

## Síndrome de Goldenhar. Reporte de un caso y revisión de la literatura

Izela Margarita Cadena López\* Rogelio Rodríguez Bonito,\*  
 Isaías Rodríguez Balderrama\*

### RESUMEN

**Introducción:** El síndrome de Goldenhar (también conocido como displasia óculo-aurículo-vertebral) es un amplio espectro de anomalías congénitas que involucra estructuras derivadas del primero y segundo arco braquiales. **Caso clínico:** Se reporta el caso de un recién nacido de sexo masculino con anotia bilateral, parálisis facial izquierda y hemivértebra. **Conclusiones:** El síndrome de Goldenhar involucra desde la microtia aislada con o sin hipoplasia mandibular hasta un fenotipo más complejo con manifestaciones esqueléticas, cardíacas, renales, pulmonares y del sistema nervioso central. Este síndrome tiene una gran connotación social, ya que las personas afectadas pueden sufrir problemas psicológicos derivados de este defecto, visible y difícil de ocultar y, además, alteraciones funcionales relacionadas que obligan a tratamientos especializados y multidisciplinarios. La presencia de anotia y malformaciones de oído interno, bilaterales y simétricas, constituyen un caso raro de presentación del síndrome.

**Palabras clave:** Anotia, neonato, síndrome de Goldenhar.

### ABSTRACT

**Introduction:** Goldenhar syndrome (also known as oculo-auriculo-vertebral dysplasia) is a broad spectrum of congenital abnormalities that involve structures that originate from the first and second branchial arch. **Clinical case:** We report the case of a newborn male with bilateral anotia, left facial paralysis, and hemivertebrae. **Conclusions:** Goldenhar syndrome varies from isolated microtia with or without mandibular hypoplasia to a more complex phenotype with skeletal, heart, renal, pulmonary and central nervous system manifestations. Persons affected can suffer psychological problems caused by this difficult to conceal physical defect as well as from functional alterations that require specialized and multidisciplinary treatment. This case is a unique presentation of this syndrome because the presence of bilateral anotia and symmetrical internal ear malformations is rare.

**Key words:** Anotia, newborn, Goldenhar syndrome.

### INTRODUCCIÓN

El síndrome de Goldenhar es un espectro de malformaciones congénitas que involucra una amplia variedad de defectos en diversas estructuras, derivadas del primero y segundo arco branquial.<sup>1</sup> Se ha reportado una incidencia de 1:3 000 a 1:5 000 nacidos vivos,<sup>2</sup> siendo más común en hombres con una relación de 3:2,<sup>3</sup> con predominancia sobre el lado derecho, siendo éste el más severamente afectado. Algunos casos bilaterales se han descrito, pero son relativamente raros.<sup>4-8</sup>

Los mecanismos fisopatológicos involucrados han sido tema de controversia sin que hasta hoy se haya encontrado un agente causal definitivo. Se ha propuesto un aporte sanguíneo inapropiado o una hemorragia focal en la región donde se desarrollan los arcos braquiales. La arteria afectada es la estapedial, que es una rama de la carótida interna y la arteria carótida externa, la cual altera la morfología de las estructuras derivadas del primero y segundo arco branquial, y es la responsable de la variedad de malformaciones.<sup>9</sup> Se ha reportado también que el síndrome de Goldenhar es un de-

\* Servicio de Neonatología. Facultad de Medicina y Hospital Universitario «Dr. José Eleuterio González», Universidad Autónoma de Nuevo León.

fecto de la blastogénesis que pudiera atribuirse a interferencias en la migración de las células de la cresta neural.<sup>9</sup>

En el área de oídos, nariz y garganta, el 50% de las malformaciones afectan el pabellón auricular. Las malformaciones del oído externo y medio son predominantemente unilaterales (70-90%), involucrando principalmente el oído derecho. Las del oído interno pueden ser unilaterales y bilaterales. La incidencia de malformaciones del pabellón auricular es de aproximadamente 1 en 3 800 recién nacidos. Pueden incluir el oído externo (pabellón y conducto auditivo externo), oído medio y oído interno, y no es infrecuente encontrar combinaciones de las tres zonas.

A continuación presentamos un caso de síndrome de Goldenhar con anomalías bilaterales y simétricas.

### CASO CLÍNICO

Se trata de un paciente masculino de dos días de edad, de término, hijo de madre de 21 años, primigesta, de un embarazo planeado y deseado, con control prenatal irregular, de solamente cuatro consultas en el Centro de Salud; su padre tiene 22 años. Presenta consanguinidad negativa, se refiere un primo con pérdida de la audición. Parto eutócico, con Apgar de 8- 8 a los cinco y diez minutos, atendido en un hospital periférico, alimentado con seno materno exclusivo. Acudió a consulta por anotia bilateral.

En la exploración física, se encontró con peso de 2 700 g, 49 cm de talla y perímetro cefálico 34 cm. Frecuencia cardíaca de 140 latidos/minuto, frecuencia respiratoria de 38 respiraciones por

minuto y temperatura de 36.8 °C. Se encontraba alerta, reactivo, con llanto normal, facies inexpressiva y sin dificultad respiratoria. Normocéfalo, fontanelas normales, con implantación adecuada del cabello, hipertelorismo acentuado, narinas permeables, septum central, cornetes eutróficos, puente nasal ancho y aplanado, con anotia bilateral (*Figuras 1 a 3*), ausencia de conducto auditivo externo bilateral, labio íntegro y paladar ojival, con úvula central, reflejo nauseoso presente así como microrretrognatia. Asimetría facial por mayor apertura ocular izquierda, epífora izquierda, borramiento del surco nasogeniano por parálisis facial izquierda (*Figuras 1 a 3*); el tórax, abdomen y extremidades normales. Genitales Tanner 1 sin malformaciones.

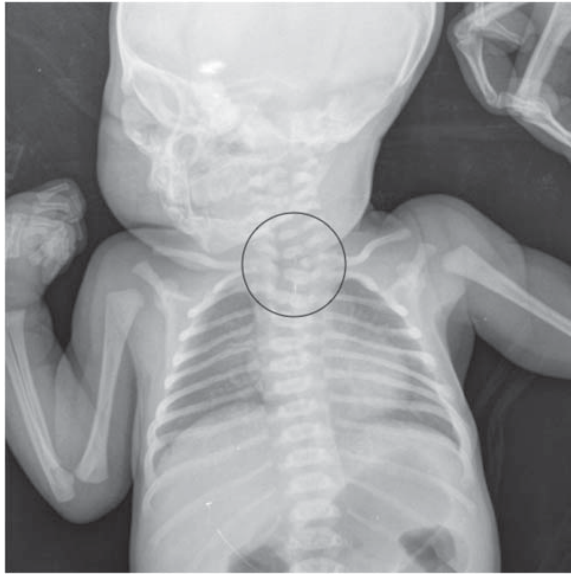
El estudio radiológico nos mostró una hemivértebra a nivel de T1 (*Figura 4*). La opinión por parte del Servicio de Traumatología y Ortopedia indicó



**Figura 1.** Se observa un marcado hipertelorismo, puente nasal aplanado y ancho y ausencia del surco nasogeniano, con lagofthalmos izquierdo.



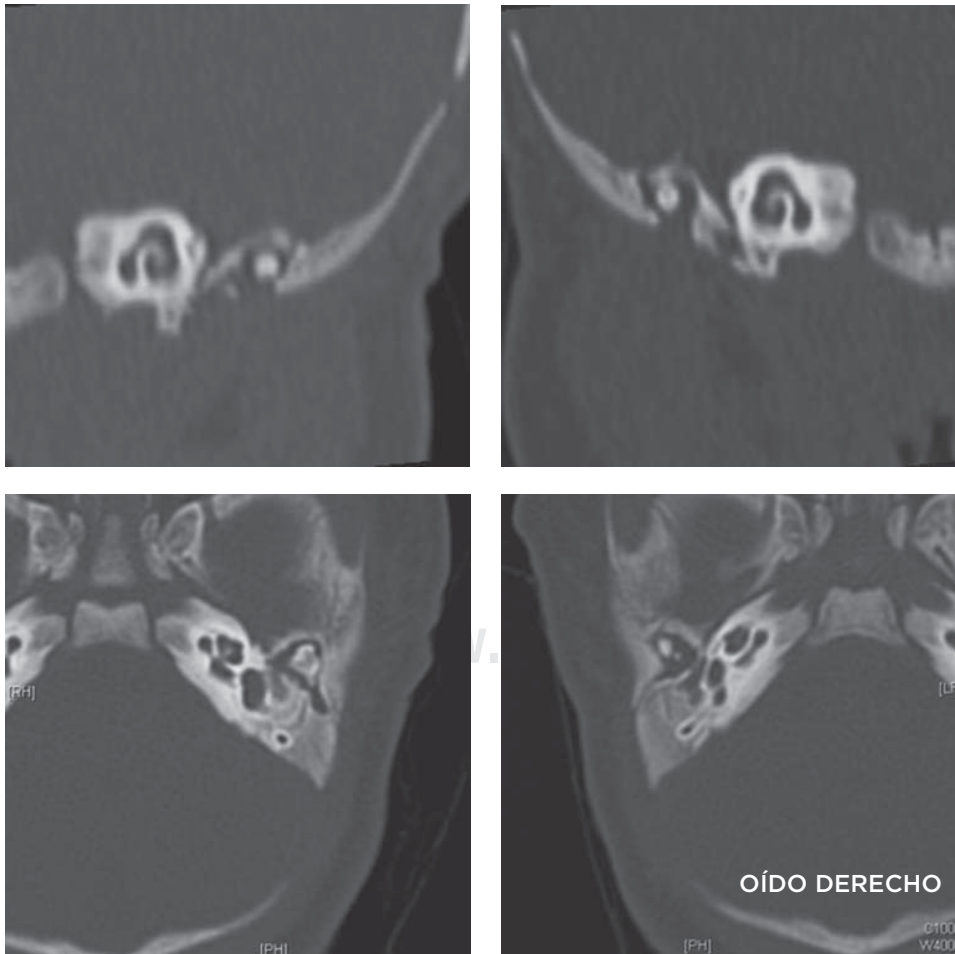
**Figuras 2 y 3.** Vista lateral izquierda y derecha, donde se observa la anotia y microrretrognatia, además de la implantación baja del cabello.



**Figura 4.** Hemivértebra a nivel de T1.

que la presencia de este defecto no compromete la alineación de la columna y no era riesgosa. La evaluación oftalmológica fue normal, al igual que el ultrasonido de vías urinarias. Se realizó tomografía axial computarizada de oídos con cortes axiales cada milímetro a través de la región petromastoidea en forma comparativa, con ventana para hueso, así como reconstrucción coronal y coronal oblicua perpendicular al eje de la cóclea para cada uno de los peñascos, encontrándose a nivel de los oídos: falta de desarrollo del pabellón auricular y del conducto auditivo externo identificando el esbozo de éste, sin identificar la membrana timpánica, además de alteración del oído medio por defecto de la cadena osicular sin identificar el estribo. Las estructuras del oído interno como lo son los conductos semicirculares, cóclea, conducto auditivo interno y punta del peñasco fueron de características normales; no se observó la ventana oval.

No se demostró el trayecto del facial completo, probablemente por alteración del desarrollo, y la



**Figura 5.**

Tomografía axial computarizada de oídos que muestra alteraciones bilaterales y simétricas: ausencia del pabellón auricular, membrana timpánica, a nivel del oído medio, y no se identifica el estribo. Las estructuras del oído interno, como lo son los conductos semicirculares, cóclea, conducto auditivo interno y punta del peñasco son de características normales; no se observa la ventana oval. No se demuestra el trayecto del facial.

apófisis mastoides se encontró sin neumatización (Figura 5). En conclusión, se reportó ausencia de conducto auditivo interno, alteración del oído medio y del trayecto del nervio facial de forma bilateral.

El Departamento de Genética confirmó los datos clínicos ya descritos, y se le realizó un cariotipo con resultado normal.

## DISCUSIÓN

### Aspectos embriológicos

El oído interno empieza su formación al inicio de la cuarta semana de gestación.<sup>10</sup> El término microtia se refiere a una anomalía congénita del oído externo, ya sea en su tamaño o en su morfología, el cual puede presentarse en forma variable desde un pabellón auricular más pequeño hasta la ausencia completa del pabellón (anotia).<sup>11</sup> Este espectro de anomalías puede asociarse con atresia del conducto auditivo externo y del oído medio.

Basado en las características del defecto, se clasifican cuatro grupos:

- Microtia I. La oreja es malformada y más pequeña que lo normal. Es posible reconocer todas las partes de la oreja.
- Microtia II. La oreja es más pequeña y menos desarrollada que en el grado I; el hélix no está totalmente desarrollado. Las otras partes de la oreja pueden no estar bien definidas.
- Microtia III. Sólo queda un cordón, el borde del hélix y pueden quedar segmentos sueltos, no identificables.
- Microtia IV. Anotia: ausencia total de la oreja.<sup>12</sup>

### ASPECTOS CLÍNICOS

Se considera que el síndrome de Goldenhar es parte de una presentación clínica más compleja de defectos del primero y segundo arcos branquiales, mejor conocido como espectro óculo-aurículo-vertebral (EOAV).

En cuanto a la herencia, se describe como frecuente la forma esporádica y se reportan casos de herencia autosómica dominante o recesiva. En nuestro paciente, por ser un caso aislado en la familia, no podemos precisar el modo de transmisión.<sup>9</sup>

Los niños pueden presentar hipoplasia de la musculatura facial, micrognatia, apéndices preauriculares y displasia del pabellón auditivo, hipoplasia de las vértebras a nivel cervical, torácico o lumbar, dermoides epibulbares, microftalmia, colobomas, labio hendido y alteraciones orgánicas, renales y del sistema nervioso central. Existen, por lo tanto, una gran variedad de presentaciones clínicas, de hecho, la mayoría de los niños se presentan con

asimetría facial y displasia del pabellón auditivo externo.<sup>7,13-15</sup>

Las anomalías del oído interno se han reportado en pacientes con microtia, pero sin relación con el grado de afección<sup>4</sup>. Debido a la presentación bilateral y a las manifestaciones morfológicamente simétricas, nuestro caso podría sugerir un origen puramente genético del síndrome, lo que daría la pauta para futuras investigaciones.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Berker N, Acaroglu G, Soycan E. Goldenhar's Syndrome (oculo-auriculo-vertebral dysplasia) with congenital facial nerve palsy, *Yonsei Med J*, 2004; 45 (1): 157-160.
2. Lima MdeD, Marques YM, Alves SdeM Jr, Ortega KL, Soares MM, Magalhães MH. Distraction osteogenesis in Goldenhar syndrome: case report and 8-year follow-up, *Med Oral Patol Oral Cir Bucal*, 2007; 12 (7): E528-31.
3. Wang RY, Earl DL, Ruder RO, Graham JM. Syndromic ear anomalies and renal ultrasounds, *Pediatrics*, 2001; 108 (2): E32.
4. Thiel CT, Rosanowskib F, Kohlhasse J, Reis A, Rauch A. Exclusion of TCOF1 mutations in a case of bilateral Goldenhar syndrome and one familial case of microtia with meatal atresia, *Clin Dysmorphol*, 2005; 14 (2): 67-71.
5. Adeoye AO. Goldenhar's syndrome: case report, *East Afr Med J*, 2002; 79 (9): 502-504.
6. McAlister JC, Olver JM, Hatter T. Severe bilateral ocular features in Goldenhar's syndrome, *J Pediatr Ophthalmol Strabismus*, 2001; 38 (1): 44-46.
7. Musarella MA, Young ID. A patient with median cleft face anomaly and bilateral Goldenhar anomaly, *Am J Med Genet Suppl*, 1986; 2: 135-141.
8. Thomas P. Goldenhar syndrome and hemifacial microsomia: observations on three patients, *Eur J Pediatr*, 1980; 133 (3): 287-292.
9. Verona LL, Damian NG, Pavarina LP, Ferreira C, Melo DG. Monozygotic twins discordante for Goldenhar syndrome, *J Pediatr (Rio J)*, 2006; 82 (1): 75-78.
10. More V, Ahuja SR, Kulkarni HV, Kulkarni MV. Bilateral anotia with congenital hypothyroidism, *Indian J Pediatr*, 2004; 71 (4): 369-370.
11. Bartel-Friedric S, Wulke C. Classification and diagnosis of ear malformations, *GMS Curr Top Otorhinolaryngol Head Neck Surg*, 2007; 6: Doc05. Published online 2008 Mar 14.
12. Nazer J, Lay-Son G, Cifuentes L. Prevalencia de nacimiento de microtia-anotia. Maternidad del Hospital Clínico de la Universidad de Chile, período 1983-2005, *Rev Med Chile*, 2006; 134: 1295-1301.
13. De La Barca-Lleonart M, Paz-Sarduy A, Ocaña-Gil MA, Atienza-Lois L. Displasia óculo-aurículo-vertebral o síndrome de Goldenhar. Estudio multidisciplinario de un caso clínico, *Rev Cubana Oftalmol*, 2001; 14 (1): 42-46.
14. Palacios A, Carvalho AP, Castro R, Reis A. Síndrome de Goldenhar asociado a válvulas de la uretra posterior, *Arch Esp Urol*, 2007; 60 (1): 69-71
15. Vendramini S, Richieri-Costa A, Guion-Almeida ML. Oculoauriculovertebral spectrum with radial defects:

a new syndrome or an extension of the oculoauriculo-vertebral spectrum? Report of fourteen Brazilian cases and review of the literature, *Eur J Hum Genet*, 2007; 15 (4): 411-421.

Correspondencia:

**Dra. Izela Margarita Cadena López**

Hospital Universitario  
«Dr. José Eleuterio González».  
Madero y Gonzalitos s/n,  
Colonia Mitras Centro, 64460,  
Monterrey, Nuevo León.  
Teléfono y fax: 8346 9959  
E-mail: izacadena@hotmail.com