



## Revisión

**Manifestaciones bucales del espectro óculo-aurículo-vertebral (Síndrome de Goldenhar): Una revisión narrativa***Oral manifestations of the oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome): A narrative review*Stephany Martínez-Chávez<sup>1</sup> y Karina Pacheco-Galván<sup>2</sup><sup>1</sup> Alumno de la Especialización en Estomatología del Niño y del Adolescente, FES Zaragoza, UNAM<sup>2</sup> Profesora adscrita al Servicio de Estomatología Pediátrica del Hospital Infantil de México Federico Gómez

## RESUMEN

**Introducción.** El espectro oculo-aurículo-vertebral (OAVS, por sus siglas en inglés) también conocido como Síndrome de Goldenhar, es una condición congénita poco frecuente en la que se presentan alteraciones que deben ser tratadas por el odontólogo con un enfoque multidisciplinario. **Objetivo.** Presentar el estado del arte del conocimiento sobre las principales manifestaciones bucales y el abordaje estomatológico en pacientes pediátricos con espectro oculo-aurículo-vertebral. **Desarrollo.** El OAVS se caracteriza por alteraciones en las estructuras que se originan del primer y segundo arcos branquiales. Las principales alteraciones bucodentales que se presentan en el OAVS son (i) la hipoplasia mandibular, (ii) agenesia de la rama y cóndilo, cóndilo bifido (iii) desfase de la salivación debido a una aplasia de las glándulas salivales, (iv) defectos en la capacidad de deglución, (v) alteraciones del habla, (vi) taurodontismo, (vii) macrostomía. En el caso de los pacientes con presencia de cóndilo bifido se observa una limitación para la apertura bucal, lo cual genera una deficiente higiene bucal que desencadena caries y gingivitis. Por tal motivo, el odontólogo debe tener el conocimiento de dicho síndrome para proporcionar un tratamiento integral con un enfoque multidisciplinario. **Conclusión.** El papel que juega la estomatología dentro del tratamiento multidisciplinario de los pacientes con OAVS es fundamental, para que el diagnóstico preciso y oportuno permita brindar un tratamiento integral y multidisciplinario. Es importante la realizar un tratamiento individualizado en conjunto con un equipo multidisciplinario, donde se destaque la relevancia del papel del estomatólogo pediatra.

**Palabras clave:** Síndrome de Goldenhar, desarrollo maxilo facial, anomalías craneofaciales, asimetría facial.

## ABSTRACT

**Introduction.** The oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS) also known as Goldenhar Syndrome, is a rare congenital condition in which alterations occur that must be treated by the dentist with a multidisciplinary approach. **Aim.** To present the state of the art of knowledge on the main oral manifestations and the stomatological approach in pediatric patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum. **Narrative.** OAVS is characterized by alterations in the structures originating from the first and second branchial arches. The main oral alterations that occur in OAVS are (i) mandibular hypoplasia, (ii) agenesis of the ramus and condyle, bifid condyle (iii) delayed salivation due to aplasia of the salivary glands, (iv) defects in swallowing ability, (v) speech disturbances, (vi) taurodontism, (vii) macrostomia. In the case of patients with the presence of a bifid condyle, a limitation for oral opening is observed, which generates poor oral hygiene that triggers caries and gingivitis. For this reason, the dentist must have knowledge of this syndrome to provide comprehensive treatment with a multidisciplinary approach. **Conclusion.** The role played by dentistry in the multidisciplinary treatment of patients with OAVS is fundamental, so that an accurate and timely diagnosis allows for comprehensive and multidisciplinary treatment. It is important to carry out an individualized treatment in conjunction with a multidisciplinary team, where the relevance of the role of the pediatric stomatologist is highlighted.

**Keywords:** Goldenhar syndrome, maxillofacial development, craniofacial anomalies, facial asymmetry.

**Correspondencia:** Karina Pacheco-Galván

E.mail: karypachecogalvan@gmail.com

Artículo recibido: 7 de abril de 2022

Artículo aceptado: 9 de agosto de 2022

Martínez-Chávez S, Pacheco-Galván K. Manifestaciones bucales del espectro oculo-aurículo-vertebral (Síndrome de Goldenhar). *CyRS*. 2022; 4(2): 70-81  
<https://doi.org/10.22201/fesz.26831422e.2022.4.2.5>

## INTRODUCCIÓN

El espectro facio-aurículo-vertebral o espectro oculo-aurículo-vertebral, también llamado Síndrome de Goldenhar, es una malformación de tipo congénito, que genera alteraciones en las estructuras que se forman a partir del primer y segundo arco branquial, aproximadamente a los 30-45 días de gestación.<sup>1-3</sup> Es una patología heterogénea y compleja, en su mayoría esporádica, en algunos casos reportada como autosómica dominante y de presentación poco frecuente.<sup>4-6</sup>

El término OAVS, por sus siglas en inglés (oculo-aurículo-vertebral spectrum), tiene su origen en la denominación establecida por Cohen y colaboradores en 1989. Dicho término surge debido a la variabilidad de las manifestaciones que representa con un espectro de las anomalías del desarrollo, incluyendo alteraciones oculares, auriculares vertebrales y bucodentales, de ahí que sea catalogado como un síndrome.<sup>7-9</sup> Por otro lado, también se le ha denominado como “displasia oculo-aurículo-vertebral”, término general para un grupo de condiciones que comparten similitudes fenotípicas, incluyendo, “síndrome facio-aurículo-vertebral”, “microsomía hemifacial”, “otodisostosis mandibular” y las anomalías del primer y segundo arco branquial, para posteriormente asignar el término de espectro.<sup>10-13</sup>

El OAVS es un trastorno fenotípico y heterogéneo de la morfogénesis facial que ocurre de manera esporádica. En este sentido, se ha sugerido una transmisión genética en algunos casos, en los que se observaron variaciones en el número de copias, con implicación de la región cromosómica 22q y 5p.<sup>2,14,15</sup> También se han sugerido factores externos-teratogénicos como, técnicas de reproducción asistida, gestación múltiple, exposición a fármacos y enfermedades durante el embarazo.<sup>2,3,10</sup> Entre los fármacos relacionados con el OAVS cuando se consumen durante el embarazo se han reportado: talidomida, primidona, ácido retinoico, anticoagulantes, salicilatos, antagonistas del folato, anticonvulsivos y fármacos vasoactivos.<sup>16</sup> Por otro lado, se han reportado casos de OAVS con antecedentes de madre con hipervitaminosis A. Al respecto, se ha reportado que el consumo de dosis diaria

de vitamina A, superiores a 250 000 UI tiene efectos teratogénicos, cuyo efecto es nocivo en la formación de células de la cresta neural, que son esenciales para la formación de los arcos faríngeos.<sup>17</sup> Mientras que las enfermedades de la madre durante el embarazo relacionadas con este síndrome son la influenza y la rubéola, a las que se atribuye la presencia de IgG anti-rubeola positiva del bebé y de la madre sin inmunización previa.<sup>18</sup> Otro de los factores reportados son algunos mecanismos fisiopatológicos entre los que destaca una disminución del aporte sanguíneo debido a una hemorragia en la región de desarrollo del primer y segundo arcos branquiales.<sup>19</sup>

La epidemiología del OAVS es muy variable, subestimando los casos leves y diagnosticando erróneamente los casos más severos. Según el estudio realizado por Tasse *et al.* (2005), determinaron una incidencia no bien estandarizada de 1:1500 a 1:35000 nacimientos.<sup>3</sup> Se estima que tanto el sexo masculino, como el lado derecho de la cara, comúnmente son los más afectados.<sup>1</sup> En México se ha reportado una incidencia de 1:1500 RNV, con mayor frecuencia en el sexo masculino 2:1.<sup>5</sup> El diagnóstico se basa en datos clínicos: anamnesis, exploración física y los resultados de pruebas adicionales como tomografías y radiografías de cráneo y columna. Asimismo, se puede realizar un diagnóstico durante el embarazo mediante ecografía fetal y estudios genéticos, y después del nacimiento mediante ecografía y resonancia magnética nuclear.<sup>19</sup>

Es importante señalar que una de sus características es la extrema variabilidad de expresión de los individuos afectados, mientras que algunos pacientes presentan una amplia variedad de anomalías, otros solo tienen signos discretos y simples, como un apéndice pre-auricular. De ahí que existan diferentes criterios y clasificaciones para su diagnóstico. En este sentido, algunos autores establecieron sistemas para su clasificación, considerando diferentes criterios como: (i) el tipo de afectación uni o bilateral, (ii) presencia de microtia, (iii) hipoplasia mandibular, (iv) dermoides epibulbares, (v) deformidades vertebrales y (vi) afectaciones en otros sistemas, incluyendo el bucodental.<sup>19</sup>



Tasse *et al.* (2005), propusieron un sistema de puntos, correspondiente al grado de afectación, clasificándolos en unilaterales y bilaterales si ambos lados están afectados, aunque en uno, sólo haya una manifestación mínima. Posteriormente, a cada hallazgo principal, le asignaron dos puntos (microtia, microsomía hemifacial, anomalías vertebrales, etiquetas preauriculares) y un punto a cada característica adicional (sordera, hendiduras orofaciales, anomalías de los ojos, dermoides, anomalías cerebrales, urogenitales, cardíacas y en las extremidades, retraso en el desarrollo y baja estatura).<sup>3</sup>

Existe una clasificación OMENS basada en la presentación clínica y en estudios de imágenes que corresponde a las siglas en inglés: O (asimetría orbital), M (hipoplasia mandibular) E (deformación de oído), N (disfunción del nervio facial), S (deficiencia de tejidos blandos).<sup>20</sup> En concordancia con ello, eFACE es una escala clínica funcional, que permite profundizar en la evaluación del nervio facial mediante caracterización electrofisiológica, ya que permite determinar el compromiso de las distintas ramas del nervio facial, el estado de la musculatura y el compromiso de otros pares craneales.<sup>15</sup>

Algunos pacientes presentan características clínicas que se superponen con otros síndromes que involucran estructuras derivadas del primer y segundo arco faríngeo. Ejemplo de ello son los Síndromes de “Treacher Collins”, “Townes-Brocks”, “CHARGE”, “Transtornos del espectro branquio-oto-renal”, “Pierre Robins” y “Microsomía hemifacial”.<sup>7,21</sup>

### **Manifestaciones clínicas**

Entre las estructuras más afectadas, están las del oído, boca, mandíbula, ojo y columna cervical. Estas anomalías suelen ser asimétricas ya sea unilateral o bilateral y pueden ir desde manifestaciones leves hasta severas.<sup>2</sup> A continuación, se presentan dichas alteraciones:

- **Órbita y alteraciones oculares.** La microftalmia y la alteración de la posición de la órbita, son las manifestaciones más frecuentes en estos pacientes.<sup>1</sup> También se ha reportado la presencia de colobomas, blefaroptosis, anoftalmia, o dermoides epibulbares ya sean uni o bilaterales lo cual genera restricción mecánica del globo ocular.<sup>7,22</sup> Los colobomas son defectos en el espesor de piel del párpado, con bordes libres y tiene una presentación entre el 6-24% de los pacientes con OAVS.<sup>22</sup>

- **Mandíbula y articulación temporo-mandibular (ATM).** Una de las principales características descritas en la literatura, es la hipoplasia mandibular. El grado de compromiso mandibular va desde una disminución en alguna de las partes de la mandíbula, hasta la ausencia de una de sus estructuras. En lo que respecta a la ATM, puede verse afectado uno de sus componentes, puede estar ausente o anquilosada. Lo que genera una desviación de la línea media dentaria, hacia el lado afectado y una disminución en la capacidad de apertura bucal.<sup>1</sup>

- **Nervios faciales.** Aunque los nervios faciales son los más afectados, existen casos severos donde se presentan afectaciones de los nervios trigémino e hipogloso, observándose anestesia trigeminal o elevación asimétrica muscular, con desviación hacia el lado afectado, presentándose en un 10-40% de los casos reportados.<sup>1,20</sup>

- **Pabellón Auricular.** Son anomalías muy comunes e incluyen microtia, anotia, apéndices pre auriculares y la mayoría de las personas afectadas tienen un grado de pérdida auditiva.<sup>7</sup> La microtia es una malformación caracterizada por ausencia de algunas de las partes de la oreja o de su totalidad, afectando incluso al conducto auditivo externo.<sup>5,23</sup> En 85-90% de los casos los defectos del oído suelen ser unilaterales con el lado derecho predominante.<sup>24</sup>

- **Tejidos blandos.** Puede estar afectado el tejido blando facial superficial o el tejido subcutáneo, lo cual genera la asimetría facial. Los pacientes suelen presentar dermoides epibulbares, hipoplasia de músculos masticatorios (principalmente el músculo pterigoideo lateral), insuficiencia velofaríngea o hendiduras faciales, como la macrostomía, donde la comisura oral se extiende lateralmente.<sup>1</sup>

- **Anomalías vertebrales.** Las malformaciones vertebrales son más frecuentes en pacientes con espectros graves e incluyen: occipitalización del atlas, procesos odontoides alargados, y anomalías de la unión craneocervical. Además de sinostosis, hemivertebra, cifoescoliosis vertebral fusionada y costillas faltantes.<sup>9,22,25</sup> Las anomalías cervicales son de primordial relevancia en aquellos pacientes sometidos a cirugía, por las complicaciones al momento de realizar laringoscopia directa y para intubación endotraqueal.<sup>26</sup> Por su parte, la escoliosis suele ser progresiva por lo que requiere de tratamiento oportuno.

En un informe de 35 pacientes con OAVS el 60 % presento anomalías vertebrales.<sup>27</sup>

#### • **Afectaciones de otros sistemas**

(i). Defectos congénitos del corazón: "Tetralogía de Fallot", defectos del tabique, transposición de los grandes vasos, anomalías del arco aórtico, situs inversus, dextrocardia.<sup>7</sup> Tiene una prevalencia de 5-58% siendo esta muy amplia por la dificultad de un correcto diagnóstico de ambas entidades y representan la principal causa de muerte de estos pacientes.<sup>28,29</sup>

(ii). Defectos del sistema nervioso: Atrofia cerebral, hipoplasia del cerebelo, disgenesis del cuerpo calloso, ventrículos laterales asimétricos, estenosis acueductal con obstrucción, hidrocefalia, lipomas y hematomas cerebrales.<sup>30-32</sup>

(iii). Defectos renales: Fusión renal, agenesia renal, reflujo vesicouretral, obstrucción y duplicación uretral y riñón poliquístico; con frecuencia del 1 al 10%.<sup>33</sup>

(iv). Defectos en las extremidades: Hipoplasia del pulgar, braquimesofalangia, metatarso aducto y polidactilia axial.<sup>3</sup>

#### **Manifestaciones bucales**

Dentro de las manifestaciones bucales, se ha encontrado que la más común es la hipoplasia mandibular, caracterizada por una falta de desarrollo maxilar. Como manifestación secundaria a ello, la literatura reporta disfagia hasta en un 80% de pacientes con OAVS.<sup>34</sup> La hipoplasia mandibular, se caracteriza por la afectación de alguna de sus estructuras (rama o cóndilo), son el principal factor causante de asimetría facial, lo cual genera mordida cruzada del lado afectado, apiñamiento, agenesias e hipoplasias dentales, además de retraso en la erupción dental. Asimismo, se ha reportado agenesia de la rama y cóndilo, donde el cuerpo mandibular se curva hacia arriba, el mentón se desvía hacia el lado afectado y el lado opuesto de la mandíbula se observa aplanado, lo que genera inclinación del plano oclusal hacia arriba, menor altura alveolar y desviación de la línea media.<sup>1,35</sup>

También, se han reportado pacientes con desfase de la salivación debido a una aplasia de las glándulas salivales, lo cual genera, pérdida del flujo salival, motivo que puede causar defectos en la capacidad de deglución y deterioro del habla, acompañado de

síntomas de ardor crónico por afectación de la mucosa, disgeusia, caries dental, infecciones frecuentes y queilitis angular.<sup>34,36,37</sup> Del mismo modo, algunos artículos reportan la presencia de cóndilo bífido y taurodontismo; en el caso de los pacientes con presencia de cóndilo bífido se observa una limitación para la apertura bucal, lo cual genera una deficiente higiene bucal que desencadena caries y gingivitis.<sup>37</sup> Además se han observado casos de macrostomia, que se caracteriza por una hendidura facial, donde la comisura oral se extiende lateralmente a través del músculo buccinador y del masetero. Esta hendidura se extiende por la línea imaginaria que une al tragus con la comisura labial.<sup>38</sup> Igualmente se ha observado una asociación clínica entre las malformaciones craneofaciales congénitas, con la presencia de síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS), esto debido a que, en algunos casos la hipoplasia mandibular y el retrognatismo ocasionan un colapso de la vía aérea superior por retrusión de las inserciones musculares.<sup>39,40</sup> Dentro de las malformaciones presentes en el espectro oculo-aurículo-vertebral, el labio y paladar hendido, son de las más frecuentes (Figura 1).<sup>40</sup>

#### **Abordaje terapéutico**

Como se ha sido señalado, el tratamiento depende de la edad del paciente, el grado de afectación de las estructuras comprometidas y las repercusiones sistémicas.<sup>7,9</sup> En este sentido, es necesario la participación de un equipo multidisciplinario que evalúe las vías aéreas, sueño, audición, desarrollo cognitivo y neurológico, anatomía esquelética, anomalías renales y cardíaca.<sup>11</sup> Además, es de vital importancia la participación del pediatra y estomatólogo pediatra, para poder realizar un diagnóstico oportuno con un tratamiento que permita limitar la progresión del daño o discapacidad.<sup>21</sup>

Dada la gran variabilidad del espectro de manifestaciones, en ocasiones el paciente no es diagnosticado de manera oportuna, acudiendo a consulta especializada por un problema más estético que funcional, tras lo cual se realiza el diagnóstico. Sin embargo, la mayoría de las manifestaciones fenotípicas son apreciables desde el nacimiento, por lo que su atención debe iniciar desde esta etapa.<sup>21</sup> El estomatólogo pediatra y los pediatras deben trabajar en colaboración con servicios de referencia, para una pronta y correcta atención de los niños afectados y de todas las diferentes estructuras que puedan estar





Figura 1. Principales manifestaciones bucales del espectro oculo-aurículo-vertebral (Síndrome de Goldenhar). Hipoplasia mandibular, agenesia condilar, síndrome de apnea obstructiva del sueño, macrostomía, xerostomía, labio y paladar hendido.

lo.<sup>41</sup> Como se mencionó anteriormente, estos pacientes suelen presentar SAOS, lo cual compromete su calidad de vida desde edades tempranas, de ahí que su detección oportuna sea de vital importancia para la corrección de estas malformaciones mediante tratamientos ortopédicos que brinden al paciente una mejor calidad de vida.<sup>40</sup>

Por otro lado, las afectaciones a nivel mandibular y del labio y paladar hendido repercuten en la lactancia materna, dificultando una correcta nutrición, por lo que se debe intervenir para su pronta solución, así como proporcionar técnicas correctas de alimentación, como la posición erguida que deben tener los lactantes mientras son alimentados.<sup>3,40</sup>

En algunos casos el protocolo de tratamiento incluye uno o varios procedimientos quirúrgicos, tales como: alargamiento mandibular, injertos óseos, recons-

trucciones del oído externo, remoción quirúrgica de dermoides epibulbares, o corrección de párpados.<sup>9,21</sup> La planificación quirúrgica debe estar adaptada a cada paciente en particular, mediante una evaluación cuantitativa de la asimetría facial, con lo que se podría restaurar en medida de lo posible la simetría facial y con ello muchas de las funciones básicas afectadas.<sup>42,43</sup>

El tratamiento multidisciplinario del paciente con OAVS, requiere la participación de los siguientes especialistas:

- **Audiólogo.** Diversos estudios demuestran la relación de la pérdida auditiva con el deterioro en el desarrollo cognitivo, ya que puede comprometer el lenguaje y el aprendizaje, por lo que es necesario derivar de manera oportuna al paciente con el especialista.<sup>6,16,44</sup>

## Cuadro 1. Características de los estudios sobre OAVS

Autor/año	País	Hallazgos
Méndez <i>et al.</i> (2016) <sup>17</sup>	Brasil	El 89% tenía afectaciones de otros órganos. El sexo femenino fue el más afectado, las afectaciones más frecuentes fueron a nivel auricular seguidas de las faciales Solo el 14% de los pacientes presentó LPH
Tuna <i>et al.</i> (2011) <sup>53</sup>	Turquía	Observaron que las afectaciones de sus pacientes estaban del lado izquierdo. Uno de los casos fue esporádico y el otro se determinó por consanguinidad de los padres. Observaron en ambos casos malformaciones dentales y agenesias de órganos dentarios Determinaron que la falta de desarrollo mandibular puede generar problemas respiratorios y la distracción ósea se establece como una opción terapéutica
Maryanchick <i>et al.</i> (2018) <sup>54</sup>	Estados Unidos	El hallazgo más frecuente fue la hipoplasia o atrofia de la rama mandibular y del cóndilo. Las menos frecuentes fueron afectación bilateral maxilar, hipoplasia del arco cigomático y anomalías cervicales. Los pacientes mostraron afectación unilateral siendo el lado derecho el más afectado.
Saccomanno <i>et al.</i> (2014) <sup>55</sup>	Italia	Sexo masculino. Cóndilo derecho dismórfico (corto y ancho) Deformidades del oído derecho
Hsu <i>et al.</i> (2017) <sup>56</sup>	Japón	Encontraron que lo más común fue la asimetría facial leve con deformidad del oído e hipoacusia unilateral del lado derecho Reportaron el uso con éxito de aparatos miofuncionales para pacientes con leve asimetría facial logrando resultados funcionales, estructurales y estéticos satisfactorios
Avula <i>et al.</i> (2015) <sup>57</sup>	India	Reportaron la presencia de asimetría facial, hipoplasia mandibular y malar con el lado izquierdo afectado. Higiene bucal deficiente. Hipoplasia del cóndilo rama y cuerpo mandibular. Sin signos de retraso ni problemas neurológicos. Sin anomalías vertebrales ni cardíacas. Realizaron cirugía para la corrección de los problemas.
Rajendran <i>et al.</i> (2017) <sup>58</sup>	Malasia	Lengua bilobulada asociada a SAOS y déficit en la nutrición. Sugieren los tratamientos quirúrgicos ya que la vida del paciente se ve comprometida por las deformaciones que impiden una correcta alimentación y que además afectan la vía aérea, por lo que ellos no apoyan los tratamientos conservadores.
Abraham <i>et al.</i> (2017) <sup>59</sup>	Estados Unidos de Norteamérica	El niño presenta SAOS por hipoplasia mandibular. Labio y paladar hendido. Microtia con pérdida auditiva. Asimetría facial izquierda



• **Ortopedista.** La cirugía de columna en etapas tempranas es necesaria para pacientes con deformidades congénitas para equilibrar el crecimiento de la columna y prevenir la deformidad progresiva, en conjunto con el uso de ciertos aparatos ortopédicos.<sup>27</sup>

• **Oftalmólogo.** Generalmente el tratamiento de los colobomas parpebrales y de los lipodermoides subconjuntivales es mediante manejo quirúrgico para su completa remoción, con lo que se mejora en gran medida la agudeza visual de estos pacientes.<sup>22,43,45</sup>

• **Psicología.** Los niños con este tipo de anomalías tienen mayor riesgo a padecer problemas psicosociales, por lo cual necesaria la intervención de psicoterapeutas y/o de trabajadores sociales, con la finalidad de brindar apoyo y orientación tanto a los pacientes como a sus familiares.<sup>43</sup> En este sentido, se ha reportado que los pacientes con síndromes que implican malformaciones craneofaciales exhiben 3 desórdenes del comportamiento: depresión, aislamiento social y hostilidad/agresión. De ahí la necesidad de una terapia que permita la solución de dichos problemas.<sup>46, 47</sup>

• **Anestesiólogo.** Es necesario realizar una evaluación preoperatoria que incluyen la evaluación de la cavidad oral, el espacio mandibular anterior, la ATM y la columna vertebral, debido a que se ha reportado en muchos casos que la micrognatia ocasiona dificultad para intubación traqueal.<sup>26</sup> La correcta evaluación preoperatoria inicia desde la realización de una correcta historia clínica, exploración física y la implementación de diversas escalas que permiten determinar el manejo de la vía aérea como: escala de Mallampati, hipertrofia amigdalina, distancia interincisal, distancia tiromentoniana, entre otros. Desafortunadamente, incluso una la realización de un examen cuidadoso no predice todos los casos de intubación difícil, ya que pueden ocurrir problemas imprevistos, a lo cual el anestesiólogo y los médicos deberán estar capacitados para su solución.<sup>26</sup>

• **Cardiólogo.** Los defectos cardiacos congénitos que presentan estos pacientes, se han reportado como la principal causa de muerte y muchas veces es debido a la falta de atención clínica y quirúrgica temprana, ocurriendo en los primeros años de vida, cuando los defectos son graves.<sup>29</sup> Por tal motivo, las cardiopatías congénitas son alteraciones de mayor relevancia en la evolución clínica y pronóstico de estos individuos. Haciendo necesaria una correcta evaluación

por parte del cardiólogo para que las intervenciones quirúrgicas sean oportunas y correctas.<sup>29</sup>

• **Neurólogo.** Las alteraciones del sistema nervioso central como la agenesia, disgenesia, hipoplasia del cuerpo calloso y los lipomas, pueden no presentar síntomas asociados y pasar imperceptibles durante la evaluación, motivo por el cual la realización y análisis de una tomografía computarizada o resonancia magnética, por parte de dicho especialista permitirá implementar una terapéutica adecuada.<sup>32</sup>

### **Manejo estomatológico integral**

Es importante que el estomatólogo pediatra se integre de manera temprana al equipo multidisciplinario, quien muchas veces es el especialista de primer contacto.<sup>19</sup> En este sentido, debe llevar a cabo una evaluación cuidadosa de las estructuras craneofaciales, bucodentales y detectar algunas alteraciones sistémicas para derivar a los pacientes de manera temprana con los otros especialistas, incluyendo al cirujano maxilofacial, ya que éstos son fundamentales para el tratamiento de estas anomalías, por lo que se involucra además un aspecto interdisciplinario.<sup>19,48</sup>

Al respecto, el trabajo interdisciplinario en el ámbito estomatológico es fundamental, debido a la gran variabilidad de afectaciones que pueden presentarse como, labio y paladar hendido o aquellos que presentan hipoplasia mandibular y como consecuencia otras manifestaciones ya mencionadas. Siempre el objetivo del tratamiento debe estar encaminado a lograr un buen funcionamiento y un resultado estéticamente agradable, lo cual permita al paciente llevar una vida lo más cerca de lo normal posible.<sup>18,48</sup>

Por lo anterior es importante hacer una correcta planificación del manejo estomatológico que el paciente con OAVS debe llevar; considerando que algunos pacientes pueden sufrir de obstrucción severa y SAOS causadas por anomalías en las vías respiratorias y por un déficit en el crecimiento mandibular; por lo que el manejo de la vía aérea en estos pacientes es un elemento crítico dentro de la atención multidisciplinaria. El manejo debe ser individualizado, aunque la distracción osteogénica mandibular en conjunto con tratamientos ortopédicos es en ocasiones la principal herramienta terapéutica en este tipo de pacientes; de ahí la relevancia de la actualización de los especialistas de la estomatología pediátrica.<sup>40, 41</sup>

Esto con la finalidad de aprovechar el potencial de crecimiento, corregir algunas deformidades mínimas, disminuir su severidad y riesgos, preparando si fuese necesario el tratamiento quirúrgico posterior.<sup>40</sup> Dentro de los tratamientos quirúrgicos, se encuentra la cirugía ortognática, que consiste en la corrección de la posición y tamaño anómalo de los maxilares, mediante osteotomías. Así como para la corrección de las malformaciones que involucran ATM.<sup>40,49</sup>

La rehabilitación oral bajo anestesia general es necesario por la dificultad del manejo de la vía aérea y la nula cooperación del paciente, por tal motivo, es necesaria la realización de una correcta valoración pre anestésica que permita determinar el estado general del paciente y las condiciones de la vía aérea, con el fin de tomar las medidas preventivas necesarias previas a cualquier intervención quirúrgica o a la rehabilitación oral bajo anestesia general o bajo sedación.<sup>47, 50</sup> En este sentido se considera que la anestesia general para la rehabilitación oral es de mayor beneficio que la sedación, siempre y cuando se evalúe de manera correcta al paciente, basándose en la edad y el grado de afectación que presente.<sup>50</sup>

Por otro lado, también se recomienda la indicación profiláctica de antibiótica en aquellos pacientes en los que se han determinado alteraciones sistémicas a nivel cardiaco, para tal efecto se puede indicar amoxicilina de 250 mg cada seis horas vía oral previo a los procedimientos dentales y quirúrgicos.<sup>50</sup> También se sugiere el manejo de los pacientes con OAVS con máscara laríngea flexible, debido a que tiene la ventaja de evitar las manifestaciones asociadas a la entubación traqueal.<sup>51</sup> En el aspecto protésico, dependiendo del caso y del grado de afección en las estructuras anatómicas del paciente, se puede recurrir a prótesis parcial removibles, fijas, totales y sobredentaduras.<sup>49</sup>

Por otra parte, en estos pacientes el mantenimiento de la higiene bucal es difícil, debido a la maloclusión y a la limitación en la apertura bucal, lo cual los hace propensos a presentar caries y enfermedades periodontales. Por lo que se pueden recomendar cepillos de dientes con cabezales pequeños para mejorar la eliminación mecánica de placa.<sup>41,52</sup>

Lo anterior debe ser primordial en la planificación del tratamiento estomatológico, debido a que una condición bucal precaria puede afectar el tratamiento del equipo multidisciplinar por lo que las visitas periódicas

deberán incluir aplicación tópica de fluoruro con énfasis en la prevención.<sup>25, 41,48</sup>

Dentro de las principales anomalías bucales reportadas, el labio y paladar hendido son las manifestaciones más comunes de este síndrome, con requerimientos quirúrgicos a edades tempranas. Sin embargo, se ha reportado que solo el 14% de los pacientes presentan labio y paladar hendido.<sup>17</sup> Al respecto, se ha reportado que el lado de la cara más afectado suele ser el lado derecho aunque no es del todo concluyente.<sup>53, 54,55</sup>

Por otra parte, son muchas las malformaciones bucales que presentan los pacientes con el espectro oculo-aurículo-vertebral. En este sentido, las malformaciones de los tejidos blandos del lado derecho, tales como: hendidura lingual, hipertrofia gingival, falta de desarrollo de algunos músculos faciales, agenesia de glándulas salivales e insuficiencia velofaríngea han sido reportadas.<sup>56</sup> También se ha observado la presencia de malformaciones linguales, las cuales pueden ser asintomáticas; sin embargo, pueden causar síntomas de hemorragia, obstrucción de las vías respiratorias como en la apnea del sueño, ingesta oral inadecuada o problemas estéticos.<sup>57</sup>

Debido a su amplia variabilidad clínica, el tratamiento suele ser individualizado a cada paciente, el uso de aparatos miofuncionales para pacientes con leve asimetría facial puede ser una opción. También, la cirugía ortognática en los pacientes que presentan hipoplasia del cóndilo, rama y cuerpo mandibular puede ser la opción terapéutica.<sup>56,57</sup> En este sentido, los tratamientos quirúrgicos son indispensables, ya que la vida del paciente se ve comprometida por las deformaciones que impiden una correcta alimentación y afectan la vía aérea.<sup>58</sup>

Por otra parte, la SAOS es una condición que se presenta de manera constante en los casos de síndromes que involucran malformaciones craneofaciales, lo que actualmente está siendo uno de los motivos más importantes por las que se requiere la participación del estomatólogo pediatra de manera oportuna.<sup>59</sup>

Finalmente, como ha sido señalado, es necesario que el tratamiento sea oportuno para limitar el daño, para lo cual es indispensable que el odontopediatra tenga el conocimiento clínico para detectar de manera temprana el síndrome.





## CONCLUSIÓN

El espectro oculo-aurículo-vertebral (Síndrome de Goldenhar) tiene una amplia variabilidad de expresión y sus causas aún no son del todo claras, pero el estomatólogo pediatra debe tener conocimiento de las principales manifestaciones, ya que el papel que desempeña en el manejo de estos pacientes es muy importante por las diversas estructuras que pueden estar afectadas y que influirán al momento de la toma de decisiones para su tratamiento bucal. Asimismo, es indispensable el tratamiento multidisciplinario, para la realización de un diagnóstico temprano y un tratamiento oportuno que logre delimitar el daño, permitiendo al paciente tener una mejor calidad de vida.

## AGRADECIMIENTOS

El manuscrito fue revisado y editado en el Programa para la Investigación Bibliográfica Científica sobre Salud (PIBCIS) de la FES Zaragoza, UNAM.

Agradecemos el apoyo en la elaboración de este artículo a Juan Ignacio-Meza, Profesor de la Especialización en Estomatología del Niño y del Adolescente, FES Zaragoza, UNAM

## REFERENCIAS

1. Velíz-Méndez S, González-Escobar L, Leiva-Villagra N, Agurto-Veas P. Manifestaciones clínicas del espectro aurículo vertebral. *Rev CES Odont.* 2015; 28(1): 76-85.
2. Beleza-Mireles A, Hart R, Clayton-Smith J, Oliveira R, Falcao RC, Venencio M, et.al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: Clinical and molecular analysis of 51 patients. *Eur J Med Genet.* 2015; 58: 455-465.
3. Tasse C, Bohringer S, Fischer S, Hermann-Josef L, Albretch B, Horn D, et.al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS): clinical evaluation and severity scoring of 53 patients and proposal for a new classification. *Eur J Med Genet.* 2005; 48: 397-411.
4. Bouaychi A, Ez-zahraoui M, Boutimzine N, Cherkaoui O. Syndrome de Goldenhar: á propos d'un cas. *Journal français d'ophtalmologie.* 2020; 43: 90-92.
5. Muñoz-Pedroza L, Arenas-Sordo L. Manifestaciones clínicas de 149 pacientes con espectro facio-auriculo-vertebral. *Acta Otorrinolaringol Esp.* 2013;64(5): 359-362.
6. González C, Ramos P, Lozano L, Salazar M, López Q. Síndrome de Goldenhar: A propósito de un caso. *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2016; 18(69): 49-63.
7. Beleza-Meireles A, Clayton-Smith J, Saraiva M, Tassabehji. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: a review of the literature and genetic update. *J Med Genet.* 2014; 51: 635-645.
8. Hartsfield K. Review of the etiologic heterogeneity of the oculo-auriculo-vertebral spectrum (Hemifacial Microsomia). 2007; 10 (3): 121-128.
9. Copeli B. Genética. Desde la herencia a la manipulación de los genes. Buenos Aires: Fundación de Historia Natural Félix de Azára; 2010. p.92.
10. Gabett T. The oculoauricovertebral spectrum: Refining the estimate of birth prevalence. *J Pediatr Genet.* 2012; 2:71-77.
11. Gawrych E, Janiszewski-Olszowska, Chojnacka H. Oculoauriculovertebral spectrum with a full range of severe clinical manifestation-Case report. *J Craniomaxillofac Surg.* 2014; 42(8): 2064-2068.
12. Bragagnolo S, Colovati ES, Souza M, Dantas G, Soares F, Melaragno I, et. al. Clinical and cytogenomic findings in OAV spectrum. *Am J Med Genet.* 2018; 176 A: 638-648.
13. Vong A, Funamura J. Multidisciplinary management of oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Cur Opin Otolaryngol Head Neck Surg.* 2018; 26(4): 234-241.
14. Torti E, Braddock R, Bernreuter K, Batanian R. oculo-auriculo-vertebral spectrum, cat eye, and distal 22 q11 microdeletion syndromes: a unique double rearrangement. *Am J Med Genet A.* 2013; 161(8): 1992-1998.
15. Pillay K, Matthews LS, Wainwright HC. Facio-auriculo-vertebral sequence in association with Di-George sequence, Rokitansky sequence, and Dan-

- dy-Walker malformation: case report. *Pediatr Dev Pathol.* 2003;6(4):355-60. doi: 10.1007/s10024-003-1124-z.
16. Goetze B, Sleifer P, Machado R, Pawelwc A, Graziadio A, Gazzola R. Hearing characterization in oculoauriculovertebral spectrum: a prospective study with 10 patients. *Am J Med Genet A.* 2017; 173(2): 309-314.
17. Pegler JR, Soares DC, Quaio CR, Fernandes N, Oliveira LA, Honjo RS, Bertola DR, Kim CA. Clinical description of 41 Brazilian patients with oculo-auriculo-vertebral dysplasia. *Rev Assoc Med Bras (1992).* 2016;62(3):202-206. doi: 10.1590/1806-9282.62.03.202.
18. Kurniawan R, Suarca K, Bikin W. Goldenhar syndrome: a case report. *J Med Sci.* 2019;7(8):1342-1345.
19. Ferreira M, Gonzaga J. Síndrome de Goldenhar. *Rev Bras Oftalmol.* 2016; 75(5): 401-404.
20. Rubio M, Palafox V, Cárdenas M. Caracterización electrofísica y análisis con la escala eFACE de la parálisis facial en el espectro oculo, aurículo vertebral. *Cir Plast Iberolatinoam.* 2020; 46(2): 169-176.
21. Guevara-Valdaña, Nahas-Combina, Andrade-Delgado, Apellaniz-Campo, Leyva-Sotelo, Gaspar-Daniel. Síndrome de Goldenhar: protocolo de manejo quirúrgico en un centro de referencia. *Cir Cir.* 2019; 87(5): 516-527.
22. Singh M, Kaur M, Grewal AM, Yangzes S, Yadav D, Zadeng Z, Gupta P. Ophthalmic features and management outcomes of 30 children having Goldenhar syndrome. *Int Ophthalmol.* 2020;40(3):667-675. doi: 10.1007/s10792-019-01227-0.
23. Rosa M, Silva P, Goetze B, Bier A, Almeida T, Paskulin A. Ear abnormalities in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Braz J Otorhinolaryngol.* 2011; 77(4): 455-460.
24. Sims ME. Legal Briefs: Was the Adverse Outcome from Goldenhar Syndrome or Hypoxic-Ischemic Events? *Neoreviews.* 2019;20(4):e245-e247. doi: 10.1542/neo.20-4-e245.
25. Kadakia N, Wahgmare M, Gotmare S, Reema M. Goldenhar syndrome in a young girl. *J Coll Physicians Surg Pak.* 2019; 29(11): 1108-1110.
26. Choudhury M, Kapoor PM. Goldenhar syndrome: Cardiac anesthesiologist's perspective. *Ann Card Anaesth.* 2017;20(Supplement):S61-S66. doi: 10.4103/0971-9784.197802.
27. Uehara M, Kuraishi S, Ikegami S, Oba H, Takizawa T, Munakata R, et.al. Scoliosis in Goldenhar syndrome with curve reversal during brace treatment: a case report. *BMC Musculoskelet Disord.* 2020; 16(21): 685.
28. Rosa RF, Zen PR, Flores JA, Golendziner E, Pilla CB, Roman T, Varella-Garcia M, Paskulin GA. Espectro óculo-aurículo-vertebral em pacientes com defeitos cardíacos congênitos [Oculo-auriculo-vertebral spectrum in patients with congenital heart defects]. *Arq Bras Cardiol.* 2010;95(4):436-439. Multiple languages. doi: 10.1590/s0066-782x2010005000116.
29. Rosa RF, Dall'agnol L, Zen PR, Pereira VL, Graziadio C, Paskulin GA. Espectro óculo-aurículo-vertebral e malformações cardíacas. *Rev Assoc Med Bras (1992).* 2010;56(1):62-66.
30. Castori M, Brancati F, Rinaldi R, Adami L, Mingarelli R, Grammatico P, Dallapiccola B. Antenatal presentation of the oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS). *Am J Med Genet A.* 2006;140(14):1573-1579. doi: 10.1002/ajmg.a.31290.
31. Hansen-Algenstaedt N, Liem M, Khalifah S, Giese A, Gutenberg A. Oculo-Auriculo-Vertebral Dysplasia With Craniocervical Instability and Occult Tethered Cord Syndrome. An Addition to the Spectrum? First Case Report and Review of the Literature. *J Am Acad Orthop Surg Glob Res Rev.* 2019;3(7):e805. doi: 10.5435/JAAOSGlobal-D-17-00085.
32. Rosa M, Graziadio C, Lenhardt R, Alves M, Pascullini A, Gazzola Z. Central nervous system abnormalities in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Arqu Neuropsiquiat.* 2010; 68(1): 98-102.
33. Quintana G, Canún S. Espectro facio-auriculo-vertebral y frecuencia de malformaciones asociadas. *Rev Hosp Gral Dr Gea González.* 2006; 7(1): 6-12.



34. Brotto D, Manara R, Vio S, Ghiselli S, Cantone E, Mardari R, et. al. Salivary glands abnormalities in oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Clin Oral Invest*. 2018; 22: 395-400.
35. Correa-Olaya, Rivera-Gavilano, Oré A. Síndrome de Goldenhar reporte de un caso y revisión de la literatura. *Odontol Sanmarquina*. 2013; 16(2): 42-46.
36. Hoffman E, Detterbeck A, Chepura T, Kirschneck C, Schmid M, Hirschfelder U. Oculoauriculovertebral spectrum and maxillary sinus volumes: CT-based comparative evaluation. *J Orofac Orthop*. 2018; 79: 259-266.
37. Desai V. oculo-auriculo-vertebral spectrum with radial defects, and bifid condyle and taurodontism: A case report. *Dent Med Probl*. 2019; 56(4): 427-431.
38. Dutta M, Chateterjee I. Macrostomía: The defining feature of the oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Acta Otorrinolaringol Esp*. 2019; 70(1): 57-58.
39. Páez-Moya S, Vega-Osorio PA. Factores de riesgo y asociados del síndrome de apnea-hipopnea obstructiva del sueño (SAHOS). *Rev Fac Med*. 2017;65:S21- 4.
40. Bravo A, Fernández T, Mardones M. anomalías craneofaciales y patologías del sueño. *Rev Med Clin Condes*. 2013; 24(3): 413-421.
41. Goswami M, Bhushan U, Jangra B. Goldenhar Syndrome: A Case Report with Review. *Int J Clin Pediatr Dent*. 2016;9(3):278-280.
42. Manara R, Schifano G, Brotto D, Mardari R, Ghiselli S, Gerund A, et.al. Facial asymmetry quantitative evaluation in oculo auriculo vertebral spectrum. *Clin Oral Invest*. 2016; 20: 219-225.
43. Seethalakshmi A, Sreenivasan A, Saraswathy G. Goldenhar syndrome-review with case series. *J Clin Diagn Res*. 2014;8(4): ZD17-ZD19.
44. Xing W, Qian J, Wang B, Wang Y, Hu J, Zhang Q. Auricular reconstruction with modified expanded two-flap method in Goldenhar Syndrome: 7-Year experiences. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2020;139:110228. doi: 10.1016/j.ijporl.2020.110228.
45. Johanimoghadam F, Sharifi M. Goldenhar syndrome in a 6-year-old patient: a case report and review of literature. *J Dent Shiraz Univ Med Sci*. 2019; 20(4): 298-303.
46. Aguirre B, Emilcen E. Enfrentando la vida con una malformación congénita craneofacial. *Index Enferm*. 2017; 26(1-2):82-86.
47. Figueroa-Urbe, Flores-Del Razo, Vega-Rangel, Méndez-Trejo, Ferrer-López, González-Chávez. Escalas predictoras para identificar la vía aérea difícil en población pediátrica: su utilidad en los servicios de urgencias. *Rev Mex Pediatr*. 2019; 86(4): 162-164
48. Agnol D, Brown L, Thomaz A, Junqueira C, Oliveira B. Goldenhar syndrome in a pediatric patient: a case report and review of literature. *Rev Gaúch Odontol*. 2016; 64(4): 472-476.
49. Ferat C, Torres T, Mendoza U. Rehabilitación híbrida realizada en pacientes con síndrome de Goldenhar. Reporte de un caso. *Revista Odontológica Mexicana*. 2016; 20(3): 208-211.
50. Moreno M, Mendoza G, Cárdenas M, Hernández S, Rodríguez C, Ávila R. Evaluación pre operatoria del síndrome de Goldenhar para rehabilitación bucal bajo anestesia general. Reporte de un caso. *Archivos de Investigación Materno Infantil*. 2011; 3(2): 81-87.
51. Palafox D, Ogando-Rivas, Herrera-Rodríguez, Queipo G. Malformaciones craneofaciales. De las bases moleculares al tratamiento quirúrgico. *Rev Hosp Gen Méx*. 2012; 75(1): 50-59.
52. Subramaniam P, Girish b, Shurti J, Divya P. Dental management of a child with Goldenhar syndrome. *European J Gen Den*. 2014; 3(2): 58-62.
53. Tuna EB, Orino D, Ogawa K, Yildirim M, Seymen F, Gencay K, Maeda T. Craniofacial and dental characteristics of Goldenhar syndrome: a report of two cases. *J Oral Sci*. 2011;53(1):121-4. doi: 10.2334/josnusd.53.121.

54. Maryanchick I, Nair k. Goldenhar syndrome (oculo-auriculo-vertebral spectrum – OAVS): findings on cone beam computed tomography – three case reports. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol.* 2018; 126(4): e233-e239.
55. Saccomanno S, Greco F, D'alatri L, De Corso E, Pandolfini M, Sergi B, et.al. Role of 3D-CT for orthodontic and ENT evaluation in Goldenhar syndrome. *Acta Otorrinolaryngol Ital.* 2014; 34(4): 283-287.
56. Hsu H, Ishihara Y, Hara C, Kamioka H. Modification of dental growth associated with Goldenhar Syndrome. *Acta Med Okayama.* 2017; 71(5): 437-443.
57. Avula J, Bandi S, Gopal S, Mahesh C. Oral rehabilitation of a child with Goldenhar syndrome. *J Young Pharm.* 2015; 7(3): 277-280.
58. Rajendran T, Ramalingam G, Kamaru A. Rare presentation of bilobed posterior tongue in Goldenhar syndrome. *BMJ Case Rep.* 2017.
59. Abraham C, Virbalas J, Del Rosso M. Severe Obstructive Sleep Apnea in a Child With Goldenhar Syndrome and Nasal Obstruction. *J Clin Sleep Med.* 2017; 13(6): 825-827.