

## Reporte de Caso

### Síndrome de Goldenhar: reporte de un caso

#### *Goldenhar Syndrome: case report*

MARÍA AMPARO ACOSTA ARAGÓN<sup>1</sup>, GUSTAVO ADOLFO ÁNGEL ÁNGEL<sup>2</sup>,  
ANNIE CRISTINA LASSO TORRES<sup>2</sup>, CRISTIAN FELIPE CORREA GALLEGOS<sup>2</sup>

#### Resumen

**Introducción:** El síndrome de Goldenhar es un trastorno caracterizado por la presencia de anomalías craneofaciales y vertebrales. Fue descrito inicialmente en 1950, sin embargo sus aspectos moleculares no han sido totalmente aclarados. **Caso clínico:** Paciente femenina de 9 meses de edad en quien se evidenciaron desde su nacimiento características fenotípicas de esta desconocida condición; se incluye una revisión de los aspectos más importante de este síndrome. **Conclusiones:** El abordaje inicial del paciente con diagnóstico de síndrome de Goldenhar es complejo, se deben considerar diversos diagnósticos diferenciales para llegar a un abordaje correcto con tratamiento temprano que además debe ser multidisciplinario e integral.

**Palabras clave:** Diagnóstico diferencial, Malformación, Síndrome de Goldenhar.

#### Abstract

**Background:** The Goldenhar Syndrome is a disorder characterized by the presence of craniofacial and vertebral anomalies. It was first described in 1950, but their molecular aspects have not been fully clarified. **Case report:** This paper aims to describe the case of a female

patient 9 months old in whom phenotypic characteristics of this condition is unknown evidenced since birth, further including a review of the most important aspects of this disease. **Conclusions:** The initial approach to the patient with a diagnosis of Goldenhar syndrome is complex, must be considered various differential diagnoses to reach a correct diagnosis with early treatment also should be multidisciplinary and comprehensive.

**Keywords:** Differential diagnosis, Goldenhar Syndrome, Malformation.

#### Introducción

El síndrome de Goldenhar (SG) también conocido como displasia óculo-aurículo-vertebral, secuencia facio-aurículo-vertebral, espectro óculo-aurículo-vertebral o síndrome del segundo arco braquial<sup>1,2</sup> es un cuadro heterogéneo caracterizado por la presencia de una combinación de defectos oculares, auriculares, craneofaciales y vertebrales. Descrito inicialmente por el médico oftalmólogo Maurice Goldenhar en 1952 quien reporta pacientes con quistes dermoides epibulbares, apéndices preauriculares y fístulas. Epidemiológicamente existe discrepancia en los datos, porque las prevalencias

<sup>1</sup> Profesora del Departamento de Pediatría, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca, Popayán. Médica, Universidad del Cauca, PhD en Genética de Poblaciones Humanas, Universidad de Compostela, España. Integrante, Grupo de Investigación Lactancia Materna y Alimentación Complementaria, Universidad del Cauca. e-mail: morin1924@gmail.com

<sup>2</sup> Estudiantes de sexto año, Programa de Medicina, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad del Cauca, Popayán, Colombia. e-mail: gadolfo@unicauca.edu.co classo@unicauca.edu.co cfelipe348@gmail.com

Recibido: noviembre 13 de 2015 Aceptado: diciembre 17 de 2015

Como citar: Acosta Aragón MA, Ángel Ángel GA, Lasso Torres AC, Correa Gallego CF. Síndrome de Goldenhar: reporte de un caso. *Rev Colomb Salud Libre*, 2015; 10 (2): 128-132.

estimadas fluctúan llegando incluso a 1 por cada 26.550 recién nacidos vivos, afectando más a hombres que a mujeres en proporción 3:2; las variaciones se pueden explicar por subregistro de algunos casos y las discrepancias en los criterios diagnósticos<sup>3</sup>. La mayoría de los casos son esporádicos, sin embargo se han descrito familias en las que se documentaron patrones de herencia autosómico dominante y recesivo<sup>4,5</sup>.

Pese a que este síndrome fue descrito hace poco más de 60 años, todavía es una entidad mal definida cuya etiología ha sido atribuida a defectos vasculares embrionarios que afectan selectivamente el desarrollo del primer y segundo arco braquial con la consecuente hipoplasia de las estructuras derivadas de los mismos<sup>2,6</sup>. Aunque se acepta esta hipótesis, etiológicamente se considera como de origen multifactorial en donde interactúan con los genes de susceptibilidad, factores de riesgo perinatales como la ingestión de medicamentos vasoactivos en el primer trimestre, tabaquismo materno, diabetes materna, embarazos múltiples, sangrados del segundo trimestre y técnicas de reproducción artificial<sup>3</sup>.

El diagnóstico de esta entidad es clínico, no existen pruebas genéticas, y la variabilidad de manifestaciones dificulta el abordaje adecuado, no existiendo acuerdo sobre los criterios diagnósticos, pero aceptándose la triada clásica de afectación auricular y/o ocular, craneofacial y vertebral, lo que significa que una vez se tenga la sospecha clínica, se deben considerar diversas entidades en el diagnóstico diferencial<sup>1,2</sup>.

Entre los hallazgos oculares, el coristoma epibulbar dermoide localizado en el limbo, es la anomalía primaria más frecuente que se puede encontrar entre 30% y 60% de los casos, lo que puede conducir a complicaciones secundarias como ambliopía, astigmatismo y estrabismo. También se pueden encontrar otras anomalías como microftalmía, anoftalmía, colobomas y ptosis palpebral.

Los hallazgos auriculares se observan en la mayoría de los pacientes con el síndrome y son las características más consistentes con la enfermedad, varían de gravedad e incluyen la microtia, anotia, apéndices preauriculares, atresia del conducto auditivo externo, fusión de huesecillos, hipoplasia coclear e hipoacusia conductiva y neurosensorial siendo la primera más frecuente que la segunda.

Las anomalías vertebrales descritas y que forman parte del complejo característico, se pueden encontrar hasta en 26% de los afectados y consisten sobre todo en tortícolis y hemivértebras, cifoesciosis, vértebras en cuña, costillas anómalas, vértebras en mariposa y espina bífida oculta. Por último, las alteraciones craneofaciales que tal vez son las más llamativas cuando se observa el paciente por primera vez, incluyen la hipoplasia ósea principalmente de la mandíbula y el maxilar, alteraciones en la articulación temporomandibular, microtia, anomalías en la forma del cráneo como dolicocefalia, microcefalia y plagiocefalia, labio y/o paladar hendido, úvula bífida, hipertrofia gingival, dientes supernumerarios e hipoplasia dental<sup>1-3</sup>.

Otros sistemas que también presentan anomalías son el sistema genito-urinario con agenesia e hipoplasia renal, megaureter y vejiga lobulada, hipospadias y criptorquidia; en el sistema gastrointestinal son frecuentes las fistulas traqueoesofágicas y anomalías anales<sup>7</sup>. A nivel neurológico la mayoría de los pacientes tienen un desarrollo normal pero puede existir discapacidad cognitiva entre 8% y 25% de los casos<sup>8</sup>; también en algunos casos se observa retraso en el lenguaje y anomalías estructurales y funcionales de la faringe y la laringe<sup>9</sup>.

El tratamiento debe ser individualizado y se basa en intervenciones funcionales y cosméticas realizadas por un equipo de salud multidisciplinario en donde las correcciones quirúrgicas varían cronológicamente en función de la edad<sup>3</sup>; en términos generales el pronóstico de la enfermedad es bueno siempre y cuando no

se asocie con compromiso de otros órganos y sistemas<sup>10</sup>. A continuación se presenta un caso clínico de una paciente diagnosticada con síndrome de Goldenhar.

### Descripción del caso clínico

Paciente femenina de 9 meses de edad procedente de área rural de Totoró en el departamento del Cauca, Colombia, producto de la gesta III de una madre ama de casa de 25 años de edad y padre agricultor de 24 años de edad, que se remite al servicio de genética clínica por malformaciones cráneo faciales evidentes a la inspección. Como único antecedente de importancia se encontró que la madre presentó hiperemesis gravídica y preeclampsia desde los 7 meses de gestación.

Al examen físico se encuentra paciente con los siguientes datos somatométricos: peso actual 4.700 g, peso al nacer 3.460 g, talla 65 cm, perímetro cefálico de 40.3 cm, perímetro abdominal de 40 cm, perímetro torácico de 40.1 cm, distancia intercántica 70x25 mm, pabellón derecho 4.7x2.5 cm, izquierdo 4.2x0.6 cm, distancia intermamilar 10.7cm, relación segmento superior/segmento inferior 1.42, y *filtrum* de 10 mm. Cráneo con tendencia a la turricefalia, simblefaron y coloboma en párpado superior derecho, ojos con quiste dermoide epibulbar bilateral con opacidad corneal (Figuras 1 y 2), ectropión y ubicación ectópica de pestañas, evidente microtia izquierda, presencia de apéndices preauriculares bilaterales de 2.5x1.8 cm, pediculados a nivel del trago izquierdo y de 1.5x2.8 a 0.5 cm del trago derecho (Figura 3), nariz recta con presencia de apéndice hendido de 1.5x1 cm en ala nasal derecha y abundante rinorrea hialina en el momento del examen, boca con lengua bífida y presencia de frenillo, paladar íntegro y úvula alineada en la línea media, desviación derecha de la comisura labial inferior y micognatia.

Examen cardiopulmonar normal; abdomen con hernia umbilical reductible, genitales externos

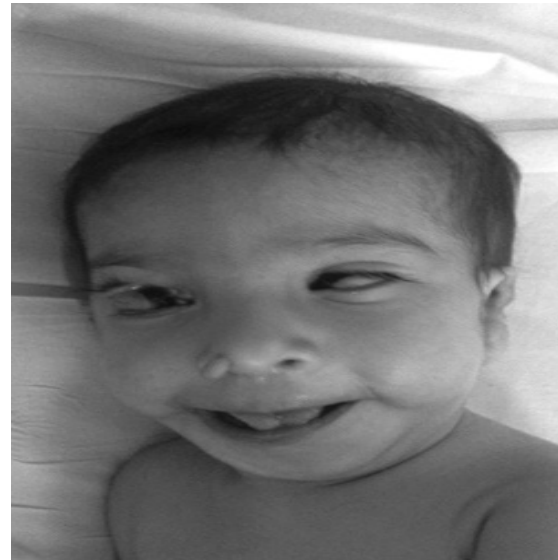


Figura 1. Síndrome de Goldenhar, asimetría facial, se observa apéndice en ala nasal derecha, simblefaron bilateral y lengua bífida



Figura 2. Síndrome de Goldenhar, anomalías oculares, se observa quiste dermoide epibulbar en ojo derecho, simblefaron bilateral y apéndice en ala nasal derecha.

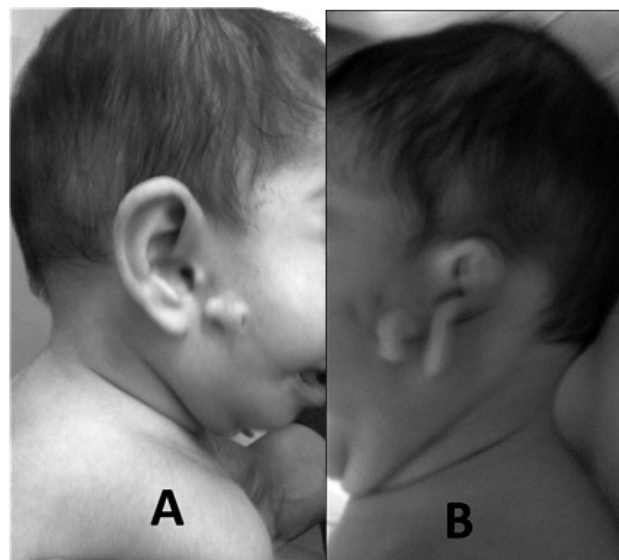


Figura 3. Síndrome de Goldenhar, apéndice umbilicado preauricular derecho (A), microtia e hipoplasia en oreja izquierda (B).

femeninos normoconfigurados, ano perforado, en las extremidades se observa en el pie derecho tendencia a equinovaro, hiporreflexia e hipotonía; neurodesarrollo normal para la edad.

**Reporte de estudios paraclínicos.** TAC de oído simple: "agenesia de conducto auditivo externo izquierdo, severa hipoplasia de conducto auditivo externo derecho, hipoplasia del pabellón auricular izquierdo. Imagen quística a nivel de velo del paladar línea media. Globos oculares normales". Potenciales auditivos evidencian hipoacusia leve. Radiografía de tórax: "Alteración morfológica de los últimos cuerpos vertebrales de región torácica". Ecocardiograma con persistencia de CIA de 3,6 mm de diámetro, restrictivo de izquierda a derecha sin repercusión hemodinámica. Fue valorada por oftalmología quien hace el diagnóstico de "coloboma de párpado y quiste conjuntival en ambos ojos". El estudio citogenético reportó cariotipo normal femenino. La resonancia magnética de columna cervical, de columna lumbosacra, la TAC cerebral, el estudio de ultrasonografía cerebral transfrontanelar, la ecografía renal y la TSH neonatal fueron normales.

### Discusión

Se presenta el caso de una paciente con diagnóstico clínico y paraclínico de síndrome de Goldenhar por la presencia de tríada característica con anomalías vertebrales, auriculares y oculares<sup>3</sup>. La etiología no se logra aclarar porque el estudio citogenético es normal, no existen antecedentes familiares y no se encontraron factores de riesgo perinatales asociados con el desarrollo de la enfermedad. No hay evidencia de asociación entre preeclampsia y presentación del síndrome de Goldenhar. Se trataría entonces de un caso esporádico.

Se acepta para el diagnóstico la tríada consistente en anomalías oculares/auriculares, craneofaciales y vertebrales<sup>2</sup>, las cuales se evidencian claramente en la paciente, sin embargo, el abordaje diagnóstico no es tan simple

y deben ser descartadas varias entidades como parte del diagnóstico diferencial<sup>1</sup>, entre ellas el síndrome de Treacher Collins (TC), el síndrome braquio-oto-renal y la microsomía hemifacial<sup>3</sup>.

En lo que respecta a estos síndromes, la microsomía hemifacial tiende a confundirse bastante con el SG pues tiene etiología multifactorial y las anomalías oculares y auriculares son básicamente las mismas, sin embargo, en esta entidad no existen quistes dermoides epibulbares ni defectos vertebrales lo que permite su diferenciación; en contraste, el síndrome de TC tiene un patrón de herencia autosómico dominante, los defectos usualmente son bilaterales y las alteraciones vertebrales son raras<sup>3</sup> y en el síndrome braquio-oto-renal tiene un patrón de herencia autosómico dominante, no produce alteraciones oculares y se asocia con displasia renal en más de 2/3 de los casos y fístulas braquiales<sup>7</sup>. Considerando las diversas particularidades de estas entidades nosológicas y teniendo en cuenta que no existe historia familiar ni patrón de herencia en la familia de esta paciente y ante las características clínicas y paraclínicas descritas se puede llegar al diagnóstico de SG con mayor certeza.

Se han descritos varios casos en la literatura mundial y tal vez lo más llamativo de estos, es que esta entidad tiende a diagnosticarse tardíamente, debido al desconocimiento de la misma, lo que a su vez produce retardo en el inicio del tratamiento y la aparición de diversas complicaciones prevenibles con el eventual detrimento de la calidad de vida del paciente y de su familia, de ahí la importancia de la sensibilización al personal de salud mediante la presentación de nuevos casos.

### Conflicto de interés

Los autores no tienen conflicto de interés.

### Referencias

1. Kershenovich Sefchovich R, Garrido García LM,



- Burak Kalik A. Síndrome de Goldenhar: reporte de un caso. *Acta Med Grupo Ángeles*. 2007 [acceso: 16 de marzo de 2015]; 5 (4). Disponible en: [www.medigraphic.com](http://www.medigraphic.com)
2. Barisic I, Odak L, Loane M, Garne E, Wellesley D, Calzolari E, *et al*. Prevalence, prenatal diagnosis and clinical features of oculo-auriculo-vertebral spectrum: a registry-based study in Europe. *Eur J Hum Genet*. 2014 [acceso: 16 de marzo de 2015]; 1026-33. Disponible en: [www.nature.com](http://www.nature.com) doi: 10.1038/ejhg.2013.287
  3. Meenan K, Kadakia S, Bernstein J. Revisiting the work of Maurice Goldenhar -an overview of Goldenhar syndrome. *Eur J Plast Surg*. 2014 [acceso: 16 de marzo de 2015]; 37: 575-82. Disponible en: [www.pubmed.org](http://www.pubmed.org)
  4. Martínez M, López González V, Dulcet L, Rodríguez Santiago B, García Miñaur S, Guillen-Navarro E. Autosomal dominant oculoauriculovertebral spectrum and 14q23.1 microduplication. *Am J Med Genet A*. 2013 [acceso 17 de marzo de 2015]; 161A (8): 2030-5. Disponible en: [www.pubmed.com](http://www.pubmed.com) doi: 10.1002/ajmg.a.36007
  5. Vendramini-Pittolo S, Kokitsu-Nakata N. Oculoauriculovertebral spectrum: report of nine familial cases with evidence of autosomal dominant inheritance and review of the literature. *Clin Dysmorphol*. 2009 [acceso: 17 de marzo de 2015]; 18 (2): 67-77. Disponible en: [www.springer.com](http://www.springer.com)
  6. Werler M, Starr J, Cloonan Y, Speltz M. Hemifacial microsomia: from gestation to childhood. *J Craniofacial Surg*. 2009 [acceso: 16 de marzo de 2015]; 20 (Suppl 1): 664-9. Disponible en: [www.pubmed.com](http://www.pubmed.com)
  7. Sharma J, Pippal S, Raghuvanshi S, Shitij A. Goldenhar-Gorlin's syndrome: a case report. *Indian J Otolaryngol Head Neck Surg*. 2006 [acceso: 22 de marzo de 2015]; 58 (1): 97-101. Disponible en [www.springer.com](http://www.springer.com)
  8. Muñoz-Pedroza L, Arenas-Sordo M. Clinical features of 149 patients with facio-auriculo-vertebral spectrum. *Acta Otorrinolaringol Esp*. 2013 [acceso: 18 de marzo de 2015]; 64 (5): 359-62. Disponible en: [www.pubmed.com](http://www.pubmed.com)
  9. D'Antonio LL, Rice RD, Fink SC. Evaluation of pharyngeal and laryngeal structure and function in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Cleft Palate Craniofac J*. 1998 [acceso: 22 de marzo de 2015]; 35 (4): 333-41. Disponible en [www.pubmed.com](http://www.pubmed.com)
  10. Mehta B, Nayak C, Savant S, Amladi S. Goldenhar syndrome with unusual features. *Indian J Dermatol Venereol Leprol*. 2008 [acceso: 16 de marzo de 2015]; 74 (3): 254-6. Disponible en: [www.pubmed.com](http://www.pubmed.com)