

Síndrome de desviación paroxística de la mirada hacia arriba

Paroxysmal upgaze deviation syndrome

Dr. Leandro Sousa^a y Dr. Sergio Gonorazky^a

RESUMEN

En 1988, Ouvrier y Billson describieron cuatro niños con una afección que denominaron "síndrome de desviación paroxística benigna de la mirada hacia arriba". El cuadro clínico se caracteriza por la aparición, en los primeros meses de la vida, de episodios de elevación paroxística de la mirada, de duración variable y sin alteración de la conciencia. Al intentar mirar hacia abajo se observa nistagmo de fijación. Los episodios desaparecen durante el sueño. El examen neurológico suele ser normal, excepto por leve ataxia. El síndrome tiende, en su forma idiopática, a la recuperación espontánea, pero deben descartarse formas secundarias con diferente evolución. Presentamos dos nuevos pacientes, uno de ellos con síndrome de Down, y analizamos aspectos clínicos, evolutivos y diagnósticos diferenciales.

Palabras clave: elevación ocular paroxística, niños, significancia clínica.

SUMMARY

In 1988, Ouvrier and Billson described four children with a condition they termed "benign paroxysmal tonic upgaze syndrome". The clinical picture is characterized by the appearance, in the first months of life, of episodes of paroxysmal upgaze deviation of varying duration, and without alteration of consciousness. Fixation nystagmus is observed when trying to look down. Episodes disappear during sleep. The neurological examination is usually normal, except for mild ataxia. In its idiopathic way, the syndrome tends to spontaneous recovery, but secondary types with different evolution should be rule out. We report two patients, one with Down Syndrome, and we analyze clinical aspects, evolution and differential diagnosis.

Key words: paroxysmal upgaze, children, clinical significance.

INTRODUCCIÓN

Los niños normales pueden presentar movimientos oculares de elevación paroxística de la mirada que suelen ser transitorios y benignos. En 1988, Ouvrier y Billson describieron por primera vez cuatro niños con desviación conjugada tónica y paroxística de la mirada hacia arriba, acompañada de nistagmus vertical de fijación al intentar mirar hacia abajo, y que desaparecía durante el

sueño.¹ Desde esta presentación, la bibliografía,²⁻⁵ registra no más de 50 casos, y sólo 6 son originarios de Latinoamérica.^{3,4}

Nuestro propósito es presentar dos nuevos pacientes con esta rara entidad y analizar los aspectos clínicos, evolutivos y diagnósticos diferenciales.

CASOS CLÍNICOS

Caso 1: Niño de 5 meses de edad, nacido de embarazo y parto normales, sin antecedentes familiares de interés, que presenta episodios de desviación de la mirada hacia arriba, de menos de un minuto de duración, con inclinación cefálica hacia adelante para corregir la mirada y nistagmus vertical de fijación al mirar hacia abajo. Al comienzo, tenía más de diez episodios diarios, con mayor frecuencia cuando estaba cansado. El examen neurológico y oftalmológico no arrojó hallazgos relevantes. Rutina de sangre y orina normales. La resonancia magnética por imágenes de cráneo (RMI), reforzada con gadolinio, no presentó alteraciones. No fue medicado. Los episodios disminuyeron de frecuencia e intensidad, hasta desaparecer a los 2 años de edad.

Caso 2: Niño de 10 meses de edad, con síndrome de Down confirmado por estudio genético. Nacido de pretérmino mediante cesárea a las 34 semanas de gestación por polihidramnios debido a atresia duodenal. Apgar 7/10, requirió halo de oxígeno por dificultad respiratoria durante seis días. Al segundo día de vida fue intervenido quirúrgicamente y se efectuó anastomosis duodeno-duodenal. Síndrome colestásico como complicación posoperatoria, por lo cual recibió ácido ursodesoxicólico. Permaneció treinta días internado en neonatología.

A los 10 meses presentó episodios bruscos de elevación de la mirada y flexión del cuello, de segundos de duración, sin pérdida de contacto con el medio. Presentó entre uno a diez episodios diarios. Se realizó RMI de cráneo, que fue normal, y electroencefalograma sin alteraciones. No fue medicado. A los 12 meses cesaron los episodios.

DISCUSIÓN

Ouvrier y Billson describieron cuatro niños que presentaban episodios de supradesviación conjugada tónica y paroxística de la mirada, que

a. Servicio de Neurología. Hospital Privado de Comunidad. Mar del Plata.

Correspondencia: Dr. Leandro Sousa:
leandro-d-sousa@hotmail.com

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 8-4-10

Aceptado: 25-6-10

se acompañaban de nistagmus vertical de fijación. Las crisis aumentaban con el cansancio y el estrés, disminuían con el descanso y desaparecían en el sueño. Comenzaron en la primera infancia y su evolución fue favorable, con desaparición de los episodios alrededor de los 4 años de edad. Uno de los casos tuvo una buena respuesta al tratamiento con L-Dopa.¹ Más tarde, otros autores observaron también palidez cutánea asociada a los episodios.^{6,7}

Ahn y Hoyt describieron movimientos oculares de desviación de la mirada hacia arriba en el período neonatal, aunque sin ataxia y con similar evolución en un seguimiento de cuatro años.⁷ Algunos autores consideran que se trata de este mismo síndrome de inicio más temprano.

Deonna y cols., en 1990,⁸ comunicaron un caso similar, con la particularidad de que los episodios eran predominantemente vespertinos. Propusieron entonces una probable relación entre este síndrome y la distonía de Segawa.⁹

En 1993¹⁰ se presentaron tres casos de familias no relacionadas, en las cuales uno de los progenitores había padecido un cuadro similar en la infancia y se propuso para esta entidad una herencia autosómica dominante (HAD).

Dos de ellos fueron medicados con L-Dopa y tuvieron una excelente respuesta con remisión completa de los episodios; nuevamente, se evocó la relación entre esta entidad y las distonías sensibles a la Dopa.

Gieron y cols., en 1993,¹¹ e Hideo y cols., en 1994,¹² comunicaron dos pacientes con desviación paroxística de la mirada hacia arriba, sin antecedentes familiares, en quienes el tratamiento con L-Dopa no fue eficaz.

De todos los casos descritos, sólo fueron sensibles a este fármaco aquellos con antecedentes familiares con HAD.

La base biológica de este síndrome no está clara. Se ha propuesto una probable disfunción de neurotransmisores por inmadurez transitoria de las vías excitatorias e inhibitorias a nivel supranuclear,¹ lo que podría explicar la respuesta positiva al tratamiento con L-Dopa en algunos casos.

En los casos nombrados previamente no se hallaron lesiones en el sistema nervioso central, pero este fenómeno también se ha descrito en pacientes con alteraciones estructurales. Las lesiones de la región dorsolateral de la sustancia gris periacueductal mesencefálica y del núcleo intersticial rostral del fascículo longitudinal medial pueden provocar desviación de la mirada hacia arriba, pero no es paroxística, sino permanente.

Hideo y cols.,¹² describieron esta entidad en un paciente con encefalopatía crónica no evolutiva con compromiso motor (hemiparesia), cuya RMI de cerebro reveló leucomalacia periventricular sin lesiones protuberanciales o mesencefálicas. Los episodios desaparecieron espontáneamente a los 4 años de edad con déficit motor remanente.

Otras lesiones estructurales que se han asociado son el pinealoma y la malformación de la vena de Galeno. Grattan-Smith en 1997 presentó dos casos en hijos de madres que recibieron divalproato de sodio por epilepsia durante el embarazo.² Se presentó un paciente con leucoencefalopatía por hipomielinización, pero con grave retraso psicomotor.¹³ Recientemente, Senbil y cols., comunicaron un caso en un niño de 3 años, quien presentaba una imagen desmielinizante en mesencéfalo y tálamo bilateral, que se resolvió luego de la administración de corticoides sistémicos.¹⁴ No se la ha asociado a migraña ni a epilepsia. Tampoco existen informes que lo asocien con enfermedades cromosómicas, como la trisomía 21.

En cuanto a la evolución, todos los autores coinciden en que, en su forma primaria, este síndrome evoluciona a una remisión espontánea alrededor de los 4 años, a excepción de los casos sensibles a la L-Dopa que fueron controlados rápidamente.¹⁰ En las formas secundarias a lesiones estructurales se asociaron otros signos o síntomas de compromiso neurológico, que pueden permanecer como secuela: torpeza motora, marcha inestable, ataxia durante los episodios febriles, cociente intelectual bajo, nistagmus¹ y compromiso del lenguaje.¹⁰

Frente a un niño con estos síntomas existen diversos diagnósticos diferenciales, algunos se enumeran en la *Tabla 1*. Quizás, el desafío más difícil es distinguirlo de otro tipo de movimientos oculares.¹⁹

Las *crisis oculógiras* tienen características similares, presentan desviaciones involuntarias, conjugadas y paroxísticas de la mirada, generalmente hacia arriba, de segundos a minutos u horas de duración, que remiten y recurren un número variable de veces hasta su resolución. Se originarían por disfunción de los ganglios basales.

El *ospoclonus* se caracteriza por movimientos oculares conjugados multidireccionales de alta frecuencia y gran amplitud. En niños, se asocia generalmente a meduloblastoma.

El *nistagmus vertical inferior (downbeat nistagmus)* es la forma más común de nistagmos vestibular central. El movimiento presenta fase rápida hacia abajo y puede aparecer en la mirada pri-

maria, y acentuarse en la mirada hacia abajo. Se asocia con alteraciones en el vestibulocerebelo y la malformación de Arnold-Chiari de tipo I es la patología observada con más frecuencia.

La desviación vertical extrema rápida (*bobbing*) y la desviación vertical extrema lenta (*dipping* o *bobbing invertido*) son movimientos oculares anormales propios de pacientes en coma. En el primero existe una desviación rápida de la mirada conjugada hacia abajo, con un retorno lento a la posición primaria. Indica lesión protuberancial. El segundo no es localizador y se presenta con una desviación lenta de la mirada conjugada hacia abajo, con una fase rápida para retornar a la posición inicial.

CONCLUSIÓN

Desde su descripción inicial, las características clínicas se han delineado mejor y son las siguientes: episodios de desviación tónica intermitente de la mirada hacia arriba de duración variable, sin compromiso de conciencia; nistagmus vertical al intentar mirar hacia abajo; normalidad en los movimientos horizontales; comienzo en los primeros meses de la vida, la mayoría entre los 4 y 10 meses; presentación diurna con desaparición durante el sueño; agravación con el cansancio o infecciones.

Si bien no es una patología frecuente, se subestima su incidencia, por lo que sería conveniente que el pediatra esté advertido de su existencia. En su forma idiopática se trata de una entidad de buen pronóstico y autolimitada, pero se deberían realizar los estudios pertinentes para descartar las causas secundarias que no tienen la misma evolución. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Ouvrier RA, Billson F. Benign paroxysmal tonic upgaze of childhood. *J Child Neurol* 1988;3:177-180.
2. Ouvrier RA, Billson F. Paroxysmal tonic upgaze of childhood: a review. *Brain & Development* 2005;27:185-188.
3. Ruggieri VL, Yépez II, Fejerman N. Síndrome de desviación paroxística benigna de la mirada hacia arriba. *Rev Neurol* 1998;27:88-91.

4. Bibas Bonet H, Coronel AM, Fauze R, Sialle M. Elevación paroxística de la mirada en niños. *Arch Argent Pediatr* 2005; 103(2):165-170.
5. Merino-Andreu M, Arcas J, Izal-Linares E, Tendero A, et al. Desviación ocular paroxística benigna infantil: ¿un trastorno no epiléptico? *Rev Neurol* 2004;39(2):129-132.
6. Echenne B, Rivier F. Benign paroxysmal tonic upward gaze. *Pediatric Neurol* 1992;8:154-5.
7. Ahn JC, Hoyt WB. Tonic upgaze in infancy. A report of three cases. *Arch Ophthalmol* 1987;107:57-8.
8. Deonna Th, Roulet E, Meyer HU. Benign paroxysmal tonic upgaze of childhood. A new syndrome. *Neuropediatrics* 1990;21:213-4.
9. Deonna Th. Dopa-sensitive progressive dystonia of childhood with fluctuations of symptoms. Segawa's syndrome and possible variants. *Neuropediatrics* 1986;2:81-5.
10. Campistol J, Prats JM, Garaizar C. Benign paroxysmal tonic upgaze of childhood with ataxia. A neuro-ophthalmological syndrome of familial origin. *Dev Med Child Neurol* 1993;35:436-9.
11. Gieron MA, Korthals JK. Benign paroxysmal tonic upward gaze. *Pediatr Neurol* 1993;9:159.
12. Hideo S, Yoko S, Masataka Y. A case of paroxysmal tonic upward gaze associated with psychomotor retardation. *Dev Med Child Neurol* 1995;37:362-369.
13. Blumkin L, Lev D, Watemberg N, Lerman Sagie T. Hypomyelinating leukoencephalopathy with paroxysmal tonic upgaze and absence of psychomotor development. *Mov Disord* 2007;22(2):226-230.
14. Senbil N, Yilmaz D, Yuksel D, Gurer Y. Paroxysmal tonic upgaze presenting as a clinical isolated syndrome. *J Child Neurol* 2009;24(5):600-602.
15. Doose H. Myoclonic atastic epilepsy of early childhood. En: Roger J, Bureau M, Dravet Ch, Dreifuss F, Perret A, Wolf P, eds. *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence*. 2 ed. Londres: John Libbey; 1992. Págs. 103-14.
16. Panayiotopoulos CP. The clinical spectrum of typical absence seizures and absence epilepsies. En: Malafosse A, Genton P, Hirsch E, Marescaux C, Broglin D, Bernasconi R, eds. *Idiopathic generalized epilepsies: clinical, experimental and genetic aspects*. Londres: John Libbey; 1994. Págs. 75-85.
17. Lombroso CT, Fejerman N. Benign myoclonus of early infancy. *Ann Neurol* 1977;1:138-43.
18. Fejerman N, Medina C, Caraballo R. Trastornos paroxísticos y síntomas episódicos no epilépticos. En: Fejerman N, Fernández Álvarez E, eds. *Neurología pediátrica*. 2 ed. Buenos Aires: Panamericana; 1997. Págs. 584-99.
19. Eggenberger ER. Nystagmus and other abnormal eye movements. *Continuum Lifelong Learning Neurol* 2009;15(4): 200-212.

TABLA 1. Diagnóstico diferencial

Fenómenos paroxísticos no epilépticos	Fenómenos paroxísticos epilépticos	Movimientos oculares anormales
Mioclonías benignas de la primera infancia	Crisis de ausencias	Sacádicos de búsqueda
Enfermedad de Segawa	Crisis mioclónicas	Crisis oculógiras
Lesiones estructurales mesencefálicas	Síndrome de West	Opsoclonus
Tics		Nistagmus vertical inferior
Enfermedades retinianas		(downbeat nistagmus)
		<i>Bobbing, dipping</i>