

SÍNDROME DE GOLDENHAR: A PROPÓSITO DE UN CASO

GOLDENHAR SYNDROME: A CASE

Eduardo Ojeda Lewis<sup>1</sup>, Ricardo Alvites Manrique<sup>2</sup>

RESUMEN

El Síndrome de Goldenhar es una anomalía congénita que se presenta con regular frecuencia, que incluye anomalías craneo faciales y de otros órganos y sistemas. Presentamos el caso de un recién nacido afectado por esta enfermedad diagnosticado en el Hospital Regional de Tacna en el año 2012.

**Palabras claves:** Síndrome Goldenhar, Microsomía hemifacial o Displasia oculo auriculo vertebral

ABSTRACT

Goldenhar Syndrome is a congenital abnormality that occurs with regular frequency, including facial and skull abnormalities of other organ systems. We report the case of a newborn affected by this disease diagnosed in Tacna Regional Hospital in 2012.

INTRODUCCION

El síndrome de Goldenhar es una anomalía congénita caracterizada por malformaciones craneo faciales y de otros órganos y sistemas (principalmente óseos, cardíacos y renales) que se presenta con cierta regularidad en la población pediátrica neonatal. Las características fenotípicas pueden ser tan específicas que basta la evaluación clínica para sospechar y luego confirmar el diagnóstico. Se debe, en su gran mayoría de casos a anomalías en el desarrollo de los arcos branquiales, que son las causas de sus manifestaciones clínicas. Realizar un diagnóstico preciso y oportuno permitirá implementar acciones terapéuticas correctivas que asegurarán un adecuado desarrollo del individuo afectado, evitando las implicancias somáticas e inclusive psicológicas de los niños afectados y de sus familias.

Presentamos el caso de un recién nacido afectado por este síndrome, identificado y diagnosticado en el Servicio de neonatología del Hospital Regional de Tacna en el año 2012.

CASO CLÍNICO

Se trata de un recién nacido de sexo masculino de parto eutócico de 37 semanas, sin ningún antecedente materno de importancia, ni durante la concepción ni durante el embarazo; la madre negó el consumo de medicación alguna y la exposición a sustancias tóxicas. El producto nace bañado en líquido amniótico claro con buena adaptación cardiopulmonar, no requiriendo más maniobras que las del protocolo de atención inmediata. El score de Apgar alcanzado por el neonato al minuto y a los cinco minutos fue de 8 y 9 puntos respectivamente. Producto de la exploración se calculó un peso adecuado para la edad gestacional del recién nacido que fue de 37 semanas por examen de Capurro. Se describe asimetría facial, pabellones auriculares de implantación baja, pabellón auricular izquierdo con conducto auditivo externo estenosado, por lo que no se visualiza tímpano al momento de realizar la otoscopia; se evidencian apéndices periauriculares, uno de ellos de 2 x 1.5cm por delante de lóbulo de la oreja, el otro de 0.2 x 0.1cm situado por delante de hélix. El trago no se une con el lóbulo. El pabellón

auricular derecho no presenta al examen alteración alguna. Se hace evidente la presencia de macrostomia, la comisura labial izquierda es prolongada. Se observa fisura labial del labio superior completa (planos mucosos y musculares) y fisura palatina completa que comunica con la cavidad nasal. Las manifestaciones faciales se completan con la presencia de hipoplasia de la mandíbula. (Figuras 1,2 y 3)



Figura 1. Macrostomia, labio fisurado



Figura 2. Anomalías de pabellon auricular

<sup>1</sup> Médico Pediatra. Servicio de Neonatología del Hospital Hipolito Unanue de Tacna

<sup>2</sup> Interno de Medicina, Universidad Privada de Tacna



**Figura 3.** Fisura palatina, hipoplasia mandibular



**Figura 3.** hemivertebra, hipoplasia vertebral

Afebril, piel tibia al tacto sin otras alteraciones evidentes, llenado capilar menor de 3 segundos, conjuntivas palpebrales rosadas no se evidencian hemorragias subconjuntivales, ni presencia de quistes dermoides epibulbares, mucosas orales semihúmedas, el tórax es simétrico y expande adecuadamente con la respiración, en pulmones no se auscultan estertores ni sibilancias. En el examen del sistema cardiovascular no se evidencia presencia de soplos, los ruidos cardiacos son rítmicos normofonéticos con una frecuencia cardiaca de 120 por minuto. Abdomen: blando, depresible hígado a 1 cm por debajo de borde costal, el bazo no es palpable, los ruidos están hidroaereos presentes con buena intensidad y frecuencia. Región anal permeable, sin alteraciones. Genitales masculinos se palpan testículos en bolsas escrotales, pene sin anomalías. Neurológico: Activo, Fontanela anterior normotensa, reflejo de búsqueda, prehensión palmoplantar y Moro presente y simétrico.

Durante su estadía en la sala de cuidados intermedios del servicio de neonatología del Hospital Regional de Tacna se realizaron pesquizas especializadas para descartar anomalías cardiacas y renales las cuales fueron negativas. Se realizaron series radiográficas de columna vertebral total en búsqueda de alteraciones vertebrales encontrándose

lesiones vertebrales del tipo hemivertebra en la décima vértebra torácica, así mismo las vértebras impresionan hipoplásicas principalmente las cervicales. Las costillas no parecen estar afectadas. (Fig 4)

El neonato no presentó ninguna intercurencia además de las descritas como anomalías, fue dado de alta a los 4 días de vida en compañía de la madre para completar los estudios de potenciales evocados auditivos y visuales. Además se indicó seguimiento cercano y precoz en consultorio de pediatría para vigilar la ganancia de peso y la posibilidad de aparición de otros signos sugerentes de anomalías en otros órganos y sistemas.

## DISCUSIÓN

El síndrome de Goldenhar es una de las anomalías craneofaciales más frecuentes, los reportes de diferentes autores concluyen en una frecuencia de 1:2000 - 3500,. Se trata de una alteración en el desarrollo de los arcos branquiales, principalmente del primero y segundo arco faríngeo, lo cual desencadena una serie de malformaciones craneo faciales usualmente unilaterales. Dadas las características fenotípicas de este síndrome y de su causa es que también se lo conoce en la literatura como Microsomía hemifacial o Displasia oculo auriculo vertebral.

Este síndrome fue descrito inicialmente por Von Arlt, sin embargo sin mayor trascendencia científica hasta 1952, cuando Goldenhar reportó tres nuevos casos de este complejo que posteriormente recibiera su nombre como manifestación sindrómica. En 1990, Gorlin et al; extendieron las especificaciones a un complejo de hechos que incluía un síndrome facioauriculoventricular, microtia hemifacial, disostosis otomandibular.

Se describe una ligera predominancia por el sexo masculino en una relación hombre:mujer de 3:2. Es interesante mencionar que la mayoría de casos reportan un predominio de las lesiones hemifaciales en el lado derecho. La mayoría de los casos son de características esporádicas, es decir no se presentan casos familiares, sin embargo se han reportado casos asociados a anomalías genéticas, principalmente por la alteración del gen TCOF1.

### **Desarrollo Embriológico del Primer y Segundo Arco Branquial:**

Los arcos branquiales hacen su aparición entre la cuarta y quinta semana de vida y contribuyen en al aspecto externo del embrión. Cada arco branquial está compuesto por un núcleo mesenquimatoso, y cubierto por tejido ectodérmico y endodérmico.

*El primer Arco Branquial:* Compuesto por el proceso maxilar y el proceso mandibular, este último contiene al cartílago de Meckel que desaparece formando el yunque y el martillo y el tejido mesenquimatoso que rodea a dicho cartílago forma la mandíbula. El mesénquima del proceso maxilar formará al premaxilar, maxilar y cigomático junto con parte del hueso temporal, además de la formación de la musculatura de la masticación: temporal, masetero y pterigoideos; además del vientre anterior digástrico, el milohioideo, músculo del martillo y periestafilino externo. La inervación del primer arco branquial está dada por el nervio trigémino.

*El segundo Arco Branquial:* da origen al estribo, apófisis

estiloideas del hueso temporal y parte del hueso hioides. Así mismo es responsable de la formación del músculo del estribo, estilohioideo y vientre posterior del digástrico; el auricular y músculos de expresión facial. Este arco branquial es innervado por el nervio facial.

**Cuadro Clínico del Síndrome de Goldenhar**

En la tabla 1 se mencionan las características clínicas más frecuentes del síndrome de Goldenhar.

Tabla 1. Manifestaciones clínicas más frecuentes	
1. Manifestaciones Oculares	a. Dermoides o Lipodermoides Epibulbares b. Microftalmia unilateral c. Coloboma de párpado superior d. Estrabismo e. La disminución de agudeza visual f. Disco óptico inclinado g. Hipoplasia del nervio óptico h. Tortuosidad de vasos retinianos i. Hipoplasia macular y heterotropía j. Microftalmia k. Anoftalmia
2. Anomalías del Oído	a. Microtia b. Apéndices Preauriculares c. Anomalía del oído medio d. Defectos del oído interno e. Sordera
3. Defectos Vertebrales	a. Hemivértebra b. Hipoplasia de las vértebras principalmente cervicales c. Anormalidades Costales
4. Microsomía Hemifacial	a. Microtia Unilateral b. Hipoplasia ipsilateral de malar, maxilar y región mandibular, especialmente temporomandibular. c. Macrostomia ipsilateral d. Hipoplasia ipsilateral de la musculatura facial

Además de las manifestaciones descritas en la tabla de arriba se describen en la literatura otros signos clínicos que suelen asociarse con este síndrome:

1. Características craneofaciales
  - a. Parálisis del nervio craneal
  - b. El labio leporino / paladar hendido
  - c. Disfunción del paladar blando
  - d. Disminución de la secreción parotídea
  - e. Anomalías en la función o estructura de la lengua
  - f. Línea de Cabello Baja
  - g. Remanentes de la hendidura braquial en antero-lateral del cuello
2. Anomalías sistema nervioso central
  - a. Hidrocefalia
  - b. Microcefalia
  - c. Plagiocefalia
  - d. Encefalocele occipital; Cráneo Bífido
  - e. Lipoma
  - f. Quiste dermoide
  - g. Malformación de Arnold-Chiari
  - h. Lisencefalia
  - i. Holoprosencefalia
  - j. Quiste aracnoideo
3. Malformaciones Cardiacas (se presentan asociadas entre 5 58% de los casos)
  - a. La tetralogía de Fallot
  - b. Defecto del septum ventricular
  - c. Estenosis pulmonar
  - d. Persistencia de ductus arterioso
  - e. Coartación de aorta

- f. Canal atrioventricular Total
- g. Defecto Septal auricular
- h. Transposición de los grandes vasos
- i. Síndrome de Wolf-Parkinson-White
4. Anomalías del tracto respiratorio
  - a. Anomalía de laringe
  - b. Lobulación pulmonar incompleta
  - c. Hipoplasia pulmonar y/o aplasia
  - d. Secuestro
  - e. Apnea obstructiva del sueño
5. Anomalías gastrointestinales
  - a. Atresia esofágica
  - b. Fístula traqueo-esofágica
  - c. Hernia diafragmática
  - d. Ano imperforado
6. Anomalías renales
  - a. Agenesia renal
  - b. Hidronefrosis
  - c. Riñón ectópico
  - d. Doble uréter
  - e. Hidroureter
7. Deficiencia en el crecimiento prenatal
8. Inteligencia normal en la mayoría de los casos

El diagnóstico del síndrome requiere el apoyo diagnóstico de los exámenes auxiliares, donde la radiología tiene un lugar preponderante; de las manifestaciones radiológicas más frecuentes podemos listar las siguientes:

1. Platibasia y/o occipitalization de atlas
2. Hipoplasia de los huesos maxilares-mandibular
3. Vértebras fusionadas, especialmente cervical
4. Segmentación anómala de la vértebra
5. Hemivértebra
6. Síndrome de Klippel-Feil
7. Anomalías costales
8. Aplasia de radio
9. Espina bífida

**REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS**

1. Klein de Zigelboin E, Gallardo Jugo B et al. Atlas de Dismorfología pediátrica. Fondo editorial del Instituto Nacional de Salud del Niño. Lima, 2012
2. Kershenovich Sefchovich R, Garrido García M et al. Síndrome de Goldenhar: Reporte de un caso. Acta médica Grupo Angeles. Vol 5 N° 4, octubre diciembre 2007
3. Rollnick BR et al. Oculoauriculovertebral dysplasia and variants: Phenotypic characteristics of 294 patients. Am J Med Genet 1987; 26: 361-375
4. Stromland K, Miller M et al. Oculo auriculo vertebral spectrum. Associated anomalies, functional deficits and possible developmental risk factors. Am J Med Genet 2007; 143A:1317 - 1325
5. Klein de Zigelboin E, Gallardo Jugo B et al. Atlas de Dismorfología pediátrica. Fondo editorial del Instituto Nacional de Salud del Niño. Lima, 2012
6. Pinheiro AL, Araujo L et al. Goldenhar's Syndrome Case Report. Braz Dent J (2003) 14(1): 67-70

**CORRESPONDENCIA:**  
**Eduardo Ojeda Lewis**  
 eojedalewis@gmail.com

Recibido: 12/09/2012

Aceptado: 24/11/2012