

Apraxia oculomotora congénita: informe de un caso

Rosario Gulias-Cañizo, Valeria Sánchez-Huerta, Matilde Rubio-Lezama

RESUMEN

Objetivo: Informar un caso de apraxia oculomotora congénita diagnosticada en una paciente de 5 años de edad.

Método: Caso clínico. Se realizó exploración oftalmológica y neurológica completa a una paciente femenina de 5 años de edad por incapacidad de lateroversiones con movimiento cefálico de seguimiento, desde el año de edad.

Resultados: Ortotropía en posición primaria de la mirada. Movimientos oculares con limitación para levoversión y dextroversión. Resto de exploración oftalmológica sin datos patológicos.

Conclusiones: La apraxia oculomotora congénita es una enfermedad rara y es un diagnóstico de exclusión. Se debe realizar una exploración oftalmológica y neurológica completa y exhaustiva para llegar a su diagnóstico.

Palabras clave: Apraxia oculomotora, apraxia congénita, apraxia movimientos horizontales.

SUMMARY

Objective: To report a case of congenital oculomotor apraxia in a 5 year-old patient.

Method: We did ophthalmic and neurologic complete exploration in our 5 year-old patient, whom was incapable of moving the eyes laterally since she was 1 year-old.

Results: We found no ophthalmic or neurologic alterations. In primary position of gaze the patient was ortotropic but she was incapable of moving the eyes in dextroversion and levoversion.

Conclusions: Congenital oculomotor apraxia is an exclusion diagnosis. It's a rare disease in which there has to be a complete and exhaustive ophthalmic and neurologic exploration to achieve the diagnosis.

Key words: oculomotor apraxia, congenital apraxia, horizontal eye movement apraxia.

INTRODUCCIÓN

La apraxia oculomotora congénita, también conocida como síndrome de Cogan, es una enfermedad hereditaria rara que afecta al ojo y que está presente desde el nacimiento. Es una alteración de la función cerebral caracterizada por la incapacidad para ejecutar movimientos oculares horizontales voluntarios.

Es una condición de etiología desconocida que clásicamente se le considera un desorden esporádico, aunque se han reportado algunos casos con herencia autosómica dominante (1). Otros reportes sugieren que puede deberse a alteraciones metabólicas parciales o a defectos del desarrollo neurológico, como hipoplasia del vérmix cerebeloso, aplasia del cuerpo calloso, heterotopias de la sustancia gris, síndrome de Kallman y macrocerebelo, pero sin haberse demostrado asociación constante.

Como enfermedades graves asociadas a esta entidad se han descrito la neurofibromatosis, la degeneración olivo-ponto-cerebelosa, la corea de Huntington, el síndrome COACH y la enfermedad de Gaucher, ataxia-telangiectasia y ataxia-apraxia oculomotora, pero en estos casos el diagnóstico es siempre temprano y no por las alteraciones oculares, sino por las sistémicas.

Clínicamente se caracteriza por una incapacidad del paciente para realizar versiones horizontales voluntarias, aunque sí puede realizar movimientos de seguimiento lentos. Esto se debe a que los movimientos sacádicos rápidos necesarios para mover la mirada lateralmente están controlados supranuclearmente por los lóbulos frontales, mientras que los movimientos de persecución dependen de una vía nerviosa distinta, a nivel de la región parietooccipital.

Los pacientes con esta enfermedad presentan rotación de la cabeza hacia el lado al que están tratando de mirar. Durante

la primera década de la vida, los movimientos horizontales mejoran con lo que disminuye la rotación de la cabeza, aunque esto no sucede en todos los casos.

Desde que Cogan describió por primera vez este síndrome en 1952, han sido reportados varios casos. En algunos de ellos, se han encontrado anomalías sistémicas o herencia familiar, sin embargo, la mayoría de los casos son esporádicos sin anomalías sistémicas, como el caso de la paciente que informamos en el presente artículo.

CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 5 años de edad revisada en el Servicio de Estrabismo de la Asociación para Evitar la Ceguera en México IAP, Hospital "Dr. Luis Sánchez Bulnes". Su familiar refiere que la paciente no mueve los ojos hacia los lados desde el año de edad acompañado de un movimiento cefálico hacia el lado al cual desea mirar. No hay información de antecedentes heredofamiliares y personales patológicos ya que la paciente es adoptada. A la exploración oftalmológica se encuentra el segmento anterior y el polo posterior sin datos patológicos por biomicroscopia. En posición primaria de la mirada se encuentra en ortotropía (fig. 1). En cuanto a los movimientos oculares se encontró limitación a las lateroversiones derecha e izquierda que mejoraban al realizar



Fig. 1. Posición primaria de la mirada en ortotropía.



Fig. 2. Maniobra de la muñeca.



Fig. 3. Movimientos verticales normales.

maniobra de la muñeca (figs. 2). Los movimientos verticales eran normales (fig. 3). Se interconsulta con el servicio de neurooftalmología sin encontrar alteraciones neurológicas. Se realizó el diagnóstico de apraxia oculomotora congénita.

DISCUSIÓN

La apraxia oculomotora congénita es un desorden motor ocular único caracterizado por un déficit de iniciación del movimiento horizontal voluntario. Aunque en algunos casos se asocia con otras anomalías, la mayor parte de los pacientes son casos aislados. Una característica muy importante en esta entidad es la aparición de movimientos cefálicos compensatorios, los cuales se van haciendo menos evidentes al crecer el paciente.

El control neurológico de los movimientos oculares horizontales es complejo y no está comprendido en su totalidad. La apraxia oculomotora congénita se diagnostica cuando hay una serie de datos clínicos oculares y de movimientos cefálicos que se desarrollan durante el primer año de vida. Los niños afectados parecen no tener fijación visual por lo que muchas veces se cree que pueden ser ciegos. Si hay signos de disfunción neurológica, estos aparecen de manera temprana.

La apraxia oculomotora congénita debe ser un diagnóstico de exclusión, descartándose primero otras causas de defecto de fijación y movimiento cefálico anormal, entre estos: alteraciones de la movilidad ocular (ej. síndrome de Duane), déficit visual por problema ocular con la consiguiente pérdida de fijación (ej. catarata, trastornos de polo posterior, etc.), alteraciones neurooftalmológicas (atrofia óptica, lesiones de SNC), procesos que cursen con movimientos cefálicos anormales (ej. epilepsia de inicio temprano), o incluso sospechar alteraciones psicológicas que nos enfrenten a un simulador.

No se sabe cuál es la causa de este trastorno. Hay varios reportes acerca de casos con defectos del desarrollo neurológico, pero que son considerados esporádicos (2-4).

Para confirmar el diagnóstico es necesario comprobar que los movimientos verticales están íntegros, lo cual se corro-

bora fácilmente con la exploración, ya que en los casos de apraxia oculomotora adquirida, causada por lesiones de SNC principalmente tumorales, sí se encuentra alteración en este tipo de movimiento.

Ante un paciente con déficit de abducción bilateral, los principales diagnósticos diferenciales a tomar en cuenta son: síndrome de Duane tipo I bilateral, parálisis de nervio abducens bilateral, síndrome de Moebius y endotropía infantil o congénita (pseudolimitación).

Una vez confirmado el diagnóstico y descartada cualquier enfermedad sistémica, se debe tranquilizar a los padres ya que, con el tiempo, el cuadro mejora en casi todos los casos, disminuye el movimiento cefálico compensatorio y mejora la capacidad de refijación. Esto, en pacientes sin alteraciones psicomotoras, ya que de estar presentes, serán necesarias otro tipo de terapias para la adecuada rehabilitación del paciente (5).

REFERENCIAS

1. Philips P y cols. Congenital ocular motor apraxia with autosomal dominant inheritance. *Am J Ophthalmol* 2000; 129:820-822.
2. Fielder AR y cols. Congenital ocular motor apraxia. *Trans Ophthalmol Soc UK* 1986; 105: 589-598.
3. Vaquerizo-Madrid J y cols. Apraxia oculomotora congénita, dispraxia verbal e hipoplasia de vermis cerebeloso. *Rev Esp Pediatr* 1994; 50: 64-66.
4. Orrison WW y cols. Congenital ocular motor apraxia: a possible disconnection syndrome. *Arch Neurol* 1979; 36:29-31.
5. Zhang F y cols. Clinical features of 201 cases with Duane's retraction syndrome. *Ching Med J*, 1995; 110:789-91.

Cita histórica:

En 1888, **Kronlein** describió la orbitotomía lateral, la que fue seguida de numerosas técnicas para otras vías de acceso (*Kronlein RU. Zur Pathologie und operativen Behandlung der Dermoidcysten der Orbita. Beitr Klin Chir* 4:149, 1888).