

Caso clínico



Síndrome de Golden Har. Reporte de un caso

Golden Har Syndrome. A case report

Freddy E. Agredo, MD*, Gustavo Cuello, MD**, Pedro Blanco, MD***

RESUMEN

El síndrome de Goldenhar, es un síndrome muy raro polimalformativo congénito, que se evidencia en el nacimiento. La enfermedad se caracteriza por una amplia gama de malformaciones que suelen afectar la cara, con hemimicrosomia facial, la boca, oídos, ojos, pudiendo también localizarse en las vértebras, que pueden variar mucho de un individuo a otro en función de la severidad del caso. En la mayoría de las ocasiones, la afectación es unilateral y asimétrica, de un lado más que del otro y suele afectar más al lado derecho aunque entre un 10% y un 33% de los afectados presentan alteraciones bilaterales. Este reporte de caso se presentó en el XXXII Congreso Nacional de Otorrinolaringología celebrado en la ciudad de Cartagena de indias Colombia en mayo del 2004.

Palabras clave: *Síndrome de Goldenhar, gorlin, displasia oculo aurículo vertebral síndrome del primer y segundo arco branquial, espectro facio aurículo vertebral.*

* Médico otorrinolaringólogo. Profesor Ad Honores, Departamento de Otorrinolaringología. Universidad del Valle. Hospital Universitario del Valle Evaristo García. Cali, Colombia.

** Médico otorrinolaringólogo. Profesor Ad Honores, Departamento de otorrinolaringología. Universidad del Valle. Hospital Universitario del Valle Evaristo García. Cali, Colombia.

*** Médico otorrinolaringólogo. Jefe Departamento de Otorrinolaringología. Universidad del Valle. Hospital Universitario del Valle Evaristo García. Cali, Colombia.

Correspondencia:

Freddy E. Agredo
E-mail: feal180965@yahoo.com

Recibido: 20/II/2009

Aprobado: 26/VI/2009

ABSTRACT

The Golden Har Syndrome is a very rare syndrome. It exhibits congenital poly malformation features evidenced at birth. The illness is characterized by a wide range of malformations that usually affect the face with facial hemi microsomia, it also affects the mouth, the ears, the eyes, and it can also be located in the vertebrae which may vary a great deal from an individual to another depending on the severity of the case. In most of the cases the damage is unilateral and asymmetric. Affecting one side more than the other and it usually affects more the right side although between 10% and 33% of those affected present bilateral alterations. This case report was presented at the National Otolaryngology Congress held in Cartagena de Indias, Colombia, in May, 2004.

Key words: Golden Har Syndrome, Gorlin, Vertebral Ocular- Ventricular Dysplasia, First and Second Brachial Arch Syndrome, Vertebral- Facial- Auricular Spectrum

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Golden Har fue descrito por primera vez, en 1845, por Von Arlt, es clasificado como una entidad independiente en 1952 por Goldenhar, y fue Gorlin en 1963, quien lo identificó como una displasia óculo - aurículo - vertebral.

Se trata de una enfermedad muy rara, cuya incidencia se estima en 1 de cada 25.000 nacidos vivos. Sin embargo, el trastorno genético que existe en los casos que aparecen de forma esporádica se presenta en 1 de cada 3.500 ó 5.000 recién nacidos vivos. En pocos casos se asocia a un defecto genético.

Se desconoce la causa exacta de esta enfermedad que afecta al desarrollo del 1º y 2º arco branquial, pero se postula la existencia de un posible defecto, trauma o exposición intraútero a determinados factores ambientales. Apoyando esta teoría está el hecho de que este síndrome ocurra al parecer con mayor frecuencia en los hijos de veteranos de la Guerra del Golfo.

Se discute la herencia en los casos de aparición familiar, aceptándose una heterogeneidad genética con patrones de herencia múltiple, autosómica dominante, recesiva o multifactorial, siendo el más frecuente el autosómico dominante.

Afecta preferentemente a los varones con una relación V/M 3:2.

Se caracteriza por afectación facial con: hipoplasia de las regiones malar, maxilar, y/o mandibular del lado afectado, también puede haber debilidad e hipoplasia de la musculatura facial en el mismo lado.

Puede asociarse con agenesia unilateral de la parótida, y la consiguiente disminución de la secreción de esta glándula.

Se acompaña de micrognatia, hipoplasia unilateral del paladar y/o músculos de la lengua, labio leporino y/o paladar hendido presentes en el 7-15% de los pacientes, disfgia y apnea del sueño. Las anomalías auriculares son: microtia o anotia, presencia de esbozos preauriculares fundamentalmente a nivel del trago, atresia del canal auditivo y sordera; son bilaterales en alrededor de un tercio de los casos.

Manifestaciones oculares: tumores epibulbares, dermoides o lipodermoides, en el 35% de los pacientes, que son masas sólidas ovaladas, de color amarillento - rosáceo, mayores de 10 mm de diámetro, uni o bilaterales, que pueden dificultar la visión. Otras anomalías oculares acompañantes son: estrabismo, microftalmía o anoftalmía, blefarofimosis en el 10% de los casos, estrechamiento de la fisura palpebral, anomalías de la retina, colobomas.

Otras anomalías viscerales acompañantes son:

- A. Neurológicas: microcefalia o hidrocefalia, encefalocele occipital, malformación de Arnold Chiari, espina bífida, y retraso mental en el 5-15% de los pacientes.
- B. Enfermedades cardíacas congénitas (presentes en el 5-58% de los casos): defectos del septo ventricular, ductus arterioso persistente, tetralogía de Fallot, coartación aórtica y transposición de los grandes vasos.
- C. Renales: ectopia y/o fusión renal, agenesia renal, riñones displásicos multiquisticos, hidronefrosis, duplicación ureteral, reflujo vesico-ureteral, infecciones recurrentes del tracto urinario.
- D. Musculoesqueléticas:
 - 1. Cabeza: hipoplasia de los huesos maxilar, temporal y malar, hipoplasia o ausencia de las ramas y

cóndilos mandibulares, neumatización reducida de la región mastoidea.

2. Vertebrales: escoliosis, fusión de las vértebras cervicales en el 20-25% de los casos, platibasia y occipitalización del atlas en el 30% de los casos, anomalía de Klippel Feil, hipoplasia vertebral.
3. Otras anomalías esqueléticas: pie zambo, aplasia radial, anomalías del pulgar y anomalías costales.

El diagnóstico puede hacerse durante el embarazo mediante ecografía fetal, y estudios genéticos. Posteriormente la ecografía del recién nacido así como los estudios radiológicos incluyendo escáner y la Resonancia Magnética Nuclear permitirán concretar las malformaciones existentes, siendo las más frecuentes: agenesia y lipomas del cuerpo calloso, calcificación de la hoz del cerebro, hipoplasia del septum pellucidum y quistes dermoides intracraneales.

El diagnóstico diferencial debe hacerse con la microsomía hemifacial, enfermedad en la cual también existe una asimetría, pero limitada a la región cráneo facial.

Puede presentarse asociado a otros síndromes malformativos como el síndrome de CHARGE y el síndrome de Townes Brocks.

En cuanto al pronóstico, por lo general y dejando aparte los problemas derivados de las malformaciones, no suele acortar la vida ni la inteligencia, salvo que existan complicaciones.

Son imprescindibles los controles audiométricos.

El tratamiento suele ser de soporte y requiere una participación de un equipo multidisciplinario con pediatras, cirujanos plásticos y ortopedas, oftalmólogos, logopedas y demás especialistas implicados.

La corrección quirúrgica de las anomalías, debe indicarse precozmente, posponiendo la corrección de los defectos de la osteogénesis hasta alcanzar los dos años de edad. Las correcciones más frecuentes son canalizaciones para permitir la alimentación a través de la boca, reconstrucción del paladar o del labio, resección de los esbozos preauriculares, acortamiento o alargamiento de los huesos de la mandíbula, reconstrucciones malares, etc. La reconstrucción del oído externo puede requerir incluso tres o cuatro intervenciones.

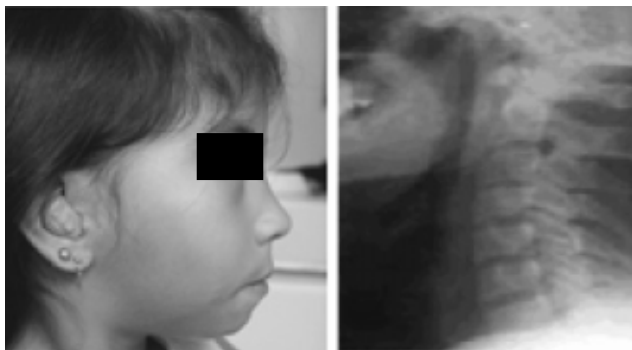
REPORTE DE UN CASO

Una niña de 7 años que nació con una serie malformaciones faciales tales como microsomía hemifacial y apéndices preauriculares, consultó al servicio de otorrinolaringología de nuestro hospital por presentar déficit en su audición. Al examen físico se le encontró: afectación facial con: hipoplasia de las regiones malar, maxilar, y/o mandibular, hipoplasia de la musculatura facial, micrognatía, hipoplasia unilateral del paladar, apéndice preauricular, fusión de vértebras cervicales. En la escanografía de oídos se le encontró estreches del CAE y alteraciones de la cóclea.

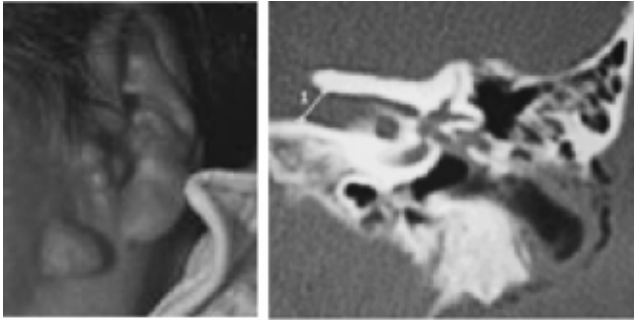
En las audiometrías se le encontró hipoacusia leve conductiva bilateral.



Microsomía hemifacial

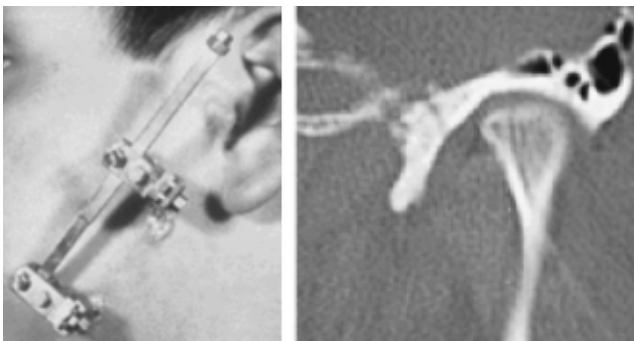


Fusión vertebral cervical

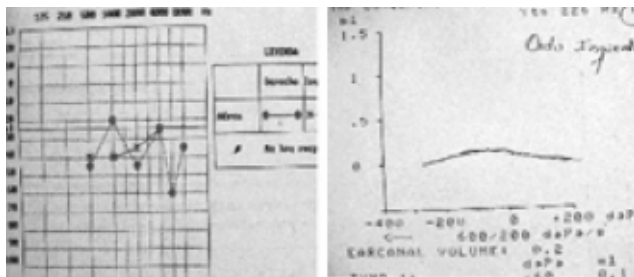


Apéndices preauriculares

Estrechez del Cae y alteraciones Coclea



Distractor oseó e hipoplasia



Audiometrías e impedanciometrías

DISCUSIÓN

El síndrome de Golden Har se caracteriza por una microsomía hemifacial, trastorno en el cual el tejido de un lado de la cara no se desarrolla completamente, lo que afecta principalmente las regiones auditiva, oral y mandibular. En algunos casos, es posible que ambos lados de la cara se vean afectados e incluso puede haber compromiso de ella y del cráneo.

La microsomía hemifacial se conoce también como síndrome de Goldenhar, síndrome del arco braquial, síndrome facio-aurículo-vertebral.

La deformidad en la microsomía hemifacial varía en gran medida según la gravedad del trastorno, que oscila entre leve y grave, y la región de la cara comprometida.

La microsomía hemifacial se diagnostica luego del estudio de los antecedentes médicos y de un examen físico completo realizado por un genetista. No existe un análisis de sangre que permita diagnosticar este trastorno. Debido a que el espectro de gravedad es muy amplio, el diagnóstico debe provenir de un genetista experimentado y capacitado en el diagnóstico de anomalías craneofaciales. También pueden realizarse tomografías computarizadas y radiografías de la cara para obtener un diagnóstico más preciso.

El tratamiento específico para la HFM varía en gran medida, debido a las muchas diferencias que existen entre los distintos tipos de microsomía hemifacial. Cuando se sospecha que un niño puede padecer HFM, se lo debe someter a una evaluación por parte de un equipo especializado en anomalías craneofaciales. Cada uno de estos especialistas propondrá un plan de tratamiento según la gravedad de los resultados específicos de la patología.

Debido a que la microsomía hemifacial compromete muchas regiones del cuerpo, se requieren manejo integral por varias especialidades médicas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Scolozzi P, Herzog G, Jaques. Simultaneous maxillo-mandibular distraction osteogenesis in hemifacial microsomia: a new technique using two distractors. *Plast Reconstr Surg.* 2006 Apr 15; 117 (5): 1530-1541; discussion 1542.
2. Gillessen-Kaesbach G, Wiczorek D. Oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS): clinical evaluation and severity scoring of 53 patients and proposal for a new classification. *Eur J Med Genet.* 2005 Oct-Dec; 48 (4): 397-411.
3. Grayson D, True D. Vertebral anomalies associated with Goldenhar syndrome. *J Clin Rheumatol.* 2005 Oct; 11 (5): 283-284.
4. Bayraktar S, Bayraktar ST, Ataoglu E, Ayaz A, Eleveli M. Goldenhar's syndrome associated with multiple congenital abnormalities. *J Trop Pediatr.* 2005 Dec; 51 (6): 377-379.
5. Anderson PJ, David DJ. Spinal anomalies in Goldenhar syndrome. *Cleft Palate Craniofac J.* 2005 Sep; 42 (5): 477-480.
6. Cascone P, Gennaro P, Spuntarelli G, Iannetti G. Mandibular distraction: evolution of treatment protocols in hemifacial microsomia. *J Craniofac Surg.* 2005 Jul; 16 (4): 563-571.
7. Bisdas S, Lenarz M, Lenarz T, Becker H. Inner ear abnormalities in patients with Goldenhar syndrome. *Otol Neurotol.* 2005 May; 26 (3): 398-404.

8. Hattori Y, Tanaka M, Matsumoto T, Uehara K, Ueno K, Miwegishi K, Ishimoto H, Miyakoshi K, Yoshimura Y. Prenatal diagnosis of hemifacial microsomia by magnetic resonance imaging. *J Perinat Med.* 2005; 33 (1): 69-71.
9. Beck AE, Hudgins L, Hoyme HE. Autosomal dominant microtia and ocular coloboma: new syndrome or an extension of the oculo-auriculo-vertebral spectrum? *Am J Med Genet A.* 2005 May 1; 134 (4): 359-362.
10. Singh DJ, Bartlett SP. Congenital mandibular hypoplasia: analysis and classification. *J Craniofac Surg.* 2005 Mar; 16 (2): 291-300.
11. Kallen K, Robert E, Castilla EE, Mastroiacovo P, Kallen B. Relation between oculo-auriculo-vertebral (OAV) dysplasia and three other non-random associations of malformations (VATER, CHARGE, and OEIS). *Am J Med Genet A.* 2004 May 15; 127 (1): 26-34.
12. Berker N, Acaroglu G, Soykan E. Goldenhar's Syndrome (oculo-auriculo-vertebral dysplasia) with congenital facial nerve palsy. *Yonsei Med J.* 2004 Feb 29; 45 (1): 157-160.
13. Sancho MA, Parri FJ, Rivera A, Grande C, Sarget R, Casal C, Morales L. Progressive bone elongation of the maxillo-facial area: mandibular distraction] *Cir Pediatr.* 2000 Oct; 13 (4): 167-169. Spanish.
14. Wiens JL, Forte RA, Wiens JP. The use of distraction osteogenesis to treat hemifacial microsomia: a clinical report. *J Prosthet Dent.* 2003 Jan; 89 (1): 11-14.
15. Caca I, Unlu K, Ari S. Two cases of Goldenhar syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2006 Mar-Apr; 43 (2): 107-109.

