

Parálisis facial periférica congénita familiar

ROBERTO PORTILLO, RAQUEL ALDAVE, JUAN REYES, CESAR CASTAÑEDA, JOSÉ VERA
Hospital Guillermo Almenara Irigoyen - EsSalud. Lima, Perú.

RESUMEN

OBJETIVO: Investigar un grupo familiar de cuatro generaciones con 29 personas, donde se pesquisó 9 casos de parálisis facial periférica en 2 generaciones. **LUGAR:** Servicio de Neurofisiología del Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen. **MATERIAL Y MÉTODOS:** En 7 pacientes de los 9 (5 varones y 2 mujeres) se realizó examen clínico neurológico y estudios electrofisiológicos (EMG y VCN), otorrinolaringológicos, radiológico, electroencefalográfico, dermatoglífico y de laboratorio. **RESULTADOS:** Se evidenció un caso de parálisis facial periférica derecha en la segunda generación y 6 casos con parálisis facial periférica izquierda en la tercera generación, todos asociados a enuresis prolongada desde el nacimiento. **CONCLUSIONES:** La evaluación realizada en un pedigree conformado por 29 personas, determinó que 9 de ellas eran portadoras de neuropatía facial periférica de tipo familiar con carácter hereditario, que podría ser dominante con penetrancia reducida.

Palabras claves: Parálisis facial; Enfermedades hereditarias; Enuresis; Genética médica.

FAMILIAR CONGENITAL PERIPHERAL FACIAL PARALYSIS SUMMARY

OBJECTIVE: To study 29 individuals belonging to four familiar generations in whom 9 cases of facial paralysis was found in 2 generations. **SETTING:** Neurophysiology Service, Guillermo Almenara Irigoyen National Hospital. **MATERIAL AND METHODS:** Neurological exam and electrophysiologic (EMG and VCN), otorhinolaryngologic, radiologic, electroencephalographic, dermatoglyphic and laboratory studies were performed in 7 of the 9 patients (5 men and 2 women). **RESULTS:** One case of right peripheral facial paralysis in the second generation and 6 cases of left peripheral facial paralysis in the third generation were found, all associated to prolonged congenital enuresis. **CONCLUSIONS:** Study of the 29 persons pedigree determined that 9 of them had hereditary familiar peripheral facial neuropathy, probably dominant type with reduced penetrance.

Key words: Facial paralysis; Hereditary disease; Enuresis; Genetics, medical.

INTRODUCCIÓN

Se presenta una investigación efectuada en un clan familiar de 4 generaciones, de 29 personas, en el que existen 9 casos de parálisis facial periférica desde el nacimiento, de los cuales se

estudió 7 pacientes pesquisados en 2 generaciones -segunda y tercera-, y se continúa evaluando a una cuarta generación, de la que nació un niño sano. Este grupo familiar procede del distrito de Acarí, provincia de Caraveli (Arequipa).

Correspondencia:

Dr. Roberto Portillo Vallenas
Hospital Guillermo Almenara Irigoyen
Unidad de Neurofisiología
Av. Grau 800. Lima I, Perú
E-mail: ethel@terra.com.pe

MATERIAL Y MÉTODOS

Siete pacientes (5 varones y 2 mujeres) con parálisis familiar del grupo familiar fueron sometidos a los siguientes estudios:

- A) Clínico neurológico.
- B) Electrofisiológico: Electromiografía de los músculos frontal y borla del mentón bilateral. Velocidad de conducción nerviosa de ambos nervios faciales en los segmentos preauricular-frontal y preauricular-borla del mentón.
- C) Pruebas otorrinolaringológicas: Examen funcional del VIII par, reflejo estapedial, secreción salival y lacrimal bilateral.
- D) Estudios radiológicos: Cráneo, macizo facial, mastoides, peñasco y conducto auditivo bilateral.
- E) Estudio electroencefalográfico.
- F) Estudio dermatoglífico.
- G) Estudios de laboratorio: hemograma, velocidad de sedimentación y glicemia.

RESULTADOS

A) Clínica neurológica.-

La edad de los pacientes varió de 7 años (caso 3) a 48 años (caso 1). Predominó el sexo masculino, con 5 casos. Como antecedente patológico de importancia, destaca la enuresis prolongada, pies planos (casos 4 y 5). Todos los pacientes presentaron parálisis facial periférica desde el nacimiento. Un paciente de la segunda generación presentó la parálisis facial en el lado derecho y 6, de la tercera generación, en el izquierdo. Con relación a la función motora, en 5 pacientes el músculo frontal fue el más comprometido, seguido del orbicular del labio, el elevador del ala de la nariz y la borla del mentón. Y con relación a la función sensorial, sólo un caso presentó hipogeusia bilateral (Figura 1).

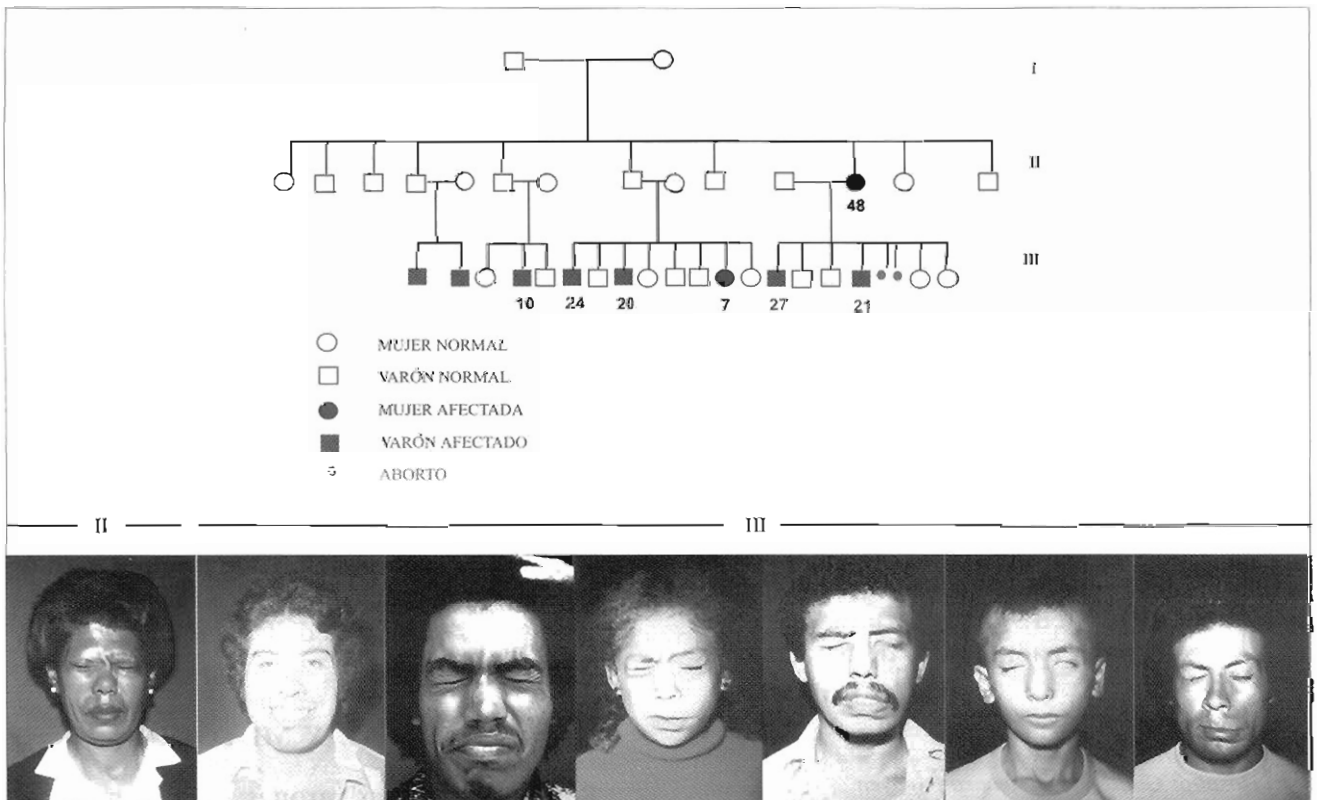


Figura 1.- Dos generaciones de pacientes del estudio.

B) Electrofisiología.-

La velocidad de conducción del nervio facial mostró inexcitabilidad, en 4 casos en el segmento preauricular-frontal y un caso en el preauricular-mentoniano. Enlentecimiento de la latencia preauricular-mentoneano en 6 casos y en 2 casos en el preauricular-frontal, variando la latencia de 6,7 mseg a 11,1 mseg. En cuanto al

estudio de electromiografía (EMG), se objetivó ausencia de potenciales de acción muscular en el músculo frontal en 4 pacientes (casos 1, 2, 4 y 6), uno en el músculo mentoneano (caso 3). Potenciales de acción muscular de voltaje bajo, de 50 a 500 uV de amplitud, con patrón de interferencia incompleto en 4 casos en el mentoneano y uno en el frontal (Tabla 1 y Figura 2).

Tabla 1.- Estudio electrofisiológico.

Casos (n)	Velocidad conducción nerviosa				Electromiografía							
	Nervio facial				Músculo frontal				M. borla del mentón			
	Latenc. PAF (mseg)		Latenc. PAM (mseg)		UM (uV)		PI		UM (uV)		PI	
	D	I	D	I	D	I	D	I	D	I	D	I
1	0	3,2	8,2	2,6	0	N	0	C	100	N	IC	C
2	2,9	0	3,8	11,1	300	0	IC	0	700	500	C	S
3		8,5		0		50		S		0		0
4	3,5	0	3,8	10	N	0	N	0	N	200	C	S
5	2,8	4,1	3,4	6,7	N	N	C	IC	N	N	C	CC
6	2,2	0	3,9	6,8	150	0	IC	O	N	400	C	IC
7	4,6	8,7	2,9	8,3	N	N	C	CC	N	N	C	C

D = Derecho, I = Izquierdo, N = Normal, Latenc = Latencia, PAF = Preauricular- frontal, PAM = Preauricular-mentoneano, UM = Unidad motora, PI = Patrón interferencia. IC = Incompleta, C = Completo, S = Simple, CC = Casi completo, 0 = Ausente

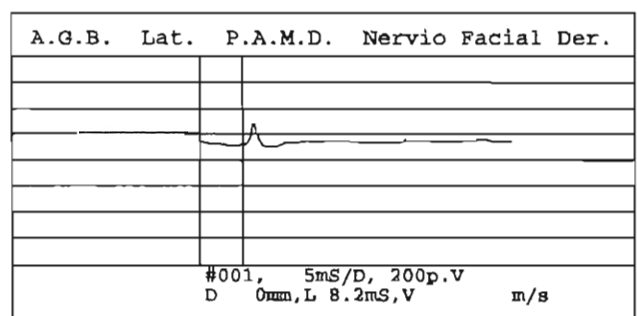
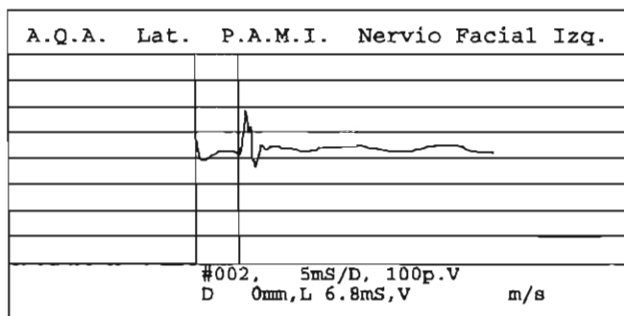


Figura 2.- Conducción nerviosa del nervio facial (2 casos).

C) Pruebas otorrinolaringológicas.-

Se evidenció hipoacusia bilateral (caso 4), parálisis vestibular derecha (caso 1), reflejo estapedial tomado a izquierda (paresia) (caso 6). En la secreción lacrimal, paresia a la izquierda también en el caso 6. Secreción salival normal en todos los casos.

D) Estudios radiológicos.-

Evidenciaron hiperostosis frontal izquierda (caso 1), opacidad del seno maxilar izquierdo (caso 4) y aumento de la silla turca (caso 5).

E) Electroencefalografía.-

No se mostró alteraciones.

F) Prueba dermatoglífica.-

Informada como anormal en 5 casos (casos 1, 2, 3, 5, 7), por mostrar alteraciones dactilares, como incremento del conteo de TFRC (conteo de los patrones de los 10 dedos), dado por la suma de torbellinos y asas, etc. (Figura 3).

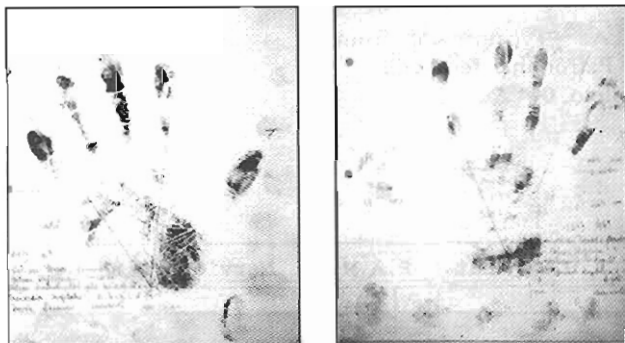


Figura 3.- Dermatoglifia (2 casos).

G) Pruebas de laboratorio.-

El hemograma, la velocidad de sedimentación y la glicemia tuvieron cifras normales.

DISCUSIÓN

En la revisión de la literatura mundial de los últimos años, se ha encontrado escasa información de grupos familiares con parálisis facial periférica. Sin embargo, algunos estudios estiman que la parálisis facial en el recién nacido tiene una incidencia de 0,23 %, siendo la causa más común el traumatismo obstétrico (80%), usualmente evidente por otros signos de injuria. La parálisis facial congénita es menos frecuente. Jemec y col. (1) encontraron que 27% de los pacientes con parálisis facial congénita unilateral tuvo anormalidades del núcleo del facial. El síndrome de Mobius consiste en un amplio espectro de cuadros clínicos, los cuales pueden variar desde una parálisis facial unilateral aislada hasta la ausencia bilateral del nervio facial y compromiso del VI nervio craneal. En este síndrome, el nervio facial está formado, pero consiste solamente de un tracto fibroso. Los músculos de la expresión facial pueden formarse en algunos casos, pero generalmente la degeneración por fibrosis ocurre rápidamente. Otros nervios craneales pueden estar comprometidos (III, IV, IX, X, XII) y, además, se registran anormalidades esqueléticas (2).

Una causa rara de parálisis facial aislada del recién nacido es la disgenesia intratemporal del nervio facial. La tomografía axial computarizada (TAC) y los hallazgos quirúrgicos muestran que el sitio más común de la lesión es la parte distal del segmento mastoideo en el canal de Falopio. El nervio es usualmente muy delgado y fibrótico en esta área.

Bergstron y col. (3) reportan la presencia de 35 casos de parálisis facial congénita en 1488 casos de otología pediátrica. La causa no se encontró, pero 2 probablemente tuvieron disgenesia nuclear y uno pudo tener lesión intracanalicular. También se presentaron asociaciones con microsomnia hemifacial y paladar hendido.

Cotin y col. (4) reportan 44 niños con parálisis facial neonatal en París. En casi la mitad de los casos, la etiología estuvo relacionada con

aplasia nerviosa o muscular, mientras que en los otros casos se relacionó con traumatismos, infecciones o etiología dudosa. La cirugía reparadora se practicó en 13 casos, de los cuales sólo 4 mostraron escasas secuelas, por lo que se llega a plantear la cirugía temprana como opción terapéutica. En los pacientes que reportamos, la velocidad de conducción nerviosa y la EMG de aguja resultó importante para demostrar la neuropatía periférica y descartar el problema de carácter muscular.

Sellars y col. (5) describen una de 3 stirpes de indios que tuvieron sordera bilateral severa, con malformaciones del oído externo, anomalías del estapedio y parálisis facial. Sus madres fueron igualmente afectadas y la herencia de este síndrome es evidentemente autosómico dominante. En el grupo de pacientes estudiados por nosotros, sólo uno de ellos (14,3%) tuvo hipoacusia bilateral y otro tuvo alteración del reflejo estapedial, no presentando ninguno de ellos malformaciones del oído externo.

Nicolai y col. (6) presentan un pedigree de 4 generaciones de una familia de cerca de 100 miembros, 9 de los cuales sufrieron una parálisis facial congénita, 3 con compromiso auditivo y 3 con parálisis facial bilateral más compromiso de la audición. La herencia fue definida como dominante, con penetrancia reducida.

Homish y col. (7) reportan casos de parálisis congénita familiar del nervio facial en 5 generaciones, las cuales tenían localizaciones diversas (2 lado derecho y 3 izquierdo).

Ades y col. (8) describen la presencia de hiperostosis endosteal en una madre y sus 2 hijos, todos de origen australiano, que tenían como cuadro clínico hipertensión endocraneana y parálisis de nervios craneales. La resonancia magnética mostró esclerosis simétrica de la bóveda craneal y del conducto auditivo interno. El carácter hereditario fue definido como una variante autosómica recesiva.

El grupo familiar que estamos reportando muestra que la hipogeusia estuvo presente sólo

en un paciente y correspondía al que tenía la lesión facial, con predominio de la rama cérvico-facial. El primer caso que se reporta es quien presenta la hiperostosis craneal izquierda.

El síntoma de enuresis estuvo presente en todos los pacientes, hallazgo que no ha sido comunicado como síntoma asociado a la enfermedad; sin embargo, Elejalde (9), en 1979, observó 7 niños con hidronefrosis, hidroureter y una "expresión facial peculiar", principalmente cuando sonreían o lloraban. Elejalde llamó a este trastorno el "síndrome de Ochoa", en honor al médico que le había proporcionado los casos y quien, conjuntamente con Gorlin (10), posteriormente describió el "síndrome urofacial" en 36 niños con enuresis, infecciones de la vía urinaria, en asociación con "inversión" de la expresión facial cuando reían. En todos los casos, se demostró vejiga neurogénica leve. La ocurrencia del trastorno en múltiples hermanos, con padres normales y consanguinidad incrementada, al igual que una distribución igual según sexo, apoya la herencia autosómica recesiva. Ninguno de nuestros pacientes fue sometido a estudios urodinámicos y, por lo tanto, no podemos excluir ni probar la asociación de la enuresis con relación a vejiga neurogénica. Wang y col. (11) encontraron que el marcador D10S677 estuvo vinculado y asociado con el síndrome urofacial y sugirió un exceso de homocigocidad en los pacientes comparados con los familiares no afectados, dentro del intervalo 1-cM del cromosoma 10q23-q24; posteriormente estrechó la región crítica a un intervalo entre los marcadores D10S198 y D10S2494, pero excluyó el gen para la glutamato-oxaloacetato transaminasa (12).

La localización de la parálisis fue diversa en nuestros pacientes, encontrando debilidad izquierda en 6 de los 7 casos reportados. A todos se le realizó dermatoglifia, siendo anormal en 5 de ellos (71,5%), que es expresión de anomalía genética asociada a la parálisis facial periférica y enuresis. Punal y col. (13) reportaron 3 pacientes, no relacionados entre sí, con parálisis facial congénita y delección del

cromosoma 22q11, asociado a malformaciones cardíacas y del sistema génito-urinario, recomendando la investigación de deleciones de dicho cromosoma en pacientes con parálisis completa del nervio facial.

El compromiso del reflejo estapedial y la paresia de la secreción lacrimal en las pruebas otorrinolaringológicas reafirman la patología periférica del nervio facial.

Por tanto, concluimos que la evaluación realizada a un pedigree conformado por 29 personas determinó que 9 de ellas eran portadoras de neuropatía facial periférica de tipo familiar, con un carácter hereditario que podría ser dominante, penetrancia reducida y también relacionado con enuresis e hiperostosis craneal.

BIBLIOGRAFÍA

- 1) **Jemec B, Grobelaar AO, Harrison DH.** The abnormal nucleus as a cause of congenital facial palsy. *Arch Dis Child* 2000; 83:256-8.
- 2) **Carr MM, Ross DA, Zuker RM.** Cranial nerve defects in congenital facial palsy. *Otolaryngol* 1997; 26:80-7.
- 3) **Bergstrom L, Baker BB.** Syndromes associated with congenital facial paralysis. *Otolaryngol Head Neck Surg* 1981; 89:336-42.
- 4) **Cotin G, Bodard M, Paquelin F, et al.** Neonatal facial paralysis. Our experience apropos of 44 cases. *Ann Otolaryngol Chir Cervicofac* 1983; 100:327-32.
- 5) **Sellars S, Beighton P.** Autosomal dominant inheritance of conductive deafness due to stapedia anomalies, external ear malformations and congenital facial palsy. *Clin Genet* 1983; 23:376-9.
- 6) **Nicolai JP, Bos MY, ter Haar BG.** Hereditary congenital facial paralysis. *Scand J Plast Reconstr Surg* 1986; 20:37-9.
- 7) **Holmich LR, Medgyesi S.** Congenital hereditary paresis of ramus marginalis nervus facialis in five generations. *Ann Plast Surg* 1994; 33:96-9.
- 8) **Ades LC, Morris LL, Burns R, et al.** Neurological involvement in Worth type endosteal hyperostosis: report of a family. *Am J Med Genet* 1994; 51:46-50.
- 9) **Elejalde BR.** Genetic and diagnostic considerations in three families with abnormalities of facial expression and congenital urinary obstruction: "The Ochoa syndrome". *Am J Med Genet* 1979; 3:97-108.
- 10) **Ochoa B, Gorlin RJ.** Urofacial syndrome. *Am J Med Genet* 1987; 27:661-7.
- 11) **Wang CY, Hawkins-Lee B, Ochoa B, et al.** Homozygosity and linkage-disequilibrium mapping of the urofacial (Ochoa) syndrome gene to a 1-cM interval on chromosome 10q23-q24. *Am J Hum Genet* 1997; 60:1461-7.
- 12) **Wang CY, Huang YQ, Shi JO, et al.** Genetic homogeneity, high-resolution mapping, and mutation analysis of urofacial (Ochoa) syndrome and exclusion of the glutamate oxaloacetate transaminase gene (GOT1) in the critical region as the disease gene. *Am J Med Genet* 1999; 84:454-59.
- 13) **Punal JE, Siebert MF, Anguiera FB, et al.** Three new patients with congenital unilateral facial nerve palsy due to chromosome 22q11 deletion. *J Child Neurol* 2001; 16:450-2.