



Actualización

Manifestaciones otorrinolaringológicas del síndrome de Goldenhar. (Displasia óculo-aurículo-vertebral)

Otorhinolaryngologic manifestations of Goldenhar syndrome. (Dysplasia oculo-auriculo-vertebral)

Dra. Laura Quantin

Abstract

Goldenhar syndrome or oculo auricular vertebral dysplasia is a spectrum of congenital abnormalities, documented in 1952 by Maurice Goldenhar.

It is associated with anomalous development of structures of both the first and the second branchial arches. It is also accompanied by spinal and ocular defects.

The term is sometimes used interchangeably with hemifacial microsomia when has a unilateral prevalence.

The alterations are not limited to facial structures. Cardiac, kidney, and skeletal abnormalities may also exist.

The severity of the defects, according to different theories, would depends on the degree of errors in morphogenesis, as their etiology may be multifactorial.

The frequency would be 1:3,000 to 1:5,000, and would have a slight predominance in males (3:2). It is also suggested that the left side would be the most affected.

Resumen

El síndrome de Goldenhar o displasia-óculo-aurículo-vertebral es un amplio espectro de anomalías congénitas que abarca las estructuras del primero y segundo arcos branquiales, que también se acompaña de defectos vertebrales y oculares. Fue descrito en 1952 por Maurice Goldenhar.

Cuando tiene una predominancia unilateral, se lo denomina microsomía hemifacial.

Las alteraciones no se limitan sólo a las estructuras faciales, sino que pueden existir también anomalías cardíacas, renales, esqueléticas, etc.

La severidad de los defectos, según distintas teorías, dependería del grado de errores en la morfogénesis, dado que su etiología puede ser multifactorial.

La frecuencia de aparición sería de 1:3.000 a 1:5.000, y habría una leve predominancia en el sexo masculino (3:2). También se sugiere que el lado izquierdo sería el más afectado.

Síndrome de Goldenhar

El síndrome de Goldenhar, también denominado displasia óculo-aurículo-vertebral, se caracteriza por la presencia de una asociación de defectos que representan la alteración en la morfogénesis del primero y segundo arco branquial. También se acompaña de defectos vertebrales y oculares. Fue descrito en 1952 por Maurice Goldenhar. (1,2)

Cuando hay una predominancia unilateral se denomina microsomía hemifacial (Gorlin ,1963), dando un fenotipo facial característico. (1, 3)

También se denomina síndrome del primero y segundo arco branquial, pero las alteraciones no se limitan sólo a las estructuras faciales, y pueden existir anomalías cardíacas, renales, esqueléticas, etc. (2)

En este síndrome la variación en la aparición de defectos representaría distintas graduaciones de severidad en un error similar de morfogénesis. La frecuencia de aparición sería de 1:3.000 a 1:5.000, y



Se observa malformación auricular, hipoplasia mandibular y macrostomía lateral.



Se observa coloboma auris y dermoide epibulbar ocular.

habría una leve predominancia en el sexo masculino (3:2). (2,4,5)

También se sugiere que el lado izquierdo sería el más afectado. (6)

La etiología: el cariotipo es normal. Varias teorías se sugieren para explicar la patogénesis de las anomalías observadas. Hasta el presente hay un consenso general de que la etiología es heterogénea. (6,7)

Poswillo, en 1975, lanzó la hipótesis de una disrupción vascular temprana y hemorragias focales en distintos tejidos de las regiones del primero y segundo arcos branquiales.

Opitz, en 1993, lo clasifica como un defecto en la blastogénesis en la primeras cuatro semanas de vida intrauterina.

También Schinzel en 1979 realizó una investigación, hallándose el 13% de concordancia en gemelos monocigóticos.

Las bases moleculares de las malformaciones congénitas están siendo clarificadas por estudios de genes embrionarios. En particular, el gen MSX Ho-



Síndrome de Goldenhar que presenta anotia y parálisis facial homolateral.



meobox juega un rol crítico en la diferenciación del primero y segundo arco branquial y de las células de la cresta neural (Takahashi,1992. Robert,1989). (7)

El aspecto es peculiar, a causa de la asimetría hemifacial producida por el desplazamiento del pabellón auricular y el tamaño disminuido del maxilar, malar y temporal.

En el síndrome de Goldenhar el ojo puede ocupar un lugar más bajo que el lado opuesto.

Aproximadamente un 10% presenta alteraciones bilaterales, siendo generalmente más acentuado de un lado. (1,2,4)

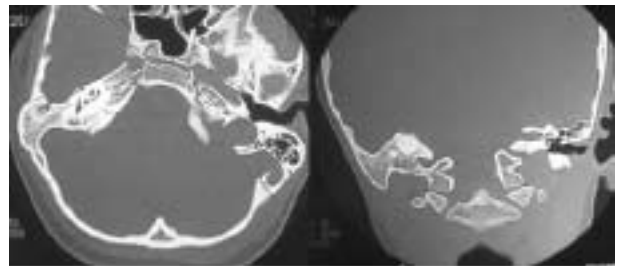


Síndrome de Goldenhar con hipoplasia mandibular y malformación auricular.

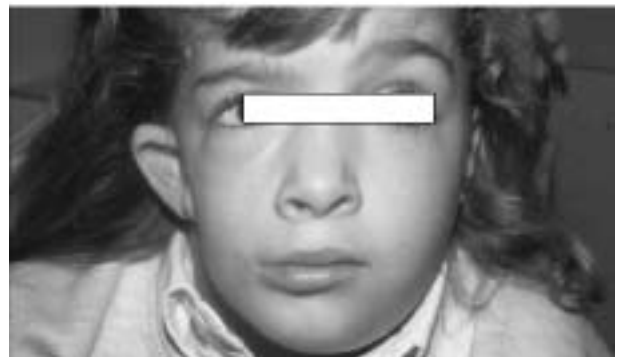
Los hallazgos en el oído externo y medio incluyen fístulas preauriculares, deformidades de la aurícula, atresia de CAE, malformaciones o ausencia de osículos, hipoplasia de ventana oval, hipoplasia de nervio facial, ausencia de cuerda del tímpano, desarrollo pobre del músculo del estribo. El desarrollo auricular se produce antes de los tres meses de gestación, y deriva de los brotes del primero y segundo arcos branquiales (mandibular y hioideo). (8)

Las malformaciones auriculares en este síndrome pueden ser de distintos grados:

- I) Aurícula de pequeña dimensión.
- II) Deficiencias estructurales (ausencia de lóbulo, de hélix, etc.).
- III) Anotia. Rodete cutáneo cartilaginoso. (9,10)



Tomografía de hueso temporal corte axial y coronal, donde se observa ausencia de conducto auditivo externo izquierdo, mastoides hipoplásicas sin neumatización y malformación de caja de oído medio.



Síndrome de Goldenhar donde se observa hipoplasia mandibular, malformación auricular grado II, coloboma auris y dermoide epibulbar.

Entre el 40 y el 60% de los pacientes presentan anomalías óseas, en especial de columna vertebral (occipitalización del atlas, vértebras cuneiformes, bloqueo o sinostosis parcial o completa de una o más vértebras cervicales, vértebras supernumerarias, hemivértebras, espina bífida).

El 7% de los casos presenta fisura palatina. Un tercio de los que tienen agenesia de la rama del maxilar presentan macrostomía, por hendidura labial lateral. Puede existir macroglosia y glosoptosis.

Algunas anomalías ocasionales son, por ejemplo, las oculares. Presentan hendidura palpebral más baja, dermoides o lipodermoides epibulbares, generalmente en el cuadrante infero-externo del limbo o del reborde corneal. Se han hallado también casos de microftalmía o anoftalmía.

Puede existir en el 10% de casos retraso mental. (1,4)

El 10% presenta parálisis o paresia del nervio facial por alteraciones óseas en el nerviducto.

Las anomalías del oído interno incluyen displasia y acortamiento de la cóclea y los canales semicirculares. También estrecheces y/o acortamientos de conducto auditivo interno.

En el 45% de los casos pueden existir defectos cardíacos, tales como ductus persistente, coartación de aorta descendente, defectos del tabique ventricular. También pueden existir anomalías renales. (1,2)

Bibliografía

1. Gorlin, R.J.G. y col.: Oculoauriculovertebral Syndrome. 1963. J. Pediatric. 63:991-999.
2. Gorlin, R., Pindborg, J.J., Cohen, M.M.: Síndromes de la Cabeza y del Cuello, 1979. Síndrome Oculoauriculovertebral. 25:110-116. Edit. Toray. Barcelona.
3. Poswillo, D.: The pathogenesis of the First and Second Branchial Arc Syndrome. 1973. Oral Surg. 35:302-329.
4. Phelps D., Lloy G.A., Poswillo D.: The ear deformities in craniofacial microsomia and oculoauriculovertebral dysplasia. J. Laryngol. Otol. 97: 995.
5. Jones K.J.: Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum. En Smith's Recognizable Patterns of Human Malformations. Saunders Company. Philadelphia. 1996.
6. Thomas P.: Goldenhar Syndrome and Hemifacial Microsomia: Observation on three patients. Europ. J. Pediatr. 133:287-292. 1980.
7. Burck U.: Genetics Aspects of Hemifacial Microsomia. Hum. Genet. 62:291-296. 1983.
8. Buestone, C., Stool, S.: Congenital Anomalies of the External and Middle ear. 1990. Pediatric Otorhinolaryngology. 18:271-304. Saunders Company. Philadelphia.
9. Aguilar E.: Ear Malformations. Laryngoscope 106, supplement 82:1-25. 1996.
10. Aguilar E.A. III, Jahrsdoerfer R.A.: The Surgical repairs of congenital Microtia and Atresia. Otr Head and Neck Surgery, 98:600-606. 1988.

INSTRUMED
INSTRUMENTAL MEDICO PARA OTORRINOLARINGOLOGIA
CLAUDIO A. CAPARRA

YA CON MAS DE 25 AÑOS EN EL MISMO
LUGAR, Y CON LA MISMA DISPOSICION
DE SIEMPRE PARA ATENDERLO



DISTRIBUIDOR OFICIAL DE: ORZAN INSTRUMENTAL QUIRURGICO (Córdoba - Argentina):
TODA LA LINEA COMPLETA EN INSTRUMENTAL PARA MICROCIROGIA
DE LARINGE, NARIZ, OIDO, ENDOSCOPICA Y ENDONASAL, EN ACERO INOXIDABLE DE
PRIMERA CALIDAD Y PRECISION, CON MAS DE 25 AÑOS DE EXPERIENCIA Y TRADICION.

Y además, como siempre: tubos de ventilación, "diabólos", vinchas para protección auditiva,
tapones de siliconas para oídos y tapones oclusores nasales.

Y productos GNICAR, IVALON, KIFER, MICROMEDICS, SANJOR, SILFAB y WELCH ALLYN

PAGOS CON CHEQUES, TARJETAS DE CREDITO VISA, MASTERCARD, AMERICAN EXPRESS Y NARANJA.
HASTA EN 3 CUOTAS O CON TARJETAS DE DEBITO VISA ELECTRON Y MAESTRO EN UN PAGO, SIN RECARGO.

**ENVIENOS SU DIRECCION ELECTRONICA Y RECIBA SIN CARGO LISTAS DE PRECIOS
E INFORMACION SOBRE CURSOS Y CONGRESOS REGULARMENTE**

Sánchez de Bustamante 1695 - 4º D - C1425DUG CIUDAD DE BUENOS AIRES -
TELEFAX (011) 4821-6870 / 4824-3875

Email: instrumed@hotmail.com

HORARIO DE ATENCION: LUNES A VIERNES DE 14 A 19 HS

Con su compra, Usted contribuye a la Fundación "Felices los Caparra".
Muchas gracias por su colaboración.