

SPECTRUL NEUROLOGIC AL NISTAGMUSULUI ȘI OPSOCLONUSULUI

NEUROLOGICAL SPECTRUM OF NYSTAGMUS AND OPSOCLONUS

Constantin Lupu¹

REZUMAT

Materialul marchează polietologia nistagmusului. Sunt rememorate formele de nistagmus și opsoclonus ocular congenital, sensorial sau neurologic și etiopatogenia acestor mișcări cronice care implică cinci sau șase perechi de nervi cranieni. Cazuistica personală este prezentată pe constatările unei mari familii cu patologie genetică neurooculară din Sudul Banatului. Sunt amintite și posibilități de tratament care pot influența nistagmusul și opsoclonusul.

Cuvinte cheie: forme clinice de nistagmus, diagnosticul și tratamentul nistagmusului și opsoclonusului.

SUMMARY

This paper sets of the polietiology of nystagmus. There are recalled the forms of nystagmus and congenital ocular opsoclonus, from sensitive or neurological point of view and the etiopathogenic of those chronic movements that involve five or six pairs of cranial nerves. Personal case study is presented on findings about a large family with genetic neuroocular pathology from the south of Banat. There are also mentioned treatment possibilities that can influence the nystagmus and opsoclonus.

Key words: nystagmus clinical forms, nystagmus and opsoclonus diagnosis and treatment.

Poziția oculară și statica ochilor se realizează prin echilibrul stimulilor din cele două emisfere, din nucleii trunchiului cerebral, de la cele două labirinte ale urechii interne și de la cele două retine.

Nistagmusul este recunoscut prin imposibilitatea de a menține în fixație globii oculari, prin diferențe între sinergia tonusului agoniștilor cu cea a musculaturii antagoniste. Această dereglare a acțiunii nervilor și mușchilor care stabilesc poziția globilor oculari: nervii optici, nervii oculomotori (perechile III, IV și VI), nervii vestibulari (perechea VIII-a), nervii vagi (perechea X-a) – are mai multe cauze. Patologia nistagmică poate fi rezultatul unor mutații și transmisii genetice, a unor deficite neurologice și/sau unor ambliopii organice.

Nistagmusul ocular este însoțit de nistagmusul capului în cca 10-20% din cazuri. Mișcările capului se produc în sens opus, invers cu cele oculare și nu au rol compensator pentru privire.

Opsoclonusul este o categorie de mișcări involuntare mai rare. Are aspect de mioclonii spontane oculare ce apar în salve cu frecvența de 3 – 13 pe secundă în diferite direcții, în special în privirea verticală, fiind independent sau asociat cu nistagmusul. Ambele pot fi simptome acute în encefalite, politraumatisme sau tumori craniocerebrale, sau pot fi cronice în scleroza multiplă, paraneoplazii etc.

Nistagmusul congenital este mai frecvent la sexul masculin în proporție de 2/1 până la 4/1 față de sexul feminin.

Nistagmusul rotator este mult mai rar, poate fi episodic, de obicei însoțește nistagmusul orizontal.

Strabismul se întâlnește în 50% din cazurile de nistagmus congenital.

¹ Cabinet NPI Hipocrate Timișoara

Adresă corespondență:
Constantin Lupu
Cabinet NPI Hipocrate, Str. Dr. I. Nemoianu nr. 9, c.p. 300100 Timișoara

ETIOPATOGENIE:

***Nistagmusul congenital ereditar (genetic)** a fost clasificat de J. Francois (1958) și Vaardenburg (1963) în patru clase de transmisibilitate:

- dominantă legată de sex;
- recesivă legată de sex;
- autosomal dominantă;
- autosomal recesivă;

Cele mai mari familii de Nistagmus dominant legat de sex sunt descrise de Rucker (1946) cu 9 cazuri de bărbați afectați în 4 generații, mamele fiind purtătoare și de J. Francois (1958) cu 21 cazuri bărbați afectați într-o familie cu 6 generații.

Nistagmusul autosomal dominant este prezentat în 1950 de Cuandet și Della Porta cu 22 cazuri în 4 generații – 10 fete și 12 băieți. Transmișiunile genetice sunt probate și pe gemenii monoziгоți care sunt toți concordanți pentru nistagmus (Silvelli 1931, Semandeni 1949, Rucker 1946, Ploegsma 1948, etc). După Franceschetti, penetranța genei nistagmusului este foarte variabilă: între 5% și 78%, iar alte studii notează penetranța în jur de 50%. Sunt cunoscute pedigreee cu cazuistică de nistagmus pe 4-6 generații. Rucker (1946) comunică transmiterea pe 6 generații cu 231 membrii din care 21 afectați.

Cazuistica noastră este ilustrată de marea familie Orbulescu a cărei membrii i-am examinat începând cu anul 1964 în localitățile Bozovici, Rudăria, Bănia, Orșova și Ieșelnița. În pedigreeul nostru sunt incluse 170 persoane din care 44 bolnavi cu atrofie maculară asociată cu retinită pigmentară.

Studiul nostru stabilește în cele 6 generații urmărite timp de 40 ani, existența nistagmusului la 13 cazuri, care ca și afecțiunile retiniene, le-am notat în condiții de transmisie autosomal dominantă.

Diagnosticile autorilor străini citați aici, nu denumesc boli asociate nistagmusului, ceea ce ne îndreptățește să apreciem că studiile respective se referă la transmisia nistagmusului „pur”. Cazuistica noastră este de asociere cu boli retiniene.

Deoarece funcțiile senzoriale de vedere și cele motorii de motilitate oculară, sunt interdependente în cursul dezvoltării, la maturare orice defect, imaturitate, tulburare nucleară, de sinapse sau de căi neurologice cât și orice defect senzorial ocular se pot asocia rezultând patologia nistagmică.

Iată defecte oculare însoțite de nistagmus:

***Nistagmusul orbilor**

În caz de cecitate, de boli oculare sau de boli sistemice cu afectare oculară, sunt frecvente asocieri cu diverse forme de nistagmus. Nistagmusul orbilor are aspect neregulat, pendular și se cunosc mai multe forme și cauze care-l determină:

- a) *Nistagmusul rătăcitor*: constă în mișcări oculare ample, orientate în toate sensurile, cu opriri și reluări în salve neașteptate, având caracter atetozic. Frecvent ochii sunt în divergență sau sursumvergență. Mișcările nistagmice sunt anarhice atât ca direcție, amplitudine și ritm.
- b) *Nistagmusul cu resort* este orizontal, mai rar vertical sau compus.
- c) *Nistagmusul pendular* este mai frecvent la orbii cu instalarea tardivă a cecității, deci la nevăzătorii care mai au o percepție vagă luminoasă.

Nistagmusul din cataracta congenitală

Este cel mai frecvent. Este prezent la copii în 75% din cataractele bilaterale și la 30% din cele unilaterale. Cele unilaterale se însoțesc de nistagmus cu amplitudine mai slabă.

Nistagmusul din albinism

Este constant în formele de albinism complet „universal” și frecvent în formele de albinism incomplet. Nistagmusul este pendular, regulat, amplu și lent, cu oscilații de 3-4 cicluri/sec.

Nistagmusul orizontal

Se mai întâlnește în *acromatopsii* și *discromatopsii* datorită ambliopiei care le însoțesc. În degenerescența tapetoretiniană (amauroza retiniană Leber), în sindroamele cromozomiale cu surplus sau minus de cromozomi: trisomia 21, sindromul Turner XO, trisomia 18 sunt frecvente defectele oculare însoțite de nistagmus.

Nistagmusul din anomaliiile segmentului anterior ocular

Se însoțește de keratocon, microcornee sau sclerocornee. Rareori găsim nistagmus în glaucomul congenital, colobom, dar frecvent în aniridie.

Prematuritatea, mai ales expunerea la supradoze de oxigen, este urmată de pierderi neuronale și la nivelul sinapselor, fiind urmate de *nistagmus cu frecvență variabilă*, dar mai ales în *retinopatia prematurilor*.

Sechelele de suferință ale SNC în special ale trunchiului cerebral și a sistemului vestibular induc de asemenea patologii nistagmice.

****Nistagmusul neurosenzorial***

Este găsit și în asocierea leziunilor SNC cu afecțiuni oculare. Nistagmusul cu dublă etiologie îl găsim în: embriopatia toxoplasmică, rubeolică, etanolică, cele datorate corioretinitei luetice congenitale, celei din infecții cu CMV; toate aceste embriopatii cât și altele asemănătoare induc nistagmusul anarhic sau de resort, care este sesizat din primele zile după naștere.

Nistagmusul neurologic (oculomotor)

a) *Nistagmusul asociat cu pareze musculare* – aspectul clinic este de nistagmus congenital cu resort și strabism asociat. Faza rapidă este orientată în sensul de acțiune a mușchiului paralizat orizontal, vertical sau oblic (P. Cernea 1990). Amplitudinea secuselor este mai mare la ochiul fără parază, deoarece influxul neurologic spre acest ochi ajunge la un efector sănătos. Gravitatea nistagmusului depinde de intensitatea parezei oculomotorii și de strabismul asociat.

b) *Nistagmusul și paralizia conjugată a privirii* – în strabismul convergent nistagmusul este expresia aceleiași legături cu a nervilor cranieni. Alterarea căii oculomotorii centrifuge dintre centrul cortical și nucleii motorii din trunchiul cerebral declanșează automatismele nistagmice compensatorii. Cele mai frecvente leziuni sunt agenezii sau disgenезii neuronale, pierderi neuronale și/sau întreruperi de sinapse la nivel pontin sau ale bandelei lungi posterioare. Nistagmusul poate fi cu resort orizontal într-un singur sens sau cu resort bilateral simetric.

Nistagmusul neuromotor are etiologie certă când există antecedente patologice pre, intra și postnatale: anoxie acută sau hipoxie prelungită, meningite, encefalite, prematuritate, supradozare de oxigen, traumatisme craniocerebrale, hemoragii cerebrale dar și în cazuri de asociere cu patologii cerebrale precum convulsiile și epilepsia, debilitatea mintală, întârzierea în dezvoltarea psihomotorie, patologia vorbirii etc.

DIAGNOSTIC

Diagnosticul nistagmusului se stabilește prin constatarea mișcărilor involuntare oculare prezente în stare

de veghe și absente în somn. Caracteristicile nistagmusului se investighează de la distanță apoi în vederea de aproape. Se vor cerceta: axa nistagmusului, dacă este orizontal, vertical (opsoclonic) sau rotator, dacă este însoțit de torticolis, și/sau paralizii ale musculaturii oculare – deci de strabism.

Se stabilește tipul nistagmusului: pendular sau cu resort. În cel cu resort, faza rapidă este aceea care stabilește sensul nistagmusului.

Este important să diferențiem nistagmusul cronic și constant de secusele nistagmice care sunt frecvente la sugari și copiii mici. Ele pot apărea și la trezire din somn, sau la trecere de la întuneric la lumină, fiind o componentă a căutării unui reper sau de fixare a privirii asupra unui reper lateral. Aceste secuse sunt mișcări oculare laterale pasagere, compuse din 2-5 lateralizări și de obicei nu au semnificație patologică.

Nistagmograma și retinograma se efectuează curent în serviciile oftalmologice. Se precizează calitatea și amplitudinea mișcărilor nistagmice și eventualele asocieri cu boli maculare sau retiniene. Se pot stabili: direcția mișcărilor oculare repetitive – orizontale, verticale, rotatorii și calitatea mișcărilor: pendulare sau cu resort.

Electronistagmograma precizează forma nistagmusului: regulată, dezordonată, stinsă, fibrilară, dar și amplitudinea și viteza de derulare a mișcărilor.

Examinarea nistagmusului ocular și a patologiei care-l induce se efectuează corect în echipă de specialiști: oftalmolog, neurolog, specialist în explorări de refractometrie și electrodiagnostic.

TRATAMENT

Nistagmusurile se tratează oftalmologic, neurologic, chirurgical și psihic.

Se corectează viciile de refracție, se recomandă ochelari de protecție, se oferă consiliere și prognostic.

Neurologic și chirurgical sunt intervențiile care corectează strabismele și torticolosul. Se încearcă și fixarea privirii prin scăderea tonusului mușchilor din componenta rapidă a tracțiunii nistagmice.

Nu este semnalată modificarea acuității vizuale datorită nistagmusului, ceea ce include consilierea pozitivă psihoterapeutică a pacienților în cauză.

La instalarea nistagmusului și opsoclonusului în formele acute de encefalite, meningoencefalite de trunchi cerebral.

La cazuistica din traumatismele cranio-cerebrale acute, se impune tratamentul anti-inflamator, anti-

infecțios, antiviral, depletiv și neurotrofic care poate rezolva patologia nistagmică. Intervențiile cu tehnica laser sau ultrasunete pot influența nistagmusul.

CONCLUZII:

Dintre mișcările oculare paradoxale nistagmusul și opsoclonusul rămân subiecte de studiu și cunoaștere pentru neuropediatrii. Știind că mișcările oculare orizontale, verticale și oblice sunt sub dependența și inițierea scoarței cerebrale motorii din regiunea frontală (câmpul 8) fiind preluate de fibrele corticooculogire care se distribuie spre centrul de verticalitate din mezencefal, spre centrul de convergență din nucleul Perlia tot din mezencefal și spre centrul de lateralitate din protuberanță, cu precizie spectrul de abordare a tratamentelor în aceste patologii neurooculare.

Acesta ar fi aportul neurologului în relația cu patologia mișcărilor involuntare oculare, în colaborarea cu oftalmologii și neurochirurgii.

BIBLIOGRAFIE:

1. Castanera - Pueyo A. (1983), *Nistagmus ocular*, Ed. Paz, Montalvo, Madrid
2. Cernea P. (1990), *Anomalii oculare congenitale*, vol. 2, Ed. Medicală
3. Fontaine M. și colab. (1969), *Les cecites de l'enfance*, Ed. Masson, Paris
4. Franceschetti A. (1968), *Congenital anomalies of the eye*, Ed. Mosby Saint Louis, USA
5. Poeck K. (1990), *Neurologie*, Ed. Springer, Ed. 7
6. Zolag N., Lupu C., Aconiu M. (1962), *Sindrom François cu polimalformații*, *Rev. Oto-neuro-ophthalm.*, Bruxelles, 34; 136-141