

## HAGA SU DIAGNOSTICO

Dr. Francisco J. Unchalo

### CASO CLINICO

Las imágenes que se muestran corresponden a diferentes pacientes que presentaron el mismo Síndrome. Identifique los signos clínicos y radiológicos y haga su diagnóstico...

Signos visibles:

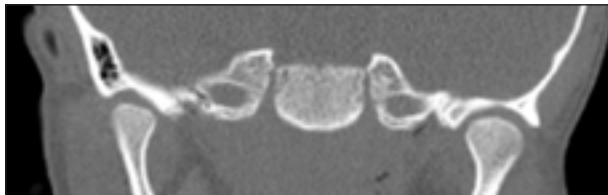


Figura 1: Hipoplasia del cóndilo mandibular derecho.



Figura 2: Coloboma de párpado superior derecho y dermoide epibulbar izquierdo.



Figura 3: Macrostomía por escotadura labial y apéndices preauriculares.



Figura 4: Hemivértebras dorsales y lumbares, 9 costillas derechas, 10 costillas izquierdas y cardiomegalia.



Figura 5: Microtia con apéndice preauricular.

**¿CUAL ES SU DIAGNOSTICO?**

## SÍNDROME DE GOLDENHAR - Óculo-aurículo-vertebral (espectro de OAV)

### Discusión

Fue descrito por primera vez, en 1845, por Von Arlt, siendo clasificado como una entidad independiente en 1952 por Goldenhar. Gorlin en 1963 lo identificó como una displasia óculo-aurículo-vertebral.

El espectro clínico fue más tarde extendido incluyendo una variedad de anomalías oculares, auriculares y vertebrales y fue renombrado apropiadamente como espectro óculo-aurículo-vertebral (OAVS). Para enfatizar su carácter unilateral, también se lo nombra como Microsomía hemifacial. La incidencia del síndrome se ha estimado de 1 en 5.600 a 1 en 45.000 con una ligera predominancia en el varón (3:2) y el lado derecho de la cara. El espectro OAVS tiene una amplia variación fenotípica, que sin embargo incluye dos o más de las siguientes malformaciones: asimetría facial, hipoplasia mandibular, paladar alto, coloboma del párpado superior, lipodermoides epibulbar, coloboma del iris, microftalmía, macrostomía o escotadura labial, apéndices preauriculares y pérdida de audición. Las radiografías demuestran múltiples anomalías de los huesos faciales y vértebras. Los pacientes que se muestran presentaron la mayoría de los defectos mencionados.

Se considera que este síndrome tiene una etiología multifactorial, se trataría de una displasia embrionaria del primer y segundo arcos branquiales. En cuanto a la herencia se describe como frecuente la forma esporádica y se reportan casos de herencia autosómica dominante o recesiva, además ocurre con una alta incidencia en hijos de madres diabéticas.

El espectro OAVS constituye un cuadro polimalformativo relacionado con defectos del primer y segundo arcos branquiales, con una etiología multifactorial que incluye efectos teratógenos de algunas drogas como la cocaína, la talidomida, el ácido retinoico y el tamoxifeno durante la blastogénesis, incluyéndose factores nutricionales y medio-ambientales.

Dentro de las manifestaciones clínicas, la asimetría facial se presenta en aproximadamente en un 70% de los casos y es más evidente durante la niñez, esta se debe a la hipoplasia maxilar, maxilar y de la musculatura facial del lado afectado. La macrostomía es debida a la muesca o escotadura labial unilateral, que puede asociarse a la agenesia de la glándula parótida. Las radiografías demuestran anomalías de los huesos faciales y de la columna cervical. Ocasionalmente el síndrome se asocia a cardiopatía congénita, malformaciones renales e intestinales y retraso mental ligero.

El pronóstico de los pacientes con esta enfermedad depende del tipo de malformaciones presentes. Las malformaciones cardíacas y del sistema nervioso central representan las de mayor mortalidad, aunque la mayoría de los niños presentan un desarrollo normal. El manejo por parte de un equipo médico informado, con un enfoque multidisciplinario donde se incluya la asesoría de un genetista, un equipo de rehabilitación, médicos especialistas para la corrección de las diferentes malformaciones es requerida para que estos pacientes puedan tener un desarrollo adecuado.

### LECTURA RECOMENDADA

- Goldenhar, M.: Associations malformatives de l'oeil et de l'oreille: en particulier, le syndrome: dermoide epibulbaire-appendices auriculaires-fistula auris congenita et ses relations avec la dysostose mandibulo-faciale. J. Genet. Hum. 1952; 1: 243-282.
- Gorlin, R. J.: Branchial arch and oro-acral disorders. In: Gorlin, J. J.; Cohen, M. M., Jr.; Levin, L. S. (eds.) : Syndromes of the Head and Neck. 3rd ed. London: Oxford Univ. Press 1990; 641-649.
- Gorlin, R. J.; Jue, K. L.; Jacobsen, V.; Goldschmidt, E.: Oculoauriculovertebral dysplasia. J. Pediatr. 1963; 63: 991-999.
- PubMed ID: 14071056
- Jongbloet, P. H.: Goldenhar syndrome and overlapping dysplasias, in vitro fertilisation and ovopathy. J. Med. Genet. 1987; 24: 616-620.
- PubMed ID: 3681908.
- Kallen, K.; Robert, E.; Castilla, E. E.; 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. 2004; 127A: 26-34.
- Kaye, C. I.; Martin, A. O.; Rollnick, B. R.; Nagatoshi, K.; Israel, J.; Hermanoff, M.; Tropea, B.; Richtsmeier, J. T.; Morton, N. E.: Oculoauriculovertebral anomaly: segregation analysis. Am. J. Med. Genet. 1992; 43: 913-917.
- PubMed ID: 1415339.
- Rollnick, B. R.; Kaye, C. I.; Nagatoshi, K.; Hauck, W.; Martin, A. O.: Oculoauriculovertebral dysplasia and variants: phenotypic characteristics of 294 patients. Am. J. Med. Genet. 1987; 26: 361-375.
- PubMed ID : 3812588.