

# Desviación paroxística de la mirada hacia arriba: estudio de caso

Paroxysmal upgaze deviation: case report

Desvio paroxístico do olhar para cima: estudo de caso

Carlos Mario Echeverría-Palacio, MD<sup>1</sup>, María Alejandra Benavidez-Fierro, MD<sup>2</sup>

Recibido: enero 26 de 2012 • Aprobado: junio 29 de 2012

Para citar este artículo: Echeverría-Palacio CM, Benavidez-Fierro MA. Desviación paroxística de la mirada hacia arriba: estudio de caso. Rev. Cienc. Salud 2012; 10 (2): 265-271.

## Resumen

La desviación paroxística de la mirada hacia arriba es un síndrome infantil descrito por primera vez en 1988 y desde entonces solo se registran alrededor de cincuenta reportes en el mundo. Su etiología no es clara y, aunque su pronóstico es variable, la mayoría de los informes señalan que durante el crecimiento los episodios tienden a disminuir en frecuencia y duración hasta desaparecer. El caso que se reporta corresponde a un niño de 16 meses de edad, quien desde los 11 meses presenta episodios de supravversión sostenida de la mirada conjugada de duración variable con flexión cervical compensatoria y nistagmo vertical a la fijación ocular sin alteración del estado de conciencia. Los episodios son de predominio matinal y se exacerban por situaciones de estrés como el ayuno o el insomnio; sin embargo, ceden con la conciliación del sueño. Los exámenes neurológico y oftalmológico resultan normales y a su vez las neuroimágenes y electroencefalograma no tienen hallazgos relevantes.

Palabras clave: *eventos paroxísticos no epilépticos, desviación de la mirada hacia arriba, infancia.*

## Abstract

The paroxysmal upgaze deviation is a syndrome that described in infants for first time in 1988; there are just about 50 case reports worldwide ever since. Its etiology is unclear and though its prognosis is variable; most case reports indicate that during growth the episodes tend to decrease in frequency and duration until they disappear. It describes a 16-months old male child who sin-

<sup>1</sup> Universidad del Rosario, Grupo de Investigación en Neurociencia NEUROS. Correspondencia: carlos.echeverria@urosario.edu.co

<sup>2</sup> Universidad Militar Nueva Granada.

ce 11-months old presented many episodes of variable conjugate upward deviation of the eyes, compensatory neck flexion and down-beat saccades in attempted downgaze. These events are predominantly diurnal, and are exacerbated by stressful situations such as fasting or insomnia, however and improve with sleep. They have normal neurologic and ophthalmologic examination, and neuroimaging and EEG findings are not relevant.

Keywords: *nonepileptic paroxysmal events, upgaze deviation, childhood.*

### Resumo

O desvio paroxístico do olhar para cima é um síndrome infantil foi descrito por primeira vez no ano 1988 e desde então só se registram cerca de cinquenta reportes no mundo. Sua etiologia não é clara e, mesmo que seu prognóstico é variável, a maioria dos informes assinalam que durante o crescimento, os episódios tendem a diminuir em frequência e duração até desaparecer. O caso que é reportado corresponde a uma criança de 16 meses de idade, que desde os 11 meses, apresenta episódios de superversão sustentada do olhar conjugado de duração variável com flexão cervical compensatória e nistagmo vertical à fixação ocular sem alteração do estado de consciência. Os episódios são de predomínio matinal e se exacerbam por situações de estresse como o jejum ou a insônia; no entanto, cedem com a conciliação do sono. Os exames neurológico e oftalmológico resultam normais e a sua vez as neuroimagens e electroencefalograma não têm resultados relevantes.

Palavras chave: *eventos paroxísticos não epiléticos, desvio do olhar para cima, infância.*

### Presentación de caso

Paciente masculino de 16 meses de edad con antecedente de prematuridad de treinta y dos semanas de gestación debido a corioamnionitis materna; requirió hospitalización en unidad neonatal por ictericia multifactorial y necesitó aporte de O<sub>2</sub> suplementario por veintiocho días. Su neurodesarrollo es acorde a la edad corregida actual de 14 meses. Desde los 11 meses de edad ha presentado episodios de superversión de la mirada sin desconexión del medio cuya duración es variable y tienen predominio matinal, ceden con el sueño y se exacerbaban con los períodos de insomnio y ayuno. El paciente se torna irritable y presenta dificultad para la marcha durante los episodios.

Fue remitido a Pediatría General, donde se inició manejo con ácido valproico ante la sospecha de crisis epiléticas, sin obtener control

de los episodios. Lo anterior, sumado a síntomas gastrointestinales tipo diarrea, hizo que la madre tomara la decisión de suspender el medicamento.

Se realizaron dos electroencefalogramas convencionales que no reportaron actividad ictal y una resonancia magnética cerebral que mostró leucomalacia periventricular (figura 1).

Durante la valoración por Neuropediatría se observó episodio de superversión forzada de la mirada conjugada con nistagmo de fijación cuando el paciente intenta sostener la mirada primaria y flexión cervical compensatoria. Respondió y reaccionó adecuadamente ante el llamado de la madre y estuvo en contacto con el medio. Durante el examen neurológico se tornó irritable y al evaluar la marcha se evidenció aumento del polígono de sustentación y ataxia. El resto del examen fue normal. Es revalorado

tres horas más tarde, posterior a alimentación y sueño, observándose mirada primaria conjugada

normal, seguimiento visual y movimientos oculares sin alteración (figuras 2 y 3).

Figura 1. Resonancia magnética cerebral que muestra hiperintensidades peri y paraventriculares bilaterales de predominio posterior en relación con antecedente de prematurez

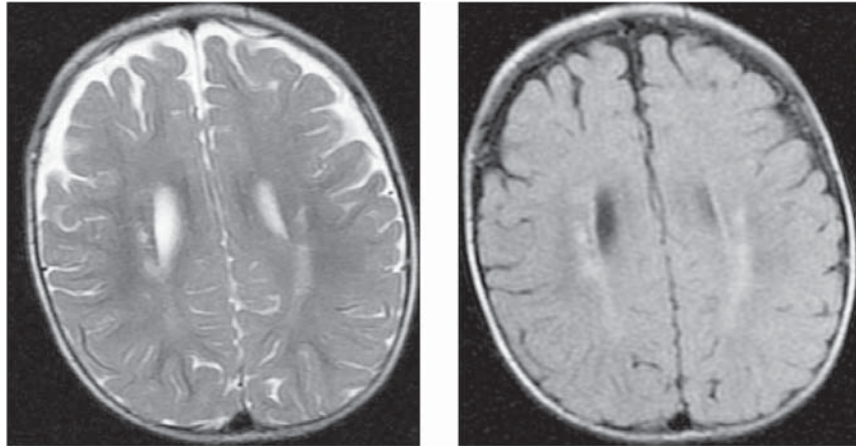
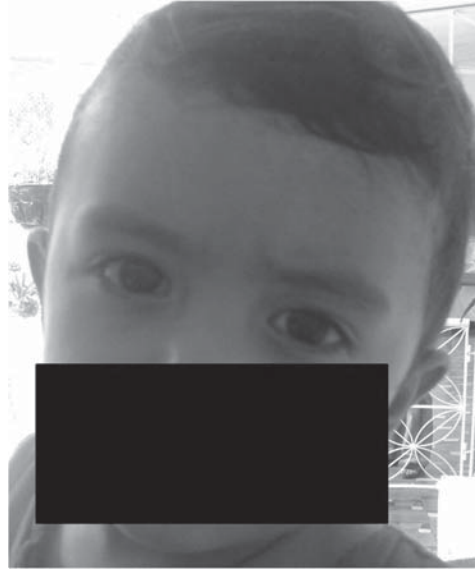


Figura 2. Se observa al paciente durante el episodio de desviación paroxística de la mirada hacia arriba con flexión cervical compensatoria sin desconexión del medio



Figura 3. Después del sueño el paciente es revaluado, encontrando mirada primaria normal



### *Comentario*

En 1988, Ouvrier y Billson describieron en Australia una serie de cuatro casos de lo que denominaron Desviación paroxística benigna de la mirada hacia arriba (1). Estos pacientes menores de un año de edad presentaban episodios caracterizados por supravversión sostenida de la mirada conjugada con flexión cervical compensatoria, acompañados de dificultad para la fijación ocular con nistagmo vertical y movimientos horizontales conservados. Los pacientes no sufrían desconexión del medio durante los episodios, los cuales se repetían de manera fluctuante durante el día, eran exacerbados por el estrés y mejoraban con el sueño (1-4).

Desde su descripción original solo se han reportado alrededor de cincuenta casos en el mundo, probablemente debido a un subregistro y bajo índice de sospecha clínica. En nuestro medio se destacan los reportes realizados en Argentina por Sousa y Gonorazky (4); sin embargo, aún no se han descrito casos en Colombia.

Inicialmente se caracterizó como una entidad benigna porque los pacientes que la padecían tenían exámenes neurológico y oftalmológico normales y no se encontraban alteraciones relevantes en las neuroimágenes y electroencefalograma (1,2). Posteriormente se reportaron casos similares relacionados con hallazgos concomitantes como ataxia, estrabismo, nistagmo de fijación permanente y alteraciones cognitivas que van desde retraso del desarrollo psicomotor y dificultades de aprendizaje, hasta retardo mental (2, 4-8). Por esta razón, en 2005 los mismos autores revisaron la literatura disponible y propusieron que no se trataba de una entidad benigna y que su pronóstico podía ser variable (2,3). De estos hallazgos el más común es la ataxia. Ouvrier y Billson (1) encontraron que, de cuarenta y nueve casos reportados, doce presentaban ataxia. No obstante, este nexo no es claro, ya que la ataxia varía en el momento de aparición, pudiendo encontrarse durante el episodio (tal es el caso de estudio), como algo residual o incluso como hallazgo incidental.

Asimismo, se conoce su relación con estrabismo y déficit cognitivo (1, 3,4).

El caso que se presenta es típico de desviación paroxística de la mirada hacia arriba, una entidad que forma parte de los llamados eventos paroxísticos no-epilépticos de la infancia (6). La edad de aparición de este fenómeno puede variar; sin embargo, las series de casos registran inicio del cuadro desde el primer mes de vida hasta los 26 meses (1,2), excepcionalmente se han descrito casos de inicio más tardío, encontrándose hacia los 4 años y medio (8). La duración y frecuencia de estos episodios es variable y no hay consenso al respecto, pero es claro que son exacerbados por estados de estrés como el ayuno y los cuadros febriles, por ejemplo, los relacionados con la vacunación. Su relación con el sueño es paradójica, ya que los episodios aparecen predominantemente al despertar; asimismo, desaparecen luego del descanso y la conciliación del sueño (1, 4, 5, 7,8).

Típicamente, estos paroxismos oculares disminuyen en frecuencia y duración hasta desaparecer, aunque se describe persistencia de nistagmo y estrabismo hasta en un 25% de los pacientes (1). Se han asociado grados variables de alteración cognitiva en quienes lo padecen. En la serie original, dos de ellos tuvieron un adecuado neurodesarrollo, uno presentó trastornos del aprendizaje y el otro mostró retardo mental leve (2). En la serie de Melbourne, un 69% de los pacientes presentó alteraciones cognitivas, las cuales fueron retraso del desarrollo psicomotor y del desarrollo del lenguaje. El paciente presenta neurodesarrollo acorde a su edad corregida (1, 3).

Las neuroimágenes no presentan hallazgos específicos. En este paciente se encontró leucomalacia periventricular, en relación con su antecedente de prematuridad. Este hallazgo, al igual que el retardo de la mielinización, son los más ampliamente descritos para esta patología. Cabe

destacar que en algunos casos reportados existen lesiones concomitantes como focos de desmielinización en tálamos y mesencéfalo (1, 7, 8).

En los pacientes afectados el registro electroencefalográfico no muestra signos de actividad ictal, incluso en aquellos que fueron tomados durante los episodios (1-5). Existen casos reportados en donde los pacientes con desviación paroxística de la mirada hacia arriba coexisten con epilepsia, más frecuentemente tipo ausencia. En estos casos, los movimientos oculares persisten aunque se haya logrado un control farmacológico de las crisis y el trazado electroencefalográfico se haya normalizado (8).

No existe certeza respecto a la etiología de estos paroxismos oculares. Se han descrito casos aislados en los cuales la entidad se ha presentado de manera autosómica dominante, pero esto no es conclusivo. La hipótesis más relevante hasta el momento sugiere que se trata de inmadurez en el control corticomesencefálico. Propone una desregulación en la producción de neurotransmisores en el mesencéfalo, donde se controla la mirada vertical (1, 3, 6-8). Esto además se reflejaría en la respuesta errática al uso de anticonvulsivantes, específicamente al ácido valproico, con el cual se ha reportado exacerbación de los paroxismos. Asimismo, podría explicarse cómo en algunos casos reportados se documentó mejoría con el uso de L-Dopa (1, 4).

El seguimiento de estos evidencia que cuanto más tardío es el inicio de los paroxismos oculares, mejor es su pronóstico; sin embargo, un 40% de ellos puede presentar trastornos del lenguaje y del aprendizaje y 10% grados variables de retardo mental (1, 3). A pesar de lo anterior, no hay evidencia para afirmar que las alteraciones cognitivas en estos pacientes son consecuencia de estos eventos paroxísticos ya que muchos de ellos tienen antecedentes perinatales que los predisponen a presentarlas, como en el caso de estudio. En general, los episodios de desviación paroxística de

la mirada hacia arriba suelen disminuir en frecuencia y duración hasta desaparecer típicamente entre los 7 y 9 años de vida (1, 3, 6).

Es fundamental realizar un adecuado diagnóstico diferencial en estos pacientes, ya que entidades epilépticas y no epilépticas causan movimientos oculares paroxísticos; de allí la importancia de contar con electroencefalograma inicial. Las crisis oculógiras originadas por disfunción gangliobasal presentan desviación paroxística de la mirada conjugada con mayor frecuencia hacia arriba. Estas crisis también pueden ser desencadenadas por parkinsonismo relacionado con el uso de medicamentos como las fenotiazidas, L-Dopa o risperidona, aunque no sea el caso de este paciente. El examen neurológico debe incluir una minuciosa exploración vestibular que permita descartar los signos de vértigo paroxístico benigno como el mareo y el nistagmo, que podría solaparse con el cuadro clínico de los pacientes con desviación paroxística de la mirada hacia arriba (9-11). De la misma manera, debe tenerse en cuenta el opsoclonus y el nistagmo vertical inferior, así como la valoración de la musculatura cervical en búsqueda de signos de tortícolis. Las masas del tallo cerebral pueden relacionarse con alteración en la integración de las vías oculomo-

toras, por lo que se requiere una neuroimagen que las descarte (1, 4).

### *Conclusión*

La desviación paroxística de la mirada hacia arriba es una entidad rara de la cual no se tienen datos epidemiológicos certeros debido a la baja sospecha clínica y al subdiagnóstico. Aunque las primeras descripciones fueron realizadas hace ya dos décadas, solo se han reportado alrededor de cincuenta casos en el mundo y este sería el primer caso reportado en el país.

Las manifestaciones clínicas de estos pacientes son características de esta entidad; no obstante, es importante la realización de un adecuado diagnóstico diferencial basado en la semiología y apoyado tanto en neuroimágenes que documenten oportunamente lesiones anatómicas que pudieran causar estos movimientos oculares, como en el uso del electroencefalograma, para documentar alguna eventual actividad epileptiforme.

Una vez realizado el diagnóstico de estos episodios es importante educar a los padres de los pacientes respecto a su curso y manejo. Asimismo, es pertinente hacer seguimiento de la evolución de quienes lo padecen, especialmente en cuanto a desarrollo cognitivo, ataxia, estrabismo y la remisión de los paroxismos oculares.

### *Descargos de responsabilidad*

Los autores de este artículo son responsables de la información divulgada en el mismo. No hay conflictos de interés a declarar.

### *Agradecimiento*

Fundación Miniliga Lilia Sánchez de Cruz, Arbeláez, Cundinamarca, Colombia.

### *Bibliografía*

1. Ouvrier RA, Billson F. Paroxysmal tonic upgaze of childhood: a review. *Brain Dev.* 2005; 27 (3): 185-8.
2. Ouvrier RA, Billson F. Benign paroxysmal tonic upgaze of childhood. *J. Child. Neurol.* 1988; 3 (3): 177-80.
3. Verrotti A, Trotta D, Blasetti A, Lobefalo L, Gallenga P, Chiarelli F. Paroxysmal tonic upgaze of childhood: effect of age-of-onset on prognosis. *Acta Paediatr.* 2001; 90 (11): 1343-5.

4. Sousa L, Gonorazky S. Síndrome de desviación paroxística de la mirada hacia arriba. Arch. Argent. Pediatr. 2010; 108 (5): 108-10.
5. Luat AF, Asano E, Chugani HT. Paroxysmal tonic upgaze of childhood with co-existent absence epilepsy. Epileptic. Disord. 2007; 9 (3): 332-6.
6. DiMario FJ, Jr. Paroxysmal nonepileptic events of childhood. Semin. Pediatr. Neurol. 2006; 13 (4): 208-21.
7. Senbil N, Yılmaz D, Yüksel D, Güner Y. Paroxysmal tonic upgaze presenting as a clinical isolated syndrome. J. Child. Neurol. 2009; 24 (5): 600-2.
8. Verrotti A, Di Marco G, la Torre R, Chiarelli F. Paroxysmal tonic upgaze of childhood and childhood absence epilepsy. Eur. J. Pediatr. Neurol. 2010; 14 (1): 93-6.
9. Echenne B, Rivier F. Benign paroxysmal tonic upward gaze. Pediatr. Neurol. 1992; 8 (2): 154-5.
10. Kutluay E, Selwa L, Minecan D, Edwards J, Beydoun A. Nonepileptic paroxysmal events in a pediatric population. Epilepsy Behav. 2010; 17 (2): 272-5.
11. Batson G. Benign paroxysmal vertigo of childhood: a review of the literature. Pediatr. Child. Health 2004; 9 (1): 31-4.