

G. Salazar^{a,*}, D. Cuello^a, M. Fragoso^a y L. Benlloc^b

^a *Servei de Neurologia, Hospital Consorci Sanitari de Terrassa, Barcelona, España*

^b *Servei de Psiquiatria, Hospital Consorci Sanitari de Terrassa, Barcelona, España*

* Autor correspondencia.

Correo electrónico: gsalaz64@gmail.com (G. Salazar)

doi:10.1016/j.nrl.2011.01.020

Primer caso de síndrome de Moebius-Poland en niño expuesto prenatalmente a misoprostol

First case of Moebius-Poland syndrome in child prenatally exposed to misoprostol

Sr. Editor:

El síndrome de Moebius (OMIM 157900) se caracteriza por parálisis facial con alteración de la abducción ocular. El nervio facial (VII nervio craneal) y nervio abducens (VI nervio craneal) son más frecuentemente involucrados, pero otros nervios craneales pueden estar involucrados también. El fenotipo es variable y puede incluir defectos congénitos orofaciales y de las extremidades¹.

La secuencia de Poland (OMIM 173800) se caracteriza por la presencia de braquisindactilia unilateral y aplasia ipsilateral de la porción esternocostal del músculo pectoral mayor. Algunas veces se denomina síndrome de Poland por ser inicialmente descrito por Poland².

La combinación del síndrome de Moebius y Poland se presenta raramente y se ha estimado una prevalencia de 1 en 500.000; en la literatura revisada no se encontró esta asociación en expuestos prenatalmente a misoprostol³.

Se presenta un reporte de síndrome de Moebius y Poland en un neonato expuesto prenatalmente a misoprostol.

Paciente hijo de madre de 18 años, quien consultó por dismorfismo facial, encontrándose al examen físico parálisis facial bilateral, cara redondeada, fisuras palpebrales delgadas, labios en arco de cupido, paladar ojival, micrognatia, hipoplasia de pectoral mayor con ausencia de tetilla (atelias), además se encuentra sindactilia proximal del segundo y tercer dedo, y pie equinovaro bilateral (figs. 1 y 2). Como antecedente de importancia se encuentra que la madre utilizó por vía oral y vaginal a las 5 semanas de gestación 400 µg de misoprostol con fines abortivos, presentando sangrado escaso.

El misoprostol es un análogo sintético de la prostaglandina E1 aprobado según las entidades reguladoras de medicamentos de muchos países para la prevención y el tratamiento de úlceras gástricas asociadas con el uso de antiinflamatorios no esteroideos, por su efecto antsecretor de ácidos gástricos. La exposición prenatal a misoprostol se ha asociado a la ocurrencia de defectos por disrupción vascular, principalmente la secuencia de Moebius y defectos de las extremidades de tipo terminal y transversal^{4,5}.

Las anomalías en la estructura vascular pueden ser secundarias a efectos teratógenos. Los teratógenos pueden actuar directamente disminuyendo el flujo sanguíneo o en

el desarrollo de los vasos sanguíneos cambiando la anatomía y/o la estructura^{6,7}. Las anomalías vasculares de la arteria subclavia derecha observada en síndrome de Poland pueden relacionarse con una disrupción vascular causada por misoprostol durante un período crítico^{5,8}.



Figura 1 Nótese fenotipo típico de síndrome de Moebius-Poland, hipoplasia del pectoral con atelia y pie equinovaro.



Figura 2 Nótese la parálisis facial bilateral, característica típica del síndrome de Moebius.

La presentación de un caso de síndrome de Moebius y la secuencia de Poland asociada a la exposición prenatal a misoprostol no ha sido reportada, pero esta combinación de estos dos defectos congénitos se ha reportado asociada a otro disruptor vascular como la cocaína³.

La presentación de estos dos defectos en un mismo paciente aporta evidencia a que ambas patologías presentan mecanismos similares y probablemente sea el de una disrupción vascular.

Los defectos por disrupción vascular son alteraciones estructurales del desarrollo producidas por problemas vasculares, como vasoconstricción severa intermitente, regresión anormal de vasos durante la remodelación del sistema vascular, trombosis arterial o cualquier fenómeno que produzca falta de O₂⁹.

La etiología del síndrome de Moebius y de Poland es desconocida; se ha sugerido un posible origen vascular para estas dos patologías. La hipótesis sugiere una isquemia transitoria, particularmente en las arterias vertebrales^{10,11}. La obstrucción o regresión prematura de las arterias terminales del nervio trigeminal (V) y/o formación retardada del sistema vertebral basilar puede conducir a anomalías en el desarrollo del nervio craneal¹². En niños con síndrome de Moebius, se ha reportado necrosis cerebral, como también telangiectasia capilar en el mesencéfalo y puente¹³. La disrupción de la arteria subclavia ocurre acerca de la semana 6 de gestación y se relacionada con el síndrome de Moebius y Poland; este mismo fenómeno se relaciona con defectos transversales de las extremidades y artrogriposis¹⁴. El fenómeno de disrupción puede ser secundario a una interrupción de flujo sanguíneo secundariamente a un espasmo arterial durante una fase sensible embriogénica^{15,16}.

Bibliografía

1. Verzijl HT, Padberg GW, Zwarts MJ. The spectrum of Moebius syndrome: an electrophysiological study. *Brain*. 2005;128:1728–36.
2. Shalev AS, Hall JG. Poland anomaly —report of an unusual family. *Am J Med Genet*. 2003;118A:180–3.
3. Puvabanditsin S, Garrow E, Augustin G, Titapiwatanakul R, Kuniyoshi KM. Poland-Möbius syndrome and cocaine abuse: a relook at vascular etiology. *Pediatr Neurol*. 2005;32:285–7.

4. Da Silva Dal Pizzol T, Knop FP, Mengue SS. Prenatal exposure to misoprostol and congenital anomalies: systematic review and meta-analysis. *Reprod Toxicol*. 2006;22:666–71.
5. Isaza C, Saldarriaga W, Pachajoa H. Uso inadecuado de misoprostol. ¿Un problema de salud pública? *Colomb Med*. 2008;39:61–5.
6. Van Allen MI. Fetal vascular disruptions: Mechanisms and some resulting birth defects. *Pediatr Ann*. 1981;10:219–33.
7. Bouwes Bavinck JN, Weaver DD. Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil, and Moebius anomalies. *Am J Med Genet*. 1986;23:903–18.
8. Los FJ, Brandenburg H, Niermeijer MF. Vascular disruptive syndromes after exposure to misoprostol or chorionic villus sampling. *Lancet*. 1999;353:843–4.
9. Webster WS, Abela D. The effect of hypoxia in development. *Birth Defects Research (Part C)*. 2007;81:215–28.
10. Marques-Dias MJ, Gonzalez CH, Rosemberg S. Möbius sequence in children exposed in utero to misoprostol: neuropathological study of three cases. *Birth Defects Research (Part A)*. 2003;67:1002–7.
11. Issaivanan M, Virdi VS, Parmar VR. Subclavian artery supply disruption sequence-Klippel-Feil, Möbius anomalies, *Indian J. Pediatr*. 2002;69:441–2.
12. Bavinck JN, Weaver DD. Subclavian artery supply disruption sequence: hypothesis of a vascular etiology for Poland, Klippel-Feil, and Möbius anomalies. *Am J Med Genet*. 1986;23:903–18.
13. D'Cruz OF, Swisher CN, Jaradeh S, Tang T, Konkol RJ. Möbius syndrome: evidence for a vascular etiology. *J Child Neurol*. 1993;8:260–5.
14. St Charles S, Dimario FJ, Grunnet ML. Möbius sequence: further in vivo support for the subclavian artery supply disruption sequence. *Am J Med Genet*. 1993;47:289–93.
15. Bouvet J-P, Leveque D, Bernetieres F, Gros JJ. Vascular origin of Poland syndrome? A Comparative Rheographic Study of the Vascularisation of the Arms in Eight Patients. *Eur J Pediatr*. 1978;128:17–26.
16. Beer GM, Kompatscher P, Hergan K. Poland's syndrome and vascular malformations. *Br J Plast Surg*. 1996;49:482–4.

H. Pachajoa^{a,*} y C. Isaza^b

^a *Departamento de Ciencias Básicas Médicas, Programa de Medicina, Universidad Icesi, Cali, Colombia*

^b *Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: harrympl@yahoo.com (H. Pachajoa).

doi:10.1016/j.nrl.2011.01.019

Aperistalsis esofágica en un paciente con miastenia gravis con disfagia como síntoma de presentación

Oesophageal aperistalsis in a patient with myasthenia gravis with dysphagia as a symptom of onset

Sr. Editor:

La disfagia como síntoma aislado en la miastenia gravis (MG) es muy rara¹. En estos casos el diagnóstico

puede ser difícil. Los estudios de manometría esofágica en pacientes con MG pueden demostrar deterioro progresivo de la amplitud de las contracciones faríngeas por afectación de la transmisión neuromuscular en el esfínter esofágico superior (EES), formado por músculo estriado. Inesperadamente, también puede existir una disfunción en la motilidad esofágica de tramos formados únicamente por musculatura lisa^{2,3}. Presentamos el caso de una paciente diagnosticada de MG que debutó con disfagia progresiva alta, en la que se constató aperistaltismo esofágico en el estudio manométrico, con grave participación de musculatura lisa, y respetando la musculatura estriada.