

MOTILIDAD OCULAR - ESTRABISMO

14

**Nistagmus: características clínicas,
clasificación y diagnóstico**

Susana Noval Martín

Jefa de Sección de Oftalmología Infantil, Hospital Universitario La Paz.
Profesora Asociada Universidad Autónoma de Madrid.



SOCIEDAD ESPAÑOLA
DE OFTALMOLOGÍA

Nistagmus es la oscilación involuntaria y rítmica de uno o ambos ojos alrededor de uno o más ejes, que ocurre en 24 por cada 10.000 personas aproximadamente. Estas oscilaciones pueden ser fisiológicas o patológicas, y aparecer en la infancia o de forma adquiridas. El Síndrome de Nistagmus Infantil (SNI) es la forma más frecuente, ya sea idiopático o secundario a patología ocular como el albinismo o las distrofias retinianas (1).

Se distinguen dos formas de nistagmus en función de las dos fases de cada ciclo de movimiento. La forma en resorte consta de una lenta y otra rápida, siendo esta última la que define la dirección del nistagmus. En el nistagmus pendular las dos fases son simétricas. Para describir un nistagmus debemos valorar su *amplitud*, que es el recorrido que hacen los ojos en cada fase, y la frecuencia del movimiento (número de oscilaciones por segundo). El producto de ambas se conoce como intensidad del nistagmus. Estos parámetros tienen una gran influencia en la función visual del niño, pero mucho más importantes son los periodos de fovealización, porque durante ellos la imagen se proyecta dentro de la fovea (2).

Muchos nistagmus presentan una zona neutra o de bloqueo donde la intensidad es mínima o incluso desaparece. Su localización puede ser central, en convergencia, o en miradas excéntricas. Esto puede dar lugar a la búsqueda de esas posiciones mediante la adopción de tortícolis compensadores, que pueden variar con el tiempo.

Los nistagmus se pueden originar por alteración en las estructuras que mantienen la estabilidad de la mirada en posición primaria, por la alteración de las estructuras que permiten a los ojos mantenerse en posiciones excéntricas, por afectación del sistema vestíbulo-ocular o por pérdida visual precoz (2). Estos últimos son los llamados nistagmus sensoriales, en los que se produce una inadecuada formación de la imagen en la fovea, que es el mecanismo que permite la calibración del sistema oculomotor; proceso activo que se inicia en el útero materno y continúa hasta la infancia precoz.

NISTAGMUS FISIOLÓGICO

Nistagmus optocinético

Nistagmus en resorte que se produce al seguir un estímulo repetitivo en movimiento en el campo visual de forma que se realiza un movimiento lento de seguimiento en la dirección del estímulo y un movimiento rápido de corrección para fijar un nuevo objeto que está entrando en el campo visual. Se puede utilizar para valorar la agudeza visual en lactantes, poniendo franjas progresivamente más estrechas hasta que ya no desencadenen el nistagmus, momento en el que se deduce que ya no es capaz de distinguirlos (2). Es su ausencia lo que resulta patológico.

Nistagmus vestibulares inducidos

Se producen al estimular un laberinto ya sea por rotación de la cabeza o mediante la irrigación con agua del conducto auditivo externo. El agua caliente produce estimulación del laberinto (nistagmus en resorte hacia el mismo lado) y el agua fría produce inhibición (hacia el lado opuesto) (2).

Nistagmus de mirada extrema

Aparece en las miradas horizontales muy extremas, es en resorte, de baja amplitud, simétrico y se mantiene poco tiempo. No tiene valor patológico (2).

NISTAGMUS EN LA EDAD PEDIÁTRICA

El Síndrome de Nistagmus Infantil es la forma más frecuente de nistagmus, en el que es fundamental descartar las causas sensoriales; seguido por el Nistagmus por Mal Desarrollo Fusional (FMNS, de *Fusional Maldevelopment Nystagmus Syndrome*). Sin embargo no debemos olvidar que puede aparecer en el contexto de distintos síndromes, trastornos del desarrollo o patología central.

En la valoración de un niño con nistagmus es importante (1,3):

- Observación desde que entra en la consulta:
En búsqueda de signos como fotofobia, si se frota los ojos, tortícolis, cabeceos, tono de la piel y el pelo en relación a su familia...
- Anamnesis de los antecedentes familiares:
Hasta un tercio de los casos tienen antecedentes, ya sea de nistagmus idiopático o asociado a otras patologías: oculares, como distrofias retinianas; o sistémicas, como las ataxias espinocerebelosas. La forma de herencia más habitual en los nistagmus familiares aislados es la ligada al X (1,2,4).
- Exploración ocular del polo anterior y posterior:
Realizar OCT macular si es posible para descartar hipoplasia foveal. La presencia de palidez papilar o la mayoría de malformaciones del nervio óptico, nos obligan a solicitar una Resonancia Magnética (RM) cerebral (5).
- Valoración de la motilidad ocular extrínseca:
Los nistagmus idiopáticos presentan un riesgo bajo de asociar estrabismo; moderado en las distrofias retinianas o el albinismo y alto en malformaciones congénitas como la hipoplasia de nervios ópticos.
- Descripción del nistagmus:
Se debe describir la forma, la dirección y la intensidad en las nueve posiciones de la mirada. En binocular y monocular. Debemos observarlo durante al menos 5 minutos para descartar que se produzcan cambios en la dirección del nistagmus

y estemos ante una forma de Nistagmus Periódico Alternante, que puede ocurrir en el contexto de un SNI o adquirido. Existen métodos para registrar el nistagmus, como la videooculografía.

Síndrome de nistagmus por mal desarrollo fusional

Recibe este nombre por aparecer en niños con fusión reducida o ausente; ya sea asociado a otras formas de nistagmus como el SNI o aislado. Se trata de un trastorno que aparece con cierta frecuencia en niños con pérdida visual unilateral congénita, en niños con leucomalacia periventricular o asociado a endotropía congénita con tortícolis horizontal en el síndrome de Ciancia (2).

Clásicamente se le ha denominado como nistagmus latente (NL) y nistagmus latente-manifiesto (NLM). El nistagmus latente es un nistagmus bilateral conjugado en resorte que aparece cuando uno de los ojos es ocluido, por la interrupción de la visión binocular. El nistagmus manifiesto-latente es aquel que existe con ambos ojos abiertos, pero que aumenta notablemente durante la oclusión de un ojo. El NML podría considerarse un NL al que la ambliopía o el estrabismo lo convierten en manifiesto (6).

Se trata de un nistagmus conjugado, horizontal y en posición primaria de la mirada bate hacia el ojo fijador. Aumenta con la abducción del ojo fijador (cumple la ley de Alexander, pues aumenta su intensidad cuando el ojo se mueve en la dirección de la fase rápida) y disminuye con la aducción.

La proporción de niños en los que el nistagmus es secundario a patologías metabólicas, neurológicas o tumorales es baja, por lo que debemos aprender a seleccionar los casos en los que son imprescindibles las pruebas complementarias, sin someter a todos los niños a pruebas innecesarias (7).

Dentro de este grupo, se encuentran algunas formas de nistagmus muy características:

Spasmus nutans

Entre los seis meses hasta los dos o tres años de vida, el niño debuta con nistagmus, tortícolis y cabeceo. La mayoría son cuadros benignos que tienden a desaparecer espontáneamente en pocos años. Sin embargo, un porcentaje de niños muy variable según las series (0-9%) pueden presentar tumores de la vía visual, especialmente gliomas de la línea media, por lo que está indicada la realización de una RM craneal. Existe también niños con distrofias retinianas, especialmente la Ceguera Nocturna Estacionaria Congénita, que pueden debutar con *spasmus nutans-like disease*, por lo que está indicada la solicitud de un ERG, especialmente si asocian un defecto refractivo miópico (8).

Nistagmus en balancín (*see-saw*)

Se trata de una forma poco frecuente de nistagmus pendular (6) consistente en la elevación e intorsión de un ojo, a la vez que el otro realiza una depresión y extorsión. Se asocia tradicionalmente a tumores con extensión supraselar, siendo los craneofaringiomas y los astrocitomas pilocíticos los más frecuentes en la infancia. Existen formas congénitas asociadas a aquiasmia o al albinismo óculo-cutáneo (2).

Nistagmus hacia abajo (*en downbeat*)

El niño presenta batidas inferiores en posición primaria de la mirada, que pueden incrementar su amplitud en la mirada inferior y lateral. La causa más frecuente son las patologías de la unión cráneo-cervical, como la malformación de Arnold-Chiari (9).

Nistagmus hacia arriba (*en upbeat*)

Nistagmus vertical en resorte con fase rápida hacia arriba, que suele aumentar su frecuencia en la supravversión. En niños se ha descrito como un fenómeno transitorio en neonatos sanos («nistagmus en *upbeat* transitorio benigno» en la infancia) o puede tratarse de la forma de inicio de un nistagmus sensorial, que luego tiende a volverse horizontal hacia los dos años de edad. Sin embargo, en la patogenia de este nistagmus puede estar implicada una lesión de la vía que regula el reflejo vestíbulo-ocular y producirse por lesiones en el tronco del encéfalo o en el cerebelo por patologías como la Esclerosis Múltiple (10).

Tabla 1. Signos de alarma en los nistagmus infantiles (1)

SIGNOS DE ALARMA
Nistagmus de comienzo tardío
Oscilopsias constantes
Nistagmus disconjugado, evocado por la mirada, <i>see-saw</i>
Nistagmus horizontal que se hace vertical con supravversión
Nistagmus vertical o torsional en ausencia de distrofia retiniana
Signos o síntomas neurológicos o sistémicos asociados

SÍNDROME DE NISTAGMUS INFANTIL

El nistagmus infantil debuta en los primeros seis meses de vida, y a pesar de conocerse también como Nistagmus Congénito, no suele estar presente al nacimiento si no que suele aparecer a partir del segundo mes. La presencia o ausencia de un trastorno sensorial de base no modifica el momento en el que aparece, el registro oculográfico o las

características del nistagmus.. Sólo descartando una causa sensorial podremos emplear el término «Nistagmus Infantil Idiopático».

Características

- Oscilaciones horizontales, incluso en la supravversión.
- Puede existir un componente torsional, más evidente al observar los vasos de la conjuntiva en la lámpara de hendidura o en los registros de los movimientos oculares.
- Típicamente en resorte. Sin embargo, suele comenzar de forma pendular y evoluciona con el desarrollo sensorial del recién nacido a la forma en resorte en los primeros meses de vida.
- Bate a la derecha en dextroversión, y a la izquierda en levoversión.
- Típicamente el nistagmus empeora con el cansancio, el estrés, pero también con los intentos de fijación. Esto puede tener efectos negativos al valorar la visión en consulta si el niño no se siente en un entorno de confianza.
- No cumple con la ley de Alexander, que determina que los nistagmus en resorte incrementan su intensidad cuando la mirada se dirige en el sentido del componente rápido.
- Velocidad exponencial creciente en el registro oculográfico
- Puede disminuir o incluso desaparecer con la convergencia. Esto es importante porque la agudeza visual de cerca suele ser mejor que de lejos, lo cual tiene un impacto muy positivo en su capacidad de aprendizaje.
- Es frecuente que presenten astigmatismo a favor de la regla.
- Algunos niños presentan cabeceo durante los periodos de fijación intensa y es excepcional que manifiesten oscilopsia.

La prevalencia en las series es muy variable, pero un signo muy habitual en los niños con nistagmus es la presencia de tortícolis compensador, en busca de la posición donde alcanzan mejor agudeza visual. En la mayoría de los casos, la posición de la cabeza obedece a la búsqueda de la posición de la mirada donde la intensidad del nistagmus sea menor y permita el aumento del tiempo de fovealización, es decir, se busca activamente la zona neutra o la posición de bloqueo. Otras veces los niños utilizan giros extremos de la cabeza para buscar una mirada excéntrica donde se bloquee activamente el nistagmus, pero al ser incómodo suele observarse de forma intermitente. El tortícolis es el motivo más habitual de cirugía sobre la musculatura extraocular, por lo que debemos describirlo con detalle, en varias visitas y con la ayuda de fotografías que aporte la familia (3).

La caracterización del tortícolis debe realizarse meticulosamente, pues de ello va a depender nuestra actitud quirúrgica. Debemos describir.

- La posición de la cabeza: La mayoría de tortícolis son horizontales, pero pueden ser de otros tipos aunque la batida del nistagmus sea horizontal.

- T. horizontal: cara a la derecha o a la izquierda.
- T. vertical: mentón arriba o abajo.
- T. torsional: cabeza-hombro derecho o izquierdo.
- T. mixto: combinaciones de los anteriores.
- El cambio del tortícolis con la fijación, concordante cuando no varía y discordante, cuando sí lo hace.

En ocasiones, el tortícolis es la única pista que nos hace sospechar un nistagmus que, por ser de intensidad muy reducida, pasa desapercibido a no ser que lo exploremos cuidadosamente en la lámpara de hendidura.

Cuando exploramos a un niño con nistagmus debemos tener en cuenta varias premisas:

- La medida de la agudeza visual debe realizarse en mono y binocular, en visión cercana y lejana, en posición primaria y en posición de tortícolis si lo hubiera.
- Si existe un componente latente, el nistagmus empeora con la oclusión. Por lo que al medir la agudeza visual monocular en mejor utilizar una lente positiva de 5 o más dioptrías sobre su graduación, mejor que un elemento opaco para evitar infraestimarla.
- La refracción debe ser cuidadosa pues hasta el 100% de los casos en algunas series presentan ametropía, especialmente astigmatismos (2).

Pero sin duda, lo más importante en la primera exploración será descartar causas sensoriales como las cataratas congénitas o las vitreoretinopatías familiares que requieren un tratamiento precoz (11). Por ello debe realizarse un examen completo del segmento anterior y posterior.

En patologías como el albinismo-oculocutáneo o la aniridia, los signos suelen ser muy evidentes. Sin embargo, existen formas sutiles en las que debemos buscar los defectos de transiluminación o la hipoplasia foveal para sospechar mutaciones en PAX6 o formas de albinismo con función enzimática parcial; por ejemplo.

Las distrofias retinianas son una causa importante de nistagmus infantil y en los primeros años no suelen presentar signos en el fondo de ojo o éstos pasan con facilidad desapercibidos, como anomalías en la pigmentación retiniana o estenosis arteriolar.

Por ello es necesario estar alerta a los siguientes signos clínicos de sospecha (6):

- Fotofobia severa: Es altamente sugestiva de distrofia retiniana congénita. Más severa en albinos, acromatópsicos y los monocrómatas de conos azules.
- Miopía alta (típica en la acromatopsia, monocromatismo conos azules o la ceguera nocturna estacionaria congénita) o hipermetropía bilateral elevada (más habitual en la amaurosis congénita de Leber).
- Respuesta pupilar paradójica: La pupila presenta una constricción inicial en la oscuridad, en vez de una dilatación.
- La maniobra oculodigital, o frotamiento repetitivo de los ojos con los puños, que puede dar lugar a enoftalmos por atrofia de la grasa orbitaria. Orienta a la presencia de una amaurosis congénita de Leber.

Si existen antecedentes familiares o sospecha de distrofia retiniana debemos solicitar caracterización genética. Las mutaciones en el gen FRMD7 son la causa más frecuente de nistagmus ligado al X. Estos pacientes suelen presentar una buena agudeza visual, con estereopsis y menos tortícolis que otros casos. Hasta un 25% de los casos de manifiestan como Nistagmus Periódico Alternante (4).

NISTAGMUS ADQUIRIDO

Nistagmus evocado por la mirada

Se trata de la forma más frecuente de nistagmus adquirido, habitualmente secundario a lesiones cerebelosas o toxicidad por fármacos como los antiepilépticos. Está ausente en posición primaria y aparece con la mirada lateral, batiendo en la dirección de la mirada pero no aumenta con la oclusión. Suele ir asociado a un seguimiento lento de la mirada de tipo sacádico (1).

Nistagmus en resorte del adulto

Los adultos sanos de edad avanzada pueden presentar nistagmus horizontal en resorte de pequeña amplitud, entre 0,5 y 5 grados, (*Square-wave jerks*), con una frecuencia inferior a 20 ciclos por minuto. Sin embargo, puede ocurrir de forma continua en pacientes con ataxia de Friedreich, atrofia multisistémica, parálisis supranuclear progresiva o incluso en la Enfermedad de Parkinson. El nistagmus en resorte de gran amplitud (*Macro-square-wave jerk*), más de 5 grados, es siempre patológico y habitualmente por afectación del cerebelo en enfermedades como la Esclerosis Múltiple. Es muy poco probable que alteren la función visual o que generen oscilopsias, por lo que no suelen requerir tratamiento.(12)

Nistagmus pendular adquirido

Puede ocurrir en el contexto de una enfermedad desmielinizante, habitualmente acompañado de neuropatía óptica; por lo que puede ser desconjugado o monocular según se vea afectada la visión de cada ojo. Sin embargo, hay quien considera que estas oscilaciones tienen origen en una disfunción a nivel del tronco del encéfalo o cerebelo.

El nistagmus pendular, típicamente vertical y/o torsional, también puede aparecer semanas o meses después de un infarto troncoencefálico, acompañado de contracciones sincrónicas del paladar blando (mioclonus oculopalatal). Formas de nistagmus pendular aun más raras en el adultos son las que acompañan a la hemianopsia bitemporal en las lesiones quiasmáticas (*see-saw*) y asociado a contracciones de la musculatura

masticatoria en la enfermedad de Whipple (miorritmia oculo-masticatoria). Este nistagmus pendular sí resulta muy discapacitante y resistente al tratamiento, especialmente en el mioclonus oculopalatal.

Nistagmus de origen vestibular

El nistagmus también puede aparecer como consecuencia de una disfunción de la vía vestibular central o periférica; típicamente en resorte con una fase lenta de velocidad lineal y que sigue la ley de Alexander (aumenta la intensidad en la dirección de la fase rápida). Los nistagmus vestibulares periféricos se pueden producir por inflamación o compresión del nervio vestibular, son nistagmus en resorte horizontales o horizonto-rotatorios que batan en dirección contraria al lado afecto. Típicamente puede desaparecer con la fijación de la mirada. En estos casos suele ser peor la sensación de vértigo que de oscilopsia (12).

Nistagmus hacia arriba (*up-beat nystagmus*)

Nistagmus en resorte, con la fase rápida hacia arriba que aumenta con la supraversion (sigue la ley de Alexander). Puede ocurrir en lesiones troncoencefálicas o en menor medida de la línea media; pero es típico de la Encefalopatía de Wernicke por déficit de tiamina, acompañado de paresia de la mirada horizontal y nistagmus evocado por la mirada (12).

Nistagmus hacia abajo (*downbeat nystagmus*)

Se trata de una de las formas más frecuentes de nistagmus; que puede seguir o no la ley de Alexander, pero que típicamente siempre aumenta de intensidad en la mirada hacia abajo y lateral, por lo que debemos explorarlo en esa posición. Habitualmente aparece en enfermedades cerebelosas o en anomalías cráneo-faciales como el Chiari tipo 1 (12).

BIBLIOGRAFÍA

1. Self JE, Dunn MJ, Erichsen JT, Gottlob I, Griffiths HJ, Harris C, et al. Management of nystagmus in children: a review of the literature and current practice in UK specialist services. *Eye*. 2020; 34(9): 1515-34.
2. González Manrique M, Noval S. Actualización en nistagmus pediátrico. *Acta Estrabológica*. 2013; 1: 1-33.
3. Noval S, González Manrique M, Rodríguez del Valle J, Rodríguez Sánchez J. Abnormal head position in infantile nystagmus syndrome. *ISRN Ophthalmol*. 2011; Article ID.

4. Papageorgiou E, McLean RJ, Gottlob I. Nystagmus in childhood. *Pediatr Neonatol* [Internet]. 2014; 55(5): 341-51. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.pedneo.2014.02.007>.
5. Martín-Begué N, Saint-Gerons M. Anomalías congénitas y del desarrollo del nervio óptico. *Arch Soc Esp Oftalmol* [Internet]. 2016; 91(12): 577-88. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ofal.2016.05.010>.
6. Brodsky MC. *Pediatric Neuro-ophthalmology*. Second. Springer, editor. 2010.
7. Nash DL, Diehl NN, Mohny BG, Clinic M, Foundation M. HHS Public Access. 2018; 31-4.
8. Smith DE, Fitzgerald K, Stass-Isern M, Cibis GW. Electroretinography is necessary for spasmus nutans diagnosis. *Pediatr Neurol* [Internet]. 2000 Jul [cited 2020 Dec 20]; 23(1): 33-6. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10963967/>.
9. Sharma S, Gupta A, Deshmukh A, Singh S, Puri V. Downbeat nystagmus [Internet]. Vol. 93, *Postgraduate Medical Journal*. BMJ Publishing Group; 2017 [cited 2020 Dec 20]. p. 437. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27965419/>.
10. Celdrán-Vivancos D, Noval-Martín S, González-Manrique M, Negoita A, Porto-Castro S. Oscilaciones oculares con implicaciones neurológicas en la edad infantil. *Arch Soc Esp Oftalmol* [Internet]. 2020 Dec 17 [cited 2020 Dec 20]; Available from: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0365669120304160>.
11. Irigoyen C, Vallespín E, Quiroga J, Sanabria MR, Coco RM, Galdós M, et al. Distrofias hereditarias de Retina: un nuevo paradigma. 2020.
12. Rucker JC. Nystagmus and Saccadic Intrusions [Internet]. Vol. 25, *CONTINUUM Lifelong Learning in Neurology*. Lippincott Williams and Wilkins; 2019 [cited 2020 Dec 20]. p. 1376-400. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31584542/>.

PREGUNTA TIPO TEST

(pulse en la flecha para comprobar las respuestas)

1. **¿Cuál es la forma más rara de nistagmus que se puede presentar en la infancia?**
 - a) Nistagmus Infantil Idiopático.
 - b) Nistagmus pendular con contracciones sincrónicas del paladar blando.
 - c) Nistagmus Infantil ligado al X.
 - d) Nistagmus Infantil asociado a albinismo.
 - e) Nistagmus hacia arriba (*en upbeat*).

2. **Las oscilopsias (o falsa percepción de que el entorno se encuentra en movimiento) son habituales y discapacitantes en:**
 - a) Spasmus nutans.
 - b) Nistagmus Infantil Idiopático.
 - c) Nistagmus en resorte del adulto.
 - d) Mioclonus oculopalatal.
 - e) Nistagmus por Mal Desarrollo Fusional.

3. **¿Qué signo nos debe hacer sospecha que no estamos ante un Síndrome de Nistagmus Infantil idiopático?**
 - a) Alta miopía.
 - b) Tortícolis torsional.
 - c) Peor agudeza visual de lejos que de cerca.
 - d) Astigmatismo.
 - e) Bloqueo del nistagmus en convergencia.