

ALTERACIONES ELECTRO-OCULOGRÁFICAS EN PACIENTES CON NEUROFIBROMATOSIS

G. GÓMEZ OLIVEIRA, J. I. DE DIEGO SASTRE, M. P. PRIM ESPADA,
M. J. DE SARRIÁ LUCAS, J. GAVILÁN BOUZAS

SERVICIO DE OTORRINOLARINGOLOGÍA. HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ.
UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID

RESUMEN

Las neurofibromatosis (NF) son un grupo frecuente de síndromes genéticos, siendo el electro-oculograma (EOG) una prueba útil en su evaluación. Presentamos los hallazgos EOG de 16 pacientes vistos en nuestro Servicio entre los años 1969 y 1991. La media de edad

fue de 31 años. De todos los enfermos, 9 eran mujeres (56%). Las alteraciones encontradas con mayor frecuencia fueron: el nistagmosespontáneo (37,5%) y anomalías en el seguimiento (31,2%). Estos resultados son discutidos presentándose una revisión de la literatura sobre el tema.

PALABRAS CLAVE: Neurofibromatosis. Electro-oculografía. Neurinoma. Diagnóstico.

ABSTRACT

ELECTROOCULOGRAPHIC FINDINGS IN PATIENTS WITH NEUROFIBROMATOSIS

Neurofibromatosis are frequent genetic syndroms, with the electrooculographic examination (EOG) as an useful tool in their evaluation. We present the EOG findings of 16 patients with this entity which were seen at our Department between 1969 and 1991. Me-

an of age was 31 years. Nine patients were female (56%). The most frequent pathologic findings were: spontaneous nystagmus (37.5%) and abnormalities in the pursuit tracking test (31.2%). These results are discussed and the main literature concerning this matter is reviewed.

KEY WORDS: Neurofibromatosis. Electrooculographic examination. Neurinoma. Diagnosis.

Correspondencia: J. I. de Diego Sastre. Servicio de Otorrinolaringología. Hospital Universitario "La Paz". Paseo de la Castellana, 261. 28046 Madrid.

Fecha de recepción: 20-6-2000

INTRODUCCIÓN

Las neurofibromatosis (NF) son síndromes genéticos que se caracterizan por producir alteraciones en el desarrollo de las células. Se heredan mediante un patrón autosómico dominante con penetrancia variable. Suelen afectar a la piel, hueso, glándulas endocrinas y sistema nervioso¹ (tabla 1). Aunque pueden producir una gran variedad de anomalías, todas se hallan comprendidas dentro de las que se observan en el grupo de las facomatosis (del griego *gakoo*=mancha, peca), de las que forman parte (tabla 2)².

La importancia de estas entidades estriba en su frecuencia, cronicidad y tendencia a afectar a personas jóvenes. Su incidencia oscila entre 1/4.000 y 1/50.000 enfermos anuales³. Aunque se encuentran casos de aparición en cualquier edad, la mayoría de ellos se diagnostican durante los tres primeros años, con una mayor predilección por los varones.

Dentro de las NF se han descrito varias formas clínicas. En una de ellas (la tipo II), los neurinomas del VIII

par craneal son los tumores que más frecuentemente afectan al sistema nervioso. Así, en más del 90% de los sujetos con esta enfermedad pueden aparecer tanto de forma uni- como bilateral¹. En los casos en los que se hallan presentes (especialmente en los casos bilaterales), plantean problemas difíciles de indicación quirúrgica².

El objeto de este trabajo es hacer un estudio descriptivo de las alteraciones electro-oculográficas (EOG) más frecuentes en la NF.

MATERIAL Y MÉTODOS

Entre los años 1969 y 1991 nos fueron enviados por el Servicio de Neurología de nuestro Hospital 19 pacientes diagnosticados de NF, para la realización de estudio EOG. De ellos, sólo en 16 se pudieron analizar los trazados EOG originales. La edad media de esos 16 enfermos fue de 31 años (rango: 10-61 años). De ellos, 9 eran mujeres (56%).

A todos ellos se les realizó historia clínica básica ORL (con especial referencia a la audición subjetiva, vértigos y acúfenos), audiometría y estudio EOG. En este último se evaluaron las sacadas, los nistagmos espontáneo, provocado, posicional y optocinético (NOC), la supresión visual del reflejo vestibulo-ocular (VOR) y el seguimiento. Los resultados de todas estas pruebas se han obtenido retrospectivamente, siendo el objeto de este estudio únicamente la valoración morfológica del EOG.

El trazado EOG se obtuvo mediante un polígrafo marca Grass, modelo 79D. El nistagmo espontáneo se registró con los ojos cerrados. Las pruebas rotatorias se exploraron con estímulo pendular amortiguado, durante las cuales se registra la supresión visual del VOR, haciendo fijar la mirada al paciente en un punto que se mueve de forma conjunta. Las sacadas se estudiaron con un punto luminoso que se mueve alternativamente con el generador de señales OK4 de Servo Med. El NOC se efectuó con una pantalla que envuelve totalmente el campo visual, perteneciente al mismo equipo.

Los resultados de todas estas pruebas fueron cualitativamente reevaluados por los autores de este artículo a partir de los trazados EOG originales, para conseguir la mayor uniformidad posible de criterios.

RESULTADOS

En un paciente no se dispuso de la información necesaria en la anamnesis y fue excluido para el estudio de la clínica. De los 15 sujetos restantes, el 53,4% refirieron hipoacusia, la cual audiométricamente presentó características neurosensoriales. El 33,3% de los pacientes aquejaban acúfenos y el 13,3% había experimentado algún episodio de vértigo (tabla 3). Mediante las pruebas

Tabla 1: Manifestaciones clínicas de las neurofibromatosis

Cutáneas
Manchas café con leche
Fibromas
Angiomas
Pecas
Blastémicas
Angiomas leptomenígeos
Gliomas ópticos
Tumores cerebelosos
Neurinomas del VIII par
Fracturas óseas patológicas
Pubertad precoz

Tabla 2: Formas clínicas de las facomatosis

• Neurofibromatosis tipo I (enfermedad de von Recklinghausen)
• Neurofibromatosis tipo II
• Esclerosis tuberosa (enfermedad de Bourneville)
• Angiomatosis retinocerebelosa (enfermedad de von Hippel-Lindau)
• Angiomatosis encefalofacial (enfermedad de Sturge-Weber).

Tabla 3: Alteraciones clínicas en los pacientes de nuestra serie (n=15)

	Número de pacientes	(%)
Hipoacusia	8	53,4
Acúfenos	5	33,3
Vértigos	2	13,3

neurofisiológicas y neurorradiológicas pertinentes, no se pudo evidenciar la existencia de neurinomas del acústico en ninguno de los individuos valorados. En cuanto a los hallazgos EOG en nuestra serie, los resultados fueron los siguientes:

Las sacadas estaban alteradas en un 25% de los casos. En un 18,7% eran dismétricas, mientras que en el 6,3% restante fueron paréticas.

Había nistagmo espontáneo en el 37,5% de los individuos. Se encontró que era horizontal unilateral en el 31,2% del total de la serie. Un caso tenía nistagmo multidireccional.

Con respecto a las pruebas rotatorias resultaron ser patológicas en un 18,7% de los pacientes. De ellos, un 12,5% del total de enfermos tenían preponderancia direccional derecha y un 6,2% izquierda.

La supresión visual del VOR estaba disminuída en el 12,5% de los registros. En relación al NOC, la prueba se halló alterada (con depresión bilateral de pasivos) en el 6,2% de los casos. No se encontraron ni alteraciones unilaterales, bien fueran de activos o pasivos, ni depresión bilateral de activos.

Las pruebas posicionales evidenciaron nistagmo en el 25% de los individuos. En aquellos en los que estaba presente, eran de dirección cambiante (tipo I de Arslan) en el 6,2%, siendo paroxístico en el resto. No se registró ningún nistagmo tipo II de Arslan.

Con respecto al seguimiento, existían alteraciones en un 31,2% de los trazados. Fue "en rueda dentada" (sacádico de Corvera) en un 12,5% y atáxico en el resto.

El número global de sujetos con algún tipo de alteración en cada una de las pruebas se detalla en la Tabla 4.

DISCUSIÓN

El neurinoma del acústico es una lesión característica en pacientes afectados de NF (especialmente en la de tipo II). La EOG se viene utilizando desde hace más de 30 años para su diagnóstico, ya que se comprobó que aumentaba la sensibilidad y especificidad de las exploraciones utilizadas hasta entonces para la detección de estos tumores⁴. Sin embargo, en la actualidad, y debido a su elevado rendimiento, la prueba más usada en los

Tabla 4: Alteraciones EOG* globales en nuestra serie (n=16)

Prueba	N.º de pacientes	(%)
Nistagmo espontáneo	6	37,5
Seguimiento	5	31,2
Sacadas	4	25,0
Posicionales	4	25,0
Rotatorias	3	18,7
Supresión visual del VOR†	2	12,5
NOC‡	1	6,2

* EOG=electro-óculografía. † = reflejo vestibulo-ocular. ‡ = nistagmo optocinético.

individuos con NF para la detección de lesiones del sistema nervioso central de cualquier naturaleza es la resonancia nuclear magnética (RNM). Ello se puede inferir a partir de los datos de nuestro estudio, ya que éste recoge pacientes remitidos entre los años 1969 y 1991, período en el que la RNM, o bien no estaba desarrollada, o bien no era de fácil acceso. A partir de entonces, la EOG (o su sustituto actual que es la videonistagmografía) ha ido perdiendo terreno y utilidad para el neurólogo en el manejo de estos enfermos. Sin embargo, todavía en algunas situaciones (marcapasos, portadores de implante coclear, personas con claustrofobia, etc) puede sernos útil, dado que en ellas no es recomendable el uso de la RNM y la tomografía axial computadorizada no tiene unos rendimientos diagnósticos tan altos como aquella.

Los parámetros del EOG que de forma más constante han sido referidos en la literatura como los más valiosos son el nistagmo espontáneo y el posicional⁴⁻⁹. En los pacientes de nuestra serie, los hallazgos patológicos más frecuentes han sido el nistagmo espontáneo, seguimiento, las sacadas y el nistagmo posicional. Otros autores^{4,6-9} también coinciden en considerar el nistagmo espontáneo como la alteración más habitual, aunque con una frecuencia superior a la encontrada en nuestros enfermos. Su presencia nos podría indicar un desbalance subclínico entre la función de los aparatos vestibulares periféricos o, más probablemente, en las características de conducción de los nervios vestibulares.

En nuestra serie, la frecuencia de alteración de las pruebas posicionales es el cuádruple que la comunicada por FISCH⁵, aunque con tasas relativas en cada uno de sus patrones muy similar a la encontrada por nosotros. También hemos encontrado disimetría en las sacadas y/o seguimiento sacádico, lo que nos indicaría lesión a nivel del cerebelo o de las conexiones pontocerebelosas¹⁰. La depresión bilateral de pasivos en el NOC es un hallazgo EOG sin valor localizador dentro del sistema nervioso central, pero encontrada también por otros autores en sus trabajos¹¹.

CONCLUSIONES

Aunque actualmente el método más utilizado para el diagnóstico de lesiones del sistema nervioso central en sujetos con NF es la RNM, el EOG (actualmente susti-

tuido por la videonistagmografía) puede seguir siendo un método útil para la detección de lesiones subclínicas del sistema nervioso en estos pacientes. Ello es sobre todo evidente en los casos en los que la RNM no puede o no debe ser usada.

REFERENCIAS

- 1.- Harrison TR. Principios de Medicina Interna. Mc Graw Hill, Madrid, 1998, pp 2737-2738.
- 2.- Cambier J, Masson M, Dehen H. Manual de Neurología. Masson, Barcelona, 1990, 343-346.
- 3.- Fitzpatrick TB, Johnson RA, Wolff K. Atlas de Dermatología Clínica. Ediciones Doyma, Barcelona, 1998, 458.
- 4.- Torok N. Vestibular evaluation of the acoustic tumor. Arch Otolaryngol 1969; 89: 290-293.
- 5.- Higgs WA. Sudden deafness as the presenting symptom of acoustic neurinoma. Arch Otolaryngol 1973; 98: 73-76.
- 6.- Fisch U, Wegmüller A. Early diagnosis of acoustic neurinomas. ORL J Otorhinolaryngol Relat Spec 1974; 36: 129-140.
- 7.- Edwards CH, Paterson JH. A review of the symptoms and signs of acoustic neurofibroma. Brain 1951; 74: 144-190.
- 8.- Maddox HE. Progressive audiometric changes in acoustic neurinoma: early diagnosis. Laryngoscope 1971; 81: 707-715.
- 9.- Sterkers JM, Dorlano P, Jobert F. Early detection and treatment of tumors of the internal auditory canal (15 cases). Rev Neurol (Paris) 1972; 127: 375-384.
- 10.- Prim MP, De Diego JI, De Sarriá MJ. Hallazgos EOG en pacientes con esclerosis múltiple. Acta Otorrinolaringol Esp 1996; 47: 29-31.
- 11.- Benitez JT, López-Ríos G. Bilateral acoustic neuroma. A human temporal bone report. Arch Otolaryngol 1967; 86: 25-31.