

Comunicación corta

Estrabismo Fixus en el contexto de paciente con hipotonía (Síndrome de Allan Herndon Dundley)

Strabismus fixus in hypotony patient (Allan Herndon Dundley Syndrome)

Nancy Uzcátegui Rodríguez¹, Emilia García Robles², Eva Ramos Yau¹,
Fredy Molina Socola¹

Unidad de Oftalmología Pediátrica y Estrabismo. Servicio de Oftalmología.
Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España

Resumen

Objetivo: Manejo del estrabismo fixus en paciente de 13 meses con hipotonía por déficit de MTC8. **Métodos/Resultados:** Presenta endotropía de +60 Dp con limitación a la abducción, reflejo en ojos de muñeca negativo, refracción bajo cicloplejía de +2,5 dioptrías y fondo de ojo normal. No existe experiencia en el tratamiento del estrabismo que presenta; por su edad, retraso neurológico y tipo de desviación estaría indicada la toxina botulínica, pero su tipo de enfermedad neuromuscular lo contraindica. **Conclusiones:** El tratamiento conservador con oclusión alterna es la única alternativa aplicable hasta observar la respuesta neuromuscular y la maduración neurológica con el tratamiento sistémico.

Palabras clave: Déficit de MCT8, estrabismo fixus, hipotonía.

Summary

Objectives: Management of strabismus fixus in a 13 months patient with hypotonia caused by a MTC8 deficit. **Methods/Results:** In the exploration: + 60 Dp esotropia with abduction limitation, negative doll's reflex, refraction under cycloplegia +2,5 Diopters, and normal fundus. There is no experience in the treatment of this strabismus; because of his age, neurological delay and type of deviation it would be indicated the botulinum toxin, however it is contraindicated because of the neuromuscular disease. **Conclusions:** Conservative treatment with alternate occlusion is the only applicable option until we see neuromuscular response and neurological evolution with systemic treatment.

Key words: MCT8 deficit, strabismus fixus, hypotonia.

¹ Licenciado en Medicina y Cirugía.

² Doctora en Medicina y Cirugía.

Este trabajo ha sido presentado a modo de comunicación en panel en el XLVI Congreso de la Sociedad Andaluza de Oftalmología celebrado del 23 al 25 de enero de 2014.

Introducción

El síndrome de Allan Herndon Dudley es una patología ligada al cromosoma X, muy poco frecuente, causada por un déficit del Transportador Monocarboxilado 8 (MCT8) que transporta las hormonas tiroideas T3 y T4, y su deficiencia durante el período crítico de desarrollo neuronal fetal causa en estos pacientes un déficit intelectual y neurológico muy importante (1) caracterizado por hipotonía generalizada que evoluciona a espasticidad, retraso psicomotor severo, trastornos del movimiento como distonía, coreoatetosis y retraso en la mielinización (2,3). Las manifestaciones oftalmológicas son escasas; la ptosis es muy común así como la mirada perdida y ojos prominentes. Menos comunes son la presencia de estrabismo, nistagmus rotatorio, opacidad corneal, cataratas prematuras y anomalías fundoscópicas (4).

Todos los pacientes afectados presentan un perfil caracterizado por niveles elevados de T3, niveles de T4 bajos o normales y TSH en rangos normales (2,3).

En los últimos años se han multiplicado las publicaciones sobre este síndrome con la identificación de más de 50 familias en el mundo. El primer caso en España se publicó en 2013 (3).

Caso clínico

Niño de 13 meses de padres no consanguíneos, que al nacimiento presentó un Apgar de 9 puntos, sin ninguna alteración. A los 4 meses los padres detectaron que el niño presentaba desconexión del medio y que no fijaba la mirada, acudiendo al hospital y siendo ingresado para estudio.

Como antecedente familiar madre hipotiroidea en tratamiento con Eutirox 75 mg diarios. A la exploración presentaba: cara normoconfi-



Figura 1. Endotropía +60 Dp y limitación de la abducción en AO. *Abreviaturas:* Dp: dioptrías prismáticas; AO: Ambos ojos.

gurada, dolicocefalia, epispadias severa, fuerza muscular disminuida globalmente, hipotonía severa, hiporreflexia, conectado con el medio y estrabismo convergente.

Se realizó ecografía abdominal sin hallazgos patológicos; resonancia magnética craneal donde se observó un ligero retraso en la mielinización, y se solicitó un estudio genético en el cual se detectó una delección en hemizigosis en el gen MCT8, confirmándose así el diagnóstico de déficit de MCT8 o Síndrome de Allan Herndon Dudley. Se inició tratamiento con Tiratricol, metabolito análogo de Triyodotironina (ácido triyodotiroacético) con la intención de saltar el transportador MCT8 y generar la entrada de T3 y T4 en células musculares y nerviosas.

Exploración oftalmológica: Agudeza visual de seguimiento a objetos, endotropía cruzada de + 60° y síndrome de limitación de la abducción; reflejo en ojos de muñeca negativo descartando parálisis del VI par. Refracción bajo cicloplejía de + 2,5 dioptrías en ambos ojos; en el fondo de ojo se observan papilas normocoloreadas bien delimitadas y a nivel y retina con buena coloración, sin lesiones.



Figura 2. Hipotonía generalizada característica de esta enfermedad.

Actualmente no existe tratamiento sistémico realmente efectivo para la afectación neurológica, por lo que principalmente el tratamiento es sintomático como rehabilitación, antiepilépticos, antiespásticos, antidistónicos y suplementos nutricionales (3).

En cuanto al tratamiento oftalmológico, dado el retraso neurológico que presenta, la edad y el estrabismo, estaría indicada la inyección de toxina botulínica en los músculos rectos medios, sin embargo esta terapia está contraindicada por la enfermedad neuromuscular que presenta; no se plantea cirugía ya que dicho estrabismo puede cambiar espontáneamente a la divergencia con el crecimiento por su retraso neurológico, por lo que por el momento prescribimos oclusión alterna, a la espera de la respuesta favorable de la hipotonía con el tratamiento sistémico y plantear más adelante el tratamiento de toxina botulínica versus cirugía.

Conclusiones

La afectación oftalmológica en esta enfermedad es un reto por la complejidad de la mis-

ma y la incertidumbre en la evolución del cuadro a medio y largo plazo. Con el seguimiento de este paciente pretendemos observar la evolución y aportar una posible solución satisfactoria que nos permita en el futuro abordar otros casos como el referido en este artículo.

Bibliografía

1. Grijota-Martínez C, Díez D, Morreale de Escobar G, Bernal J, Morte B. Lack of Action of Exogenously Administered T3 on the Fetal Rat Brain Despite Expression of the Monocarboxylate Transporter 8. *J Clin Endocrinol Metab* 2011; 152(4): 1713-1721.
2. Rodríguez F, Grenha J, Ortez C, Nascimiento A, Morte B, M-Belinchón M et al. Hypotonic male infant and MCT8 deficiency - a diagnosis to think about. *BMC Pediatrics* 2014; 14: 252.
3. López-Marín L, Martín-Belinchón M, Gutiérrez-Solana L, Morte-Molina B, Duat-Rodríguez A, Bernal J. Deficiencia del transportador celular de hormona tiroidea MCT8: caso clínico y revisión de la bibliografía. *Rev Neurol* 2013; 56 (12): 615-622.
4. Schwartz C, Stevenson R. The MCT8 thyroid hormone transporter and Allan--Herndon--Dudley syndrome. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2007; 21(2): 307-321.