

Síndrome de opsoclonus-mioclonus-ataxia

Opsoclonus-myoclonus-ataxia syndrome

Darlis Yisel Carcasés-Hernández^{1*} <https://orcid.org/0009-0003-8265-4170>

Rolando Zamora-Fung¹ <https://orcid.org/0000-0003-1596-4104>

Grisel Pérez-Rosales¹ <https://orcid.org/0009-0008-8596-2626>

Leda Fernández-Cué¹ <https://orcid.org/0000-0001-8393-114X>

Irma Regla Olivera-Leal¹ <https://orcid.org/0000-0001-7963-7976>

¹Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Hospital Clínico Quirúrgico Hermanos Ameijeiras, Servicio de Neurología. La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: dyisel1905@gmail.com

RESUMEN

Introducción: el síndrome de opsoclonus-mioclonus-ataxia conocido como “síndrome de Kinsbourne” o “síndrome del ojo danzante”, es una entidad neurológica infrecuente caracterizada por la presentación aguda o subaguda de trastorno de los movimientos oculares sacádicos denominados opsoclonus, mioclonías de las extremidades y ataxia de la marcha.

Objetivo: presentar un caso infrecuente en la práctica clínica neurológica y evolución con la terapéutica propuesta.

Caso clínico: paciente de sexo femenino, de 52 años de edad, con cuadro clínico de un mes de evolución caracterizado por fiebre, artromialgias, cefalea holocraneana y dolor retroocular, cuya interpretación diagnóstica fue Arbovirosis.

Dos semanas después inició súbitamente con temblor generalizado en reposo y durante la acción, incoordinación de la marcha, caídas y movimientos anómalos de ambos ojos. Posteriormente, de forma progresiva, se instalaron mioclonías de las manos, fotofobia, somnolencia que alternaba con períodos de irritabilidad y dificultad para articular las palabras. Se realizó el diagnóstico clínico de síndrome de Kinsbourne de causa posinfecciosa y recibió tratamientos inmunomodulador e inmunosupresor en diferentes estadios evolutivos, con evolución satisfactoria y remisión total.

Conclusiones: el síndrome de Kinsbourne requiere una instauración precoz de los tratamientos inmunomodulador e inmunosupresor y la identificación del factor etiológico para definir una evolución satisfactoria, evitar complicaciones y recidivas a largo plazo.

Palabras clave: ataxia; esteroides; inmunoglobulina intravenosa; síndrome de opsoclonía-mioclonía.

ABSTRACT

Introduction: opsoclonus-Myoclonus-Ataxia Syndrome, also known as "Kinsbourne syndrome" or "Dancing Eye Syndrome," is a rare neurological condition characterized by the acute or subacute onset of a disorder involving saccadic eye movements, called opsoclonus, limb myoclonus, and gait ataxia.

Objective: to present an uncommon case in neurological clinical practice and its evolution with the treatment.

Case Report: a 52-year-old female patient with a one-month history of symptoms, including fever, arthralgia, myalgia, holocranial headache, and retroocular pain, initially diagnosed as arbovirosis. Two weeks later, she suddenly developed generalized tremors at rest and during action, gait incoordination, falls, and abnormal eye movements. Progressively, hand myoclonus, photophobia,

drowsiness alternating with periods of irritability, and difficulty articulating words appeared. A clinical diagnosis of Kinsbourne syndrome of post-infectious origin was made, and she received immunomodulatory and immunosuppressive treatments at different evolutionary stages, with satisfactory progression and total remission.

Conclusions: kinsbourne syndrome requires early initiation of immunomodulatory and immunosuppressive treatments and identification of the etiological factor to determine a satisfactory outcome and prevent long-term complications and relapses.

Keywords: ataxia; steroids; intravenous immunoglobulin; Opsoclonus-Myoclonus Syndrome.

Recibido: 09/04/2025

Aceptado: 15/04/2025

Introducción

El síndrome de opsoclonus-mioclonus-ataxia (OMA) conocido como “síndrome de Kinsbourne” o “síndrome del ojo danzante”, se caracteriza por la presentación aguda o subaguda de un trastorno de los movimientos oculares, a menudo con mioclonías de las extremidades y ataxia del tronco y de la marcha. Los movimientos oculares consisten en sacudidas conjugadas, bruscas, en todos los sentidos de la mirada. En ocasiones, no se presentan los tres elementos del síndrome, por lo cual resulta controversial durante el proceso diagnóstico.^(1,2,3)

Los primeros reportes fueron realizados en 1913, cuando Orzechowski describe una afección neurológica aguda y adquirida que consistía en movimientos

caóticos de los ojos a los que llamó opsoclonos; en 1959, Kaplan y colaboradores describieron un tipo de ataxia asociada a temblores oculares. Posteriormente, Kinsbourne en 1962 enmarca el cuadro en una triada y hace evidente las características que separan dicho cuadro de entidades como las epilepsias mioclónicas y otras alteraciones.⁽⁴⁾

En pacientes pediátricos, presenta una incidencia anual de 0,27 a 0,40 casos por millón de habitantes, con mayor frecuencia en niños de 1 a 3 años de vida, y media de edad entre 18 y 22 meses. En pacientes adultos, la incidencia es de 1 a 5 por 100 000 habitantes por año.⁽⁵⁾

El objetivo de este trabajo fue presentar un caso infrecuente en la práctica clínica neurológica y evolución con la terapéutica propuesta.

Caso clínico

Paciente de sexo femenino, 52 años de edad, con antecedentes personales de hipertensión arterial esencial, controlada y en tratamiento farmacológico, que presentó un cuadro clínico, de un mes de evolución, caracterizado por fiebre de 38 °C, artromialgias, cefalea holocraneana y dolor retroocular, cuya interpretación diagnóstica fue arbovirosis, probable dengue, en el centro de salud de su provincia. Dos semanas más tarde inició, súbitamente, con temblor generalizado en reposo y durante la acción, incoordinación de la marcha, caídas y movimientos anómalos de ambos ojos. Posteriormente, de forma progresiva, se instalaron mioclonías de las manos, fotofobia, somnolencia que alternaba con períodos de irritabilidad y dificultad para articular las palabras.

Elementos de interés al examen físico: Somnolienta, bradipsíquica, bradilálica, rigidez en forma de rueda dentada en las 4 extremidades, con predominio del miembro superior izquierdo. ataxia troncular, disimetría de las maniobras dedo-

dedo, índice-nariz y talón-rodilla y disdiadococinesia. Mioclonías de las 4 extremidades, temblor de reposo y de acción en las 4 extremidades, más acentuado en hemicuerpo izquierdo. Presencia de clonus del pie agotable y signo de Babinski bilaterales. Intrusión sacádica: Opsoclonus bilateral.

Se indicaron exámenes complementarios para esclarecer las causas de la ataxia aguda asociada a mioclonías y opsoclonus: Hemograma completo, Hemoquímica, VIH, VDRL, citomegalovirus, Epstein-Barr, virus de hepatitis B y C, HTLV 1 y 2, marcadores tumorales (CA15-3, CA125, CA19.9, CEA, CA27-2) de LCR bacteriológico, citológico, virológico y citoquímico sin alteraciones de sus parámetros.

Para el rastro de enfermedades neoplásicas se realizaron: Ecografía abdominal, renal, mamaria, rastreo ganglionar; Tomografía computarizada de tórax y abdomen, citología vaginal y mamografía, los cuales no arrojaron alteraciones.

En Resonancia magnética de imagen (IRM) simple de cráneo de 3 T se observó en corte axial imagen alargada en brazo anterior de cápsula interna izquierda, hipointensa en T1 y FLAIR e hiperintensa en T2, sin edema ni efecto de masa (fig. 1).

En el electroencefalograma convencional se evidenció actividad de base theta generalizada, sin descargas epileptiformes, sugestiva de una encefalopatía difusa moderada.

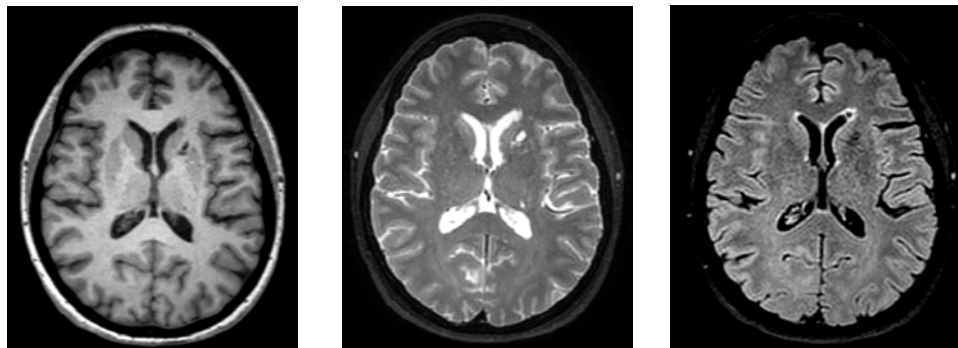


Fig. 1- IRM simple de cráneo de 3T. En corte axial, se observa imagen alargada en brazo anterior de cápsula interna izquierda, hipointensa en T1 y FLAIR e hiperintensa en T2.

De acuerdo al cuadro clínico y hallazgos imagenológicos se realizó el diagnóstico de OMA de probable causa posinfecciosa y se instauró tratamiento con corticoides por vía endovenosa (Metilprednisolona, bulbo de 500 mg) 1000 mg diarios por 5 días. Culminado el mismo se administró medicamento inmunomodulador, Inmunoglobulina intravenosa humana (Intacglobin), a dosis de 400 mg/kg/día por 5 días. Con esta biterapia farmacológica se observó mejoría clínica progresiva de la ataxia, opsoclonus y mioclonias.

Al egreso hospitalario se indicó tratamiento inmunosupresor con Azatioprina (tableta de 50 mg) 50 mg cada 12 horas. En consulta de evaluación a los 3 meses presentó deambulación sin alteraciones, ausencia de alteraciones cerebelosas apendiculares, opsoclonus y mioclonías. Se mantuvo tratamiento por el riesgo de eventos recidivantes hasta completar el año y no se reportaron recidivas en este último período.

En todo momento se mantuvo en el anonimato la documentación de identidad de la paciente y la presentación de su caso se realizó bajo consentimiento informado.

Discusión

La forma de presentación y el curso clínico del OMA son variables, y están constituidos por aspectos semiológicos presentes de forma completa o incompleta y gravedad del curso evolutivo (desde leve desequilibrio hasta encamamiento y alimentación por sonda nasogástrica). En los casos típicos, el conjunto de manifestaciones aparece de forma aguda pero no simultánea. Se completan y agravan de forma aguda o subaguda.^(6,7,8)

Entre los síntomas y signos cardinales podríamos diferenciar aquellos de tipo motor (ataxia, opsoclono, mioclono), que se detectan con mayor precocidad por ser “más objetivos” para el paciente y el examinador, y los de tipo conductual (irritabilidad y trastorno de sueño).⁽¹⁾ En estos últimos resulta compleja su identificación aislada, dada su carencia de especificidad e influencia de otros factores, tales como dolor o malestar secundario a otros síntomas, personalidad premórbida del paciente y manejo de la situación por parte de los familiares; sin embargo, son cruciales cuando se asocian a los elementos semiológicos cardinales.

Al referirse a un trastorno neurológico infrecuente es usual su determinación como diagnóstico diferencial de otras entidades que cursan con ataxias en diferentes estadios evolutivos, cuya progresión desencadena la imposibilidad de la bipedestación y la marcha (cuadro 1).^(3,7,9,10,11,12,13)

El diagnóstico puede ser complejo en determinados pacientes y se debe considerar, aunque no se presente íntegramente el síndrome. El inicio con ataxia aislada (síntoma de debut más frecuente) dificulta y retrasa al plantearse otros diagnósticos infecciosos o inflamatorios. La aparición síntomas conductuales como irritabilidad y/o insomnio llamativo junto a una ataxia persistente debe plantear la posibilidad de un OMA.^(1,11)

Cuadro 1- Causas de Opsoclonus-mioclonus-ataxia

Neoplasias - Neuroblastoma - Ganglioneuroblastoma - Ganglioneuroma - Hepatoblastoma	Paraneoplásicas - Carcinoma de células pequeñas de pulmón - Cáncer de mama - Neoplasias ginecológicas
Farmacológicas - Ketamina - Benzodiazepinas - Fenitoína - Antidepresivos tricíclicos - Litio - Anfetaminas	Infecciosas - Coxsackie, Parotiditis, Rubéola, Enterovirus, Epstein-Barr, Salmonella, Rickettsias, Estreptococo, Sarampión Varicela zóster, VIH, Dengue, Plasmodium, Borrelia
Vasculares - Hemorragia talámica o pontina	Tóxicas - Cocaína, Tolueno, Talio, Organofosforados
Desmielinizantes - Esclerosis Múltiple	Metabólicas - Estado hiperosmolar no cetósico
Traumatismos craneoencefálicos	Granulomatosas - Sarcoidosis

El OMA es un trastorno inmunomediado, ya sea de causa posinfecciosa, paraneoplásica, tóxico-metabólica o idiopática. Entre las causas infecciosas se encuentran: coxsackievirus, sarampión, rubéola, varicela zóster, influenza, enterovirus, rotavirus, virus Epstein Barr, VIH, rickettsias, tuberculosis, citomegalovirus, enfermedad de Lyme, hepatitis A y B, SARS-CoV-2.^(4,6,9) En el presente caso se identificó esta causa, dado el antecedente de arbovirosis, probable dengue y la aparición dos semanas posteriores del cuadro clínico neurológico característico.

La neoplasia más relacionada en pacientes pediátricos es el neuroblastoma^(3,12) y en adultos, el carcinoma de mama con los anticuerpos anti-Ri; sin embargo, pueden aparecer otras localizaciones como pulmón, ovario, estómago o testicular.^(3,7,8)

Por otro lado, son menos frecuentes las causas tóxico-metabólicas, aunque es preciso realizar un pensamiento médico dirigido a las intoxicaciones por antidepresivos, anticonvulsivantes, organofosforados, cocaína, litio, talio y haloperidol, estado hiperosmolar y en la enfermedad cerebral de Whipple, en la que se acompaña de movimientos rítmicos de la mandíbula (miorritmia oculomasticadora).^(1,10)

Una forma infantil benigna que responde a la hormona adrenocorticotrópica (ACTH) puede persistir por años sin explicación, como en los “ojos danzantes” de los niños o idiopático, son de mayor prevalencia aquellos secundarios a un proceso neoplásico, se cree que es de origen autoinmune por la presencia de autoanticuerpos.^(2,4)

La neuroimagen realizada en nuestro paciente no presenta afectación del tronco encefálico o tálamos como comúnmente se observa casos similares; sin embargo, la literatura describe pacientes con lesiones agudas focales que influyen en los aspectos fisiopatológicos de los trastornos autoinmunes que produce el OMA.⁽⁵⁾

Aunque existen casos de menor frecuencia con resolución espontánea, es preciso un tratamiento inmunomodulador. En los últimos años se ha producido un cambio en los regímenes terapéuticos, que abogan por la intensificación precoz de este con la instauración desde el inicio de corticoides e inmunoglobulinas.^(1,5,6) Este principio farmacológico se empleó en el caso en cuestión con excelente respuesta clínica en el período ulterior.

Si no se presenta respuesta satisfactoria, se describe la utilización de un fármaco de segunda línea, representado por un anticuerpo monoclonal: Rituximab, con dosis de 375 mg/m² de superficie corporal semanal durante 4 semanas. El objetivo

de la optimización del tratamiento no es solo la resolución de la clínica neurológica aguda, sino minimizar las repercusiones cognitivas permanentes.^(1,5)

Conclusiones

El síndrome de Kinsbourne requiere una instauración precoz de los tratamientos inmunomodulador e inmunosupresor y la identificación del factor etiológico para definir una evolución satisfactoria, evitar complicaciones y recidivas a largo plazo.

Referencias bibliográficas

1. Zhang X, Yan W, Song Y, Zhu H, Sun Y. Adult-onset idiopathic opsoclonus-myoclonus syndrome. *Arq Bras Oftalmol*. 2023;87(4):e2022-0024. DOI: <https://doi.org/10.5935/0004-2749.2022-0024>
2. Balint B. Autoimmune Movement Disorders. *Continuum (NY)*. 2024;30(4):1088-109. DOI: <https://doi.org/10.1212/CON.0000000000001455>
3. Marsili L, Marcucci S, La Porta J, Chirra M, Espay AJ, Colosimo C. Paraneoplastic Neurological Syndromes of the Central Nervous System: Pathophysiology, Diagnosis, and Treatment. *Biomedicines*. 2023;11(5):1406. DOI: <https://doi.org/10.3390/biomedicines11051406>
4. Pohl KR, Pritchard J, Wilson J. Neurological sequelae of the dancing eye syndrome. *Eur J Pediatr*. 1996;155(3):237-44. DOI: <https://doi.org/10.1007/BF01953945>
5. Almudhry M, Wagner MW, Longoni G, Yea C, Vidarsson L, Ertl-Wagner B, *et al*. Brain Volumes in Opsoclonus-Myoclonus Ataxia Syndrome: A Longitudinal Study. *J Child Neurol*. 2024;39(3-4):129-34. DOI: <https://doi.org/10.1177/08830738241240181>

6. Yıldırım M, Öncel İ, Bektaş Ö, Tanalı G, Şahin S, Kutluk T, *et al.* Clinical features and outcomes of opsoclonus myoclonus ataxia syndrome. *Eur J Paediatr Neurol.* 2022;41:19-26. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2022.09.002>
7. Costa PA, Costa BMLA, Rozenbaum G, Barreto-Coelho P. Anti-Ma paraneoplastic opsoclonus-myoclonus syndrome. *BMJ Case Rep.* 2021;14(5):e243136. DOI: <https://doi.org/10.1136/bcr-2021-243136>
8. Fedoseeva IF, Goncharenko AV, Poponnikova TV, Glebova IV, Pinevich OS, Goncharenko VA. Paraneoplastic opsoclonus-myoclonus syndrome. *Zhurnal Nevrol i psikiatrii Im SS Korsakova.* 2024;124(12):165-70. DOI: <https://doi.org/10.17116/jnevro2024124121165>
9. Finsterer J, Scorza FA. Opsoclonus Myoclonus Ataxia Syndrome Due to SARS-CoV-2. *Neuroophthalmology.* 2023;47(1):1-6. DOI: <https://doi.org/10.1080/01658107.2022.2128378>
10. Haridas A, Ravi P. Opsoclonus-myoclonus syndrome caused by organophosphate poisoning. *Pract Neurol.* 2023;23(3):243-5. DOI: <https://doi.org/10.1136/pn-2022-003612>
11. Alburaikey S, Dale RC, Crow YJ, Jones HF, Wassmer E, Melki I, *et al.* Opsoclonus-myoclonus in Aicardi-Goutières syndrome. *Dev Med Child Neurol.* 2021;63(12):1483-6. DOI: <https://doi.org/10.1111/dmcn.14969>
12. Gupta A, Kundal R, Pandey M. Opsoclonus-myoclonus Syndrome with Neuroblastoma in Children and their Anaesthetic Management. *J Coll Physicians Surg Pak.* 2022;32(8):1086-8. DOI: <https://doi.org/10.29271/jcpsp.2022.08.1086>
13. Zarco L, Gil L, Millán SP, Pretelt F. Síndrome de opsoclonus-mioclonus-ataxia (OMA) parainfeccioso secundario a infección por citomegalovirus. *Acta Neurológica Colomb.* 2011 [acceso 27/02/2025];27(4):237-42. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-87482011000400007&lng=en

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.