

## Comunicación corta

---

### Apraxia óculo motora congénita: descripción de tres casos clínicos

#### *Congenital Oculomotor Apraxia: Three Clinical Cases Description*

María Chamorro González-Cuevas<sup>1</sup>, Pilar Merino Sanz<sup>2</sup>,  
Pilar Gómez de Liaño Sánchez<sup>1</sup>, María de la Soledad Mendoza Calvo<sup>1</sup>,  
Julio Rafael Ruiz Batres<sup>1</sup>

Sección de Motilidad Ocular. Departamento de Oftalmología.  
HGU Gregorio Marañón. Madrid. España

#### Resumen

**Objetivo:** Describir las características clínicas de tres casos de apraxia oculomotora congénita (COMA) diagnosticados en la sección de motilidad ocular de un hospital terciario entre 2004-2023. Los tres muestran sacudidas cefálicas horizontales en la exploración y uno presenta estrabismo asociado de tipo insuficiencia de convergencia. El resto de la exploración oftalmológica se encuentra dentro de la normalidad. **Discusión:** El síndrome de Cogan es una enfermedad rara caracterizada por la incapacidad para la refijación sacádica en el plano horizontal. Aunque el curso del cuadro es benigno, se han descrito múltiples enfermedades neurológicas asociadas que debemos descartar. Un estudio multidisciplinar es obligado.

**Palabras clave:** *Apraxia, movimientos sacádicos, sacudidas cefálicas.*

#### Summary

**Purpose:** To describe the clinical characteristics of three cases of congenital oculomotor apraxia (COMA) diagnosed in the ocular motility section of a tertiary hospital between 2004-2023. All three patients show horizontal head thrusts on examination, and one presents an associated strabismus of convergence insufficiency type. The rest of the ophthalmologic examination is within normality. **Discussion:** Cogan's syndrome is a rare disease characterized by the inability of saccadic refixation in the horizontal plane. Although the course of the picture is benign, multiple associated neurological diseases have been described and should be ruled out. A multidisciplinary study is mandatory.

**Keywords:** *Apraxia, saccadic movements, head thrusts.*

---

*Correspondencia:* Pilar Merino Sanz. C/. Marqués de Lozoya 14; escalera 1; 14-B. Madrid-28007  
e-mail: pilimerino@gmail.com

<sup>1</sup> MD, HGU. Gregorio Marañón.

<sup>2</sup> MD, PhD, HGU. Gregorio Marañón.

No conflicto de intereses. No interés comercial.

## INTRODUCCIÓN

La apraxia oculomotora congénita es una entidad poco frecuente de etiología desconocida que se caracteriza por una incapacidad para la refijación sacádica en el plano horizontal (1).

Los movimientos sacádicos son aquellos movimientos rápidos controlados por los lóbulos frontales destinados a cambiar la dirección de la mirada. Cabe distinguir éstos de los movimientos de persecución que son controlados por la región parieto-occipital y permiten rastrear objetos en movimiento (2).

En la exploración encontraremos una alteración en la fase rápida de los reflejos vestibulo-ocular y optocinético (que comparten la misma vía que los movimientos sacádicos) y el paciente desarrollará las características sacudidas cefálicas laterales en torno a los 4-8 meses de edad para compensar esa incapacidad para cambiar la fijación de la mirada (3).

El estrabismo asociado a este trastorno es frecuente por lo que cobra especial importancia la exploración de la motilidad ocular extrínseca al inicio y durante el seguimiento. Además, esta condición puede ir asociada a muchas otras patologías que debemos descartar (corea de Huntington, enfermedad de Gaucher, ataxia-telangiectasia...) en los que la apraxia puede ser el primer síntoma en manifestarse (4).

A continuación, se presentan tres casos de apraxia oculomotora congénita diagnosticados en la sección de Motilidad Ocular de nuestro centro entre los años 2004 y 2023.

### CASO CLÍNICO 1

Niña de 4 meses de edad que presentaba sacudidas cefálicas laterales, así como alteración de la fase rápida del reflejo optocinético. La exploración en lámpara de hendidura, la motilidad ocular y el fondo de ojo no presentaron alteraciones. La agudeza visual no pudo ser evaluada ya que la prueba de Teller no es útil en este tipo de alteración debido a que puede tener muchos falsos negativos. La resonancia magnética y los potenciales evocados visuales fueron normales.

Además, presentaba hipertonía de miembros inferiores e hiperreflexia en el contexto de un retraso psicomotor. Durante el seguimiento a lo largo de los años se objetivó una disminución de las sacudidas cefálicas.

### CASO CLÍNICO 2

Niña de 11 años que presentaba sacudidas cefálicas laterales y un estrabismo asociado de tipo insuficiencia de convergencia con patrón en «V» que había sido intervenida quirúrgicamente con anterioridad. La exploración oftalmológica y las pruebas electrofisiológicas, así como la resonancia magnética eran normales. En la exploración neurológica se evidenciaba dificultad para los movimientos alternantes y marcha en tándem.

### CASO CLÍNICO 3

Niño de 10 años que presentaba sacudidas cefálicas en la lectura que habían ido disminuyendo en intensidad y frecuencia desde el nacimiento. La exploración oftalmológica no mostraba alteraciones y en la resonancia magnética presenta una malformación Chiari tipo I con agenesia hipofisaria. El paciente se encuentra en seguimiento por retraso psicomotor con hipotonía generalizada y ha sido intervenido para colocación de una válvula de derivación ventriculoperitoneal por hidrocefalia.

## DISCUSIÓN

El término apraxia entendido como incapacidad para realizar un acto intencionado y aprendido sería inexacto en este caso ya que se afectan tanto los movimientos voluntarios como también los reflejos.

La apraxia oculomotora puede clasificarse en idiopática, si se ha diagnosticado en los primeros meses de vida y no se han encontrado alteraciones remarcables a nivel neurológico ni en las pruebas de neuroimagen, metabólicas o

estudios genéticos, y no idiopática cuando sí se encuentra alguna alteración en cualquiera de las categorías anteriormente expuestas. Mientras que las formas idiopáticas conservan los movimientos sacádicos verticales, en las formas no idiopáticas se encuentran afectados (1). Además, aunque el estrabismo se ha visto en ambas, es más frecuente en las formas no idiopáticas.

Para establecer el diagnóstico es importante descartar otras causas de defectos de fijación tanto de causa oftalmológica (catarata, alteración de polo posterior, atrofia nervio óptico, etc.) como de causa sistémica (epilepsias de aparición temprana) (1). Para ello se realizan las exploraciones oftalmológicas y neurológicas de rutina, así como pruebas electrofisiológicas y de neuroimagen (2). En cuanto a las pruebas genéticas, estarían especialmente indicadas en aquellos pacientes con neuroimagen anormal por su asociación con el síndrome de Joubert, o en aquéllos con comorbilidades sugestivas. Se ha estudiado recientemente alteraciones en el gen HNP1 (5) en pacientes que asocian nefritis o alteraciones en el gen LAMA1 en pacientes con displasias del 4.º ventrículo o quistes cerebelosos.

Aunque se desconoce el mecanismo fisiopatológico exacto, la gran mayoría de hallazgos neuroanatómicos se encuentran a nivel infratentorial en el cerebelo (especialmente hipoplasia cerebelar o ausencia de vérmix cerebeloso). Otras localizaciones serían el cuerpo calloso o los ganglios basales, pero hasta en un 40% de los pacientes no se encuentra ninguna anomalía (5).

El diagnóstico es difícil de establecer si la exploración se realiza previa a la aparición de los movimientos cefálicos y puede confundirse con una baja agudeza visual o incluso ceguera.

Sin embargo, la evolución de la agudeza visual en estos niños es normal y con el tiempo el cuadro neurooftalmológico y la capacidad de refijación mejoran y disminuyen las sacudidas cefálicas (aunque sin alcanzar la resolución completa). Por el contrario, el retraso del desarrollo psicomotor (especialmente del lenguaje), sí puede requerir educación especial.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Merino P, Gómez de Liaño P, Franco G, Herrera J. Consideraciones sobre el síndrome de Cogan (apraxia oculomotora congénita) a partir de un caso. Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología 2004; 79: 189-191.
2. Orrison WW, Robertson WC Jr. Congenital ocular motor apraxia: a possible disconnection syndrome. Arch Neurol 1979; 36: 29-31.
3. Fielder AR, Gresty MA, Dodd KL, Mellor DH, Levene MI. Congenital Ocular Motor Apraxia. Trans Ophthalmol Soc UK 1986; 105: 589-598.
4. Vaquerizo Madrid J, Val Sánchez de León JM, Sánchez Alarcón J, Remón Álvarez-Arenas J. Apraxia oculomotora congénita y déficit parcial de piruvato carboxilasa. An Esp Pediatr 1997; 47: 663-664.
5. Deacon BS, Lowery RS, Phillips PH, Schaefer GB. Congenital ocular motor apraxia, the NPHP1 gene, and surveillance for nephronophthisis. Journal of AAPOS. 2013; 17(3): 332-3.