.* 2015;87(2):241-246.
5. Botero J, Camargo A, Espinosa E, Síndrome de Moebius: manifestaciones neurológicas, musculoesqueléticas y del lenguaje. *Repert med cir.* 2017;26(2):109-112.
6. Parenti VG, Liu X, Mehta A, Malireddy R, Sutherlun LA, Pfeifer CM. Imaging findings in Möbius-Poland syndrome. *Radiol Case Rep.* 2020;15(4):379-381.
7. Kim, N., Kim, J.H., Kim, JS. et al. Möbius syndrome: clinico-radiologic correlation. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2018; 256, 2219-2223.
8. Tafti D, Cecava ND. Poland Syndrome. *StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL). StatPearls Publishing; 2021*
9. Vyas S, Prabhakar A, Bhanu KU, Singh P, Khandelwal N. Möbius syndrome. *J Neurosci Rural Pract.* 2016 ;7(4):596-597.
10. Yadav P, Utture A, Dande V, Bodhanwala M, Agarwal A. Poland-Möbius Syndrome with Unilateral Vocal Cord Paralysis in a Neonate. *Cureus.* 2020;12(9):e10215.
11. Montealegre G, Stanford N, Lus D. Síndrome de Möbius: un nuevo sistema de clasificación. *Revista Colombiana de Cirugía Plástica y Reconstructiva.* 2016;22(2).