

Caso clínico

Tortícolis ocular en el niño con síndrome de Down

Javier Puig Galy^{1,3}, Alicia Galán Terraza^{2,3}, Manuel Romera Becerro².

Centro de Diagnóstico y Terapéutica Ocular (Barcelona).

¹ Doctor en Medicina. Especialista en Oftalmología.

² Licenciado en Medicina y Cirugía. Especialista en Oftalmología.

³ Centre Mèdic Down, Fundació Catalana Síndrome de Down (Barcelona).

Correspondencia:

Dr. Javier Puig Galy.

Centro de Diagnóstico y Terapéutica Ocular.

Tuset 21-23, 3º-3ª.

08006 Barcelona.

Artículo recibido: 24.02.06

Resumen

Objetivo: Determinar la prevalencia de tortícolis en pacientes con síndrome de Down (SD).

Métodos: Se realizó un estudio oftalmológico completo a 760 pacientes con SD, incluyendo agudeza visual, refracción y motilidad ocular, así como posición de la cabeza respecto al eje corporal.

Resultados: 75 pacientes (9,86%) presentaban alguna forma de tortícolis. El 80% de ellos era con mentón elevado o con la cabeza inclinada sobre uno de los hombros. En 28 pacientes (37,33%) el tortícolis coexistía con un nistagmus y en 11 casos (14,66%) lo hacía con una paresia del cuarto par craneal. En 23 pacientes (30,66%) no se encontró patología ocular que justificara la posición anómala de la cabeza.

Conclusiones: El tortícolis es más frecuente en los pacientes con SD que en la población general. La paresia del cuarto par craneal y el nistagmus fueron las causas oculares más frecuentes en nuestro grupo de pacientes.

Palabras Clave: Estrabismo. Nistagmus. Síndrome de Down. Tortícolis.

Ocular torticollis in Down syndrome

Abstract

Purpose: To ascertain the prevalence of torticollis in patients with Down syndrome (DS).

Methods: 760 patients with confirmed DS

underwent complete ophthalmologic examination, which included visual acuity, refraction, ocular motility and head position.

Results: Torticollis was present in 75 patients (9.86%). 80% of them were found to have an up or toward a shoulder head tilt. Out of 28 patients with torticollis (37.33%) had a nystagmus, and 11 (14.66%) had a fourth nerve palsy. In 23 patients (30.66%) no ocular etiology for the abnormal head position could be identified.

Conclusions: Abnormal head positions are more common in patients with DS than in general population. Superior oblique muscle paresis and nystagmus have been the most common ocular etiologies in our group of patients. Another patients seem to have no ocular reasons for their head tilt. Torticollis doesn't form a part of DS phenotype so, we have to look for its aetiology.

Key words: Down syndrome. Nystagmus. Strabismus. Torticollis.

Introducción

El tortícolis es una posición anómala de la cabeza respecto al resto del organismo. Según el eje del espacio sobre el que se produce la rotación de la cabeza, se habla de:

– Eje horizontal: tortícolis con mentón elevado o deprimido.

– Eje vertical: tortícolis con cara girada a la derecha o a la izquierda.

– Eje antero-posterior: tortícolis con la cabeza sobre el hombro derecho o izquierdo.

El tortícolis puede estar producido por causas muy diversas. Se denomina tortícolis ocular cuando esta posición de la cabeza tiene como objetivo mejorar la calidad visual del sujeto. Las causas más frecuentes de tortícolis ocular son:

- Ptosis palpebral
- Parálisis o restricción oculomotora
- Nistagmus

La cirugía sobre la musculatura extraocular puede mejorar el tortícolis cuando éste está producido por alguna forma de estrabismo o por un nistagmus con posición de bloqueo total o parcial.

Se han analizado los tortícolis presentes en un grupo de pacientes con síndrome de Down (SD), con el fin de averiguar si existe alguna diferencia en su frecuencia y forma de presentación respecto a la población general.

Material y método

Se han estudiado 760 pacientes con SD, provenientes de la Fundació Catalana Síndrome de Down (FCSD). Todos los pacientes tenían menos de 14 años en el momento de la primera exploración.

En todos los casos se realizó una exploración oftalmológica completa, incluyendo agudeza visual, refracción bajo cicloplejia, funduscopía, motilidad ocular extrínseca y posición de la cabeza.

Resultados

En 75 de esos 760 niños (9,86%) se observó tortícolis. Según la posición de la cabeza, la frecuencia de cada uno de los tortícolis fue la siguiente:

- Cara hacia la derecha: 3 (0,39%).
- Cara hacia la izquierda: 9 (1,18%).
- Mentón deprimido: 3 (0,39%).
- Mentón elevado: 19 (2,5%).
- Sobre hombro derecho: 20 (2,63%).
- Sobre hombro izquierdo: 21 (2,76%).

En 23 de esos 75 niños (30,66%) no se encontró ninguna alteración oculomotora que justificara la presencia del tortícolis. En el resto de las ocasiones, las patologías de la motilidad ocular que podían explicar el cuadro se agruparon de la siguiente manera:

- Cara a la derecha
3 niños: nistagmus con bloqueo en levoversión.
- Cara a la izquierda
8 niños: nistagmus con bloqueo en dextroversión.
1 niño: parálisis parcial del III nervio craneal derecho.
- Mentón deprimido
1 niño: nistagmus horizontal con bloqueo en elevación.
2 niños: sin patología oculomotora objetivable.
- Mentón elevado
9 pacientes: nistagmus que se bloquea en depresión.
5 pacientes: endotropía con patrón en “A”, que presentan ortotropía en la mirada hacia abajo.
1 paciente: ptosis.
4 pacientes: sin patología oculomotora objetivable.
- Cabeza sobre hombro derecho
5 pacientes: parálisis del oblicuo superior izquierdo.
• uno de ellos con nistagmus que se bloquea en esa posición de tortícolis.
3 pacientes: nistagmus.
2 pacientes: desviación vertical disociada.
2 pacientes: endotropía que aumenta al hacer la maniobra de Bielschowski sobre el hombro contrario.
8 pacientes: sin patología oculomotora objetivable.
- Cabeza sobre hombro izquierdo
6 pacientes: parálisis del oblicuo superior derecho.
3 pacientes: nistagmus.
3 pacientes: endotropía que aumenta al hacer la maniobra de Bielschowski sobre el hombro contrario.
1 paciente: desviación vertical disociada.
9 pacientes: sin patología oculomotora objetivable.

Los datos relativos a la motilidad ocular extrínseca de este grupo de pacientes, ya publicados por nuestro grupo de trabajo (1) y de gran trascendencia para este artículo, son los siguientes:

1. Estrabismo

El 46,05% de nuestros pacientes (350 de los 760) presentaba un estrabismo horizontal, vertical o ambos. De ellos, el 82% (287 pacientes) padecía un estrabismo exclusivamente horizontal, el 2,28% (8 pacientes) exclusivamente vertical y el 15,71% (55 pacientes) una

asociación de ambos. La distribución de las frecuencias, según el tipo de estrabismo, fue la siguiente:

1.1. Estrabismos horizontales.

Endotropía constante	97	(12,76%)
Endotropía intermitente	87	(11,44%)
Endotropía variable	55	(7,23%)
Endotropía esporádica	38	(5%)
Endotropía acomodativa	5	(0,65%)
Exotropía	23	(3,02%)
Microtropía	37	(4,86%)

1.2. Estrabismos verticales.

Microtropía	37	(4,86%)
Síndrome de Brown	4	(0,52%)
DVD	6	(0,78%)
Hiperacción OI	22	(2,89%)
Hiperacción OS	2	(0,26%)
Hipertropía	2	(0,26%)
Parálisis de los elevadores	3	(0,39%)
Parálisis OS	11	(1,44%)

Aunque los pacientes con patología de oblicuos presentaban patrón alfabético de acuerdo a la regla, en 14 pacientes con patrón en "A" no se encontró patología alguna de los músculos oblicuos.

2. Nistagmus. En nuestra serie, un 15,65% (119 pacientes) presentaba nistagmus. Según los tipos de nistagmus las frecuencias fueron las siguientes:

• Constante:	76	(10%)
• Disociado:	8	(1,05%)
• Latente:	27	(3,55%)
• Manifiesto latente:	8	(1,05%)

Discusión

Los niños con SD presentan con frecuencia una hipotonía generalizada, que se pone más de manifiesto en los primeros años de la vida. Esto, unido a la hiperlaxitud de sus articulaciones, sobre todo de la atlantoaxoidea, constituye un factor de riesgo para adoptar posiciones anómalas de la cabeza.

Si analizamos las causas manifiestas del tortícolis en estos pacientes, en primer lugar destaca el nistagmus. El nistagmus horizontal es una patología frecuente en los niños con SD y su prevalencia oscila entre un 4,5% y un 20% de los mismos, según diferentes estudios (2, 3, 4). De los 119 pacientes con nistagmus, en nuestra serie, 28 presentaban tortícolis. En todos nuestros casos se trata de un nistagmus horizontal. Aunque hay 11 pa-

cientes en los que el bloqueo se produce en una lateroverción, llama la atención que en 9 casos el bloqueo del nistagmus horizontal se produce en depresión, lo que provoca tortícolis con el mentón hacia arriba para así mantener en la mirada al frente los ojos hacia abajo. En uno de estos pacientes el bloqueo del nistagmus se realiza en elevación, por lo que el niño adopta un tortícolis con el mentón deprimido. En 7 niños el nistagmus disminuye al inclinar la cabeza sobre un hombro, lo que provoca el tortícolis torsional. Habitualmente los nistagmus idiopáticos congénitos son horizontales y cuando existe una posición de bloqueo en la que la intensidad del nistagmus disminuye ésta es casi siempre en lateroverción, existiendo en ocasiones un pequeño componente de torsión, pero los bloqueos en depresión o torsión puros son excepcionales en los niños sin SD (5). Generalmente la posición de tortícolis en los nistagmus de los niños sin SD se hace más evidente al intentar fijar su mirada en un objeto que requiera su máxima visión (6), por ello se exploran haciéndoles mirar optotipos pequeños. Sin embargo, el tortícolis del nistagmus que presentan los niños con SD lo manifiestan habitualmente, tanto más cuanto más relajados se encuentran.

Hemos encontrado 5 pacientes que mantienen un tortícolis con el mentón elevado con ortotropía en esa posición, pero con endotropía en posición primaria que aumenta con la elevación de la mirada, lo que conforma un patrón en "A" pero sin patología de músculos oblicuos (Fig. 1). Ese patrón en "A" sin anomalías de los músculos oblicuos lo hemos encontrado en 14 pacientes del total de los que padecían estrabismo, lo que representa una frecuencia mucho más alta que en el resto de la población (5). Este alto porcentaje de patrón en "A" podría estar asociado a la situación de inciclotorsión de las órbitas de los pacientes con SD. Este mismo hallazgo ha sido publicado por Paysse, que relaciona las hendiduras oblicuas hacia arriba con el patrón en "A" (7).

El tortícolis con la cabeza inclinada sobre uno de los hombros estaba presente en 41 niños. Entre ellos destacan 3 patologías. La primera es la parálisis del oblicuo superior (Fig. 2), presente en el 1,4 % del total de estos niños (11 de ellos), lo que constituye una prevalencia inusualmente alta. Una posible explicación sería la deformación orbitaria que presentan estos pacientes, con la inciclorrotación del contenido orbitario, lo que favorecería un tendón laxo del oblicuo superior y la consiguiente hipofunción del mismo. En segundo lugar llama la atención que en 17 de los niños con un tortícolis constante sobre uno de los hombros no se ha encontrado ninguna causa oftalmológica que lo justifique. No hemos observado ninguna anomalía oculomotora, ni al ponerles la cabeza en posición primaria ni al inclinarla sobre el hombro contrario, por lo que la consideramos



1a



1b



1c

1d



Figura 1: Posición de tortícolis con el mentón elevado, para mantener los ojos en depresión, situación en la que no existe desviación (1a). En posición primaria existe endotropía, que aumenta al mirar hacia arriba (1b, 1c, 1d).

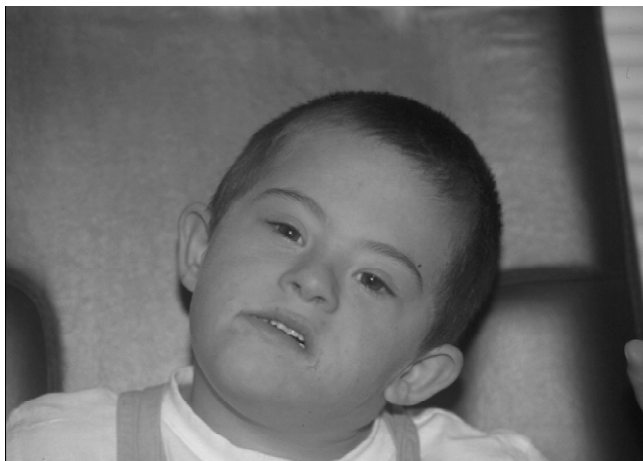


Figura 2a: Tortícolis sobre el hombro izquierdo.

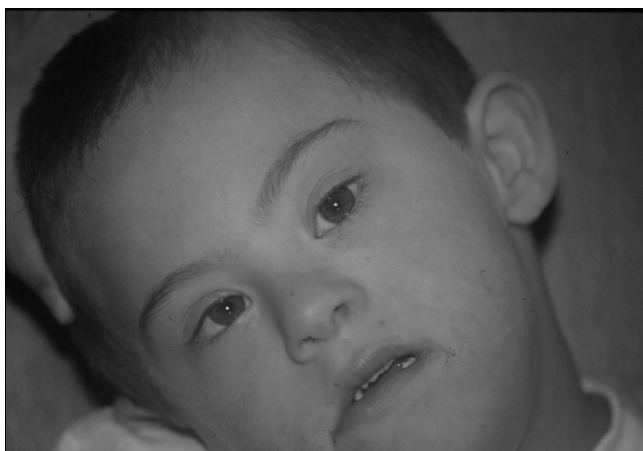


Figura 2b: Al efectuar la maniobra de Bielschowski sobre el hombro contrario aparece la desviación vertical, causada por la parálisis del oblicuo superior derecho.

un hábito de comodidad al que no conseguimos darle una explicación. En tercer lugar debemos destacar esos 5 pacientes en los que su endotropía aumenta al inclinarles la cabeza sobre el hombro contrario. Lueder y colaboradores describen 6 pacientes con SD cuya endotropía disminuye al inclinar la cabeza sobre un hombro (8). En todos ellos consigue la resolución o la mejoría del tortícolis, simplemente realizando la cirugía de la desviación horizontal, pero no da una explicación concluyente a este hecho. Nosotros consideramos que podría tratarse de endotropías de ángulo variable, en las que el ángulo de desviación desaparece o disminuye cuando el niño está relajado, en su posición de comodidad sobre un hombro, y que cuando se le impide estar en esa posición el enfado o la incomodidad que le produce es la causa de que aumente el ángulo de desviación. Esa podría ser también la causa de algunos nistagmus que aumentan al inclinar la cabeza sobre el hombro opuesto. Es decir, primariamente existiría una posición de comodidad y relajación con la cabeza inclinada sobre un hombro, y cuando se les forzara a inclinarla sobre el otro se desencadenaría un mayor nistagmus o un aumento del ángulo de desviación, simplemente por una mayor excitación cerebral. Así mismo, una endotropía de ángulo variable podría ser la



3a



3b

Figura 3: Tortícolis con la cabeza inclinada sobre el hombro izquierdo, posición en la que no existe desviación (3a), pero al inclinarla sobre el hombro derecho aparece una endotropía (3b).

causa de los tortícolis con mentón elevado que realizan un patrón en "A", por aparición de una endotropía cuando sale de esa posición de comodidad.

En nuestro estudio casi un 10% de los pacientes con SD presentaron tortícolis, siendo más frecuentes sobre uno de los hombros (en similar proporción sobre el derecho que sobre el izquierdo) y con el mentón elevado. Las causas más invocadas han sido la parálisis del oblicuo superior y los nistagmus con bloqueo en depresión. En 23 niños, sin embargo, no se ha podido encontrar

una causa oculomotora que justifique el tortícolis. Es posible que en muchos niños sea simplemente un hábito de comodidad y que al obligarles a mantener la posición contraria aumenten los impulsos neurológicos que exageran el ángulo de desviación o la intensidad del nistagmus.

Bibliografía

1. Puig J, Galán A. Patología Oftálmica. En: Corretger J, Serés A, Casaldàliga J, Trias K. Síndrome de Down. Aspectos Médicos Actuales. Barcelona: Masson; 2005. p. 119-33.
2. Haugen OH, Hovding G. Strabismus and binocular function in children with Down syndrome. A population-based, longitudinal study. *Acta Ophthalmol Scand* 2001; 79: 133-9.
3. Averbuch-Heller L, Dell'Osso LF, Jacobs JB, Remler BF. Latent and congenital nystagmus in Down syndrome. *J Neuroophthalmol* 1999; 19: 166-72.
4. Wagner RS, Caputo AR, Reynolds RD. Nystagmus in Down's syndrome. *Ophthalmology* 1990; 97: 1439-44.
5. Prieto-Díaz J, Sousa-Díaz C. Nistagmo. En: Prieto-Díaz J, Sousa-Díaz C. Estrabismo. 5ª Edición. Buenos Aires: Ediciones Científicas Argentinas; 2005. p. 498-9.
6. Repka MX. Nystagmus: Clinical evaluation and surgical management. En: Rosenbaum AL, Santiago AP. Clinical Strabismus management. Principles and surgical techniques. Philadelphia: WB Saunders Company; 1999. p. 404-20.
7. Paysse EA, Khokhar A, McCreery KB, Morris MC, Coats DK. Up-slanting palpebral fissures and oblique astigmatism associated with a-pattern strabismus and overdepression in adduction in spina bifida. *JAPOS* 2002; 6: 354-9.
8. Lueder GT, Arthur B, Garibaldi D, Kodsí S, Kushner B, Saunders R. Head tilt-dependent esotropia associated with trisomy 21. *Ophthalmology* 2004; 111: 596-9.