

Hospital Universitario Clínico Quirúrgico “Dr. Gustavo Aldereguía Lima”.
Hospital Universitario Pediátrico “Paquito González Cueto”. Cienfuegos.

DISPLASIA OCULOARICULOVERTEBRAL O SÍNDROME DE GOLDENHAR. ESTUDIO MULTIDISCIPLINARIO DE UN CASO CLÍNICO

Dra. Marina de La Barca Leonart,¹ Dr. Adalberto Paz Sarduy,² Dra. María Antonia Ocaña Gil³ y Dr. Leonardo Atienza Lois⁴

RESUMEN: Presentamos un caso clínico de displasia oculoauriculovertebral o síndrome de Goldenhar en una paciente femenina de 26 años con múltiples anomalías congénitas y la presencia de quiste branquial y glaucoma primario de ángulo abierto. Mediante un estudio multidisciplinario, clínico, genético, imagenológico y con pruebas psicofísicas, se ponen en evidencia diversas anomalías craneofaciales, óseas y de vísceras toracoabdominales presentes en una misma paciente. Se señalan las diferentes deformidades que conforman actualmente un amplio espectro de anomalías, según la literatura revisada, así como las características clínicas, tratamiento y su evolución. El quiste branquial resulta un hallazgo novedoso que bien puede explicarse en este tipo de alteraciones morfogenéticas, sin embargo, el glaucoma parece ser una entidad casual. Se descartan otras anomalías oculares propias del Goldenhar que pueden ocasionar glaucoma. Se comenta la importancia del diagnóstico y tratamiento multidisciplinario, así como el riesgo quirúrgico de estos enfermos.

DeCS: SINDROME DE GOLDENHAR/diagnóstico; SINDROME DE GOLDENHAR/genética; GLAUCOMA DE ANGULO ABIERTO; BRANQUIOMA/genética; ANOMALIAS MULTIPLES; MANIFESTACIONES OCULARES.

La displasia oculoauriculovertebral o síndrome de Goldenhar es un cuadro polimorformativo relacionado con defectos del primer y segundo arcos branquial, probablemente por efectos teratógenos durante

la blastogénesis o de causa familiar sin evidencia de alteraciones cromosómicas.¹⁻³

La entidad descrita por primera vez por *Von Arlt* en 1941 se agrupó como un síndrome por *Goldenhar* en 1952.³ A causa de

¹ Especialista de I Grado en Oftalmología. Instructor.

² Especialista de I Grado en Otorrinolaringología. Instructor.

³ Especialista de I Grado en Genética Clínica. Instructor.

⁴ Especialista de I Grado en Cirugía Maxilo-facial. Instructor.

su amplia variabilidad de expresión, actualmente es más aceptado el término de espectro oculoauriculovertebral.^{1,4,5}

Las características más comunes de la enfermedad son quistes dermoides epibulbares, anomalías del pabellón auricular y conducto auditivo externo, asimetría facial y defectos en columna vertebral. Se describen también retraso mental, anomalías de vísceras toraco-abdominales y de las extremidades. Con el avance de la imagenología se reportan cada vez mayor número de alteraciones, fundamentalmente cardíacas, traqueopulmonares y genitourinarias.⁶⁻⁸

Como manifestaciones oculares se describen, además, colobomas en párpado inferior, aparato uveal y del nervio óptico, ptosis palpebral, microcórnea y microftalmía.^{1-3,5} En el estudio multidisciplinario que realizamos a nuestra paciente, la cual presenta diversas anomalías que se corresponden con una displasia oculoauriculovertebral o síndrome de Goldenhar, detectamos la presencia de glaucoma bilateral y quiste branquial, por lo que nos preguntamos. ¿Estamos en presencia de 2 nuevas afecciones asociadas a este cuadro polimorformativo?

Presentación del caso clínico

Paciente femenina, blanca, casada, de 26 años de edad, sin antecedentes perinatales ni familiares de interés, procedente de la consulta de Genética Clínica y que mediante un estudio multidisciplinario se detectan las siguientes manifestaciones:

- *Craneofaciales y de la orofaringe:* microsomía hemifacial izquierda con aplanamiento del tercio medio y parálisis del VII par craneal (fig. 1). Atrofia del hemipaladar blando e implantación baja de la amígdala homolateral.



FIG. 1. Rostro. Vista frontal.

- *Auditivas:* hipoacusia mixta, acrotia y apéndices auriculares bilaterales (figs. 2 y 3), agenesia del conducto auditivo izquierdo y quiste branquial derecho de 6 meses de evolución.
- *Oculares:* Ptosis palpebral izquierda, tensiones oculares elevadas hasta 30 mmHg en ambos ojos según tonometrías de aplanación, excavación papilar en OD=0,8 y OI=0,6 con adelgazamiento de la ceja neuroretiniana como muestra del daño glaucomatoso. Los estudios campimétricos evidencian alteraciones incipientes en relación con dicha afección, en tanto el examen gonioscópico y paquimétrico resultó normal.
- *Columna vertebral y extremidades:* rectificación de la lordosis cervical y lumbar, escoliosis con rotación de cuerpos vertebrales y hemivértebras lumbares, fusión de cuerpos y apófisis de las vértebras C3-C4 y C7-D-1, clinodactilia del quinto dedo en ambas manos.



FIG. 2. Vista lateral derecha.



FIG. 3. Vista lateral izquierda.

- *Cardiovasculares*: prolapso mitral ligero y preexcitación ventricular.
- *Renales*: riñón derecho más pequeño, ectópico y malrotado con gammagrafía normal.
- *Neurológicas*: retraso mental ligero. Electroencefalograma asimétrico, más lento en hemisferio derecho.

La conducta que hemos seguido en esta paciente ha sido:

1. Asesoramiento genético.
2. Tratamiento del glaucoma, inicialmente médico y luego quirúrgico con buen resultado hasta 3 años de su evolución.
3. Fase preparatoria de la cirugía del quiste branquial.

Discusión

La displasia oculoauriculovertebral comprende un espectro de anomalías craneofaciales, de columna vertebral y de vísceras toracoabdominales que se han venido sumando a la entidad inicial descrita por *Goldenhar*.³ Presentamos un caso clínico que reúne múltiples malformaciones a las que se suman la presencia de glaucoma y quiste branquial. En cuanto a la herencia, se describe como frecuente la forma esporádica y se reportan casos de herencia autosómica dominante o recesiva.^{1,8} En nuestra paciente por ser un caso aislado en la familia, no podemos precisar el modo de transmisión.

Resalta en este caso la asimetría facial y de la orofaringe, relacionada con la hipoplasia de tejido blando y óseo y la parálisis facial de este lado. La ausencia de ambos pabellones auriculares (acrotia) es también un defecto relevante, pues a diferencia de nuestra paciente, este signo comúnmente se presenta unilateral.⁹

Podemos decir que a pesar de la complejidad estética y funcional del defecto audiofónico y la presencia de las restantes anomalías, la paciente se conduce con aceptable comunicación y adecuado desenvolvimiento social.

En la literatura revisada no encontramos reportado el glaucoma en relación con este cuadro, sin embargo, la microcórnea y la microftalmía que son defectos que suelen verse en pacientes con este tipo de displasia, pueden causar glaucoma de ángulo cerrado.¹⁰ La normalidad del ángulo iridocorneal y el resto de las estructuras del segmento anterior, así como las dimensiones de ambos globos oculares de nuestra paciente, nos hace pensar que se trata de un glaucoma primario de ángulo abierto y

no de un defecto relacionado con la patología de base.

El quiste branquial como nueva entidad en este síndrome, bien puede explicarse, pues su origen embriogénico es común al resto de las anomalías que lo caracterizan.

Los defectos cardiorrespiratorios, de la orofaringe, y de la columna vertebral son causas fundamentales del elevado riesgo quirúrgico que tienen estos enfermos, al cual se ven expuestos con relativa frecuencia.

Consideramos que el diagnóstico oportuno y favorable respuesta al tratamiento antiglaucomatoso, así como la detección de otros defectos discapacitantes y adecuada orientación genética, han contribuido a mejorar la calidad de vida de nuestra paciente y la de sus familiares.

SUMMARY: We present a clinical case of oculoauriculovertebral displasia or Goldenhar syndrome in a 26-year-old female patient with multiple congenital abnormalities, branchial cyst and primary open-angle glaucoma. A multidisciplinary, clinical, genetic and imaging study is made in conjunction with psychophysical tests that show that the patient suffers from diverse craniofacial and osteal abnormalities and from abnormalities of the thoraco-abdominal viscera. The different deformities that are part at present of a wide spectrum of abnormalities, according to the literature reviewed by us, as well as the clinical characteristics, treatment and evolution are stressed. The branchial cyst is a novel finding that may be well explained in this type of morphogenetic alterations; however, glaucoma seems to be a causal entity. Other eye abnormalities inherent to Goldenhar syndrome that may cause glaucoma are discarded. Comments are made on the diagnosis and multidisciplinary treatment and on the surgical risk of these patients.

Subject headings: GOLDENHAR SYNDROME/diagnosis; GOLDENHAR SYNDROME/genetics; GLAUCOMA, OPEN-ANGLE; BRANCHIOMA/genetics; ABNORMALITIES, MULTIPLE; EYE MANIFESTATIONS.

Referencias Bibliográficas

1. Stool C, Vimille B, Treisser A, Gasser B. A family with dominant oculoauriculovertebral spectrum. *Am J Med Genet* 1998;78(4):345-9.
2. Altamar- Ríos J. Síndrome de Goldenhar. A propósito de un caso. *An Otorrinolaringo Ibero Am* 1998;25(5):491-7.
3. Ríos MI, Guerra L, Martín M, Rodríguez A. Displasia oculoauriculovertebral. Síndrome de Goldenhar. *Rev Cubana Oftalmol* 1989; 2(1-2):43-8.
4. D'Antonio LI, Rice RD. Evaluation of pharyngeal and laryngeal structure and function in patient with oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Cleft Palate Craniofac J* 1998; 35(4):333-41.

5. Meter TD van, Weaver DD. Oculoauriculovertebral Spectrum and the Gharge association clinical evidence for a common phatogenetic mechanism. *Clin Dysmorphol* 1996; 5(3):187-96.
6. Nakajima H, Goto G, Tanaka N, Ashiya H, Ibukiyama C, Goldenhar syndrome associated wih varius cardiovascular malformations. *Jpn Oro J* 1998;62(8):617-20.
7. Dowling GA, Klbride H. Interesting case presentation associated with aculoauriculo vertebral dysplasia (Goldenhar). *J Perinatol* 1991;11(2):190-2.
8. Rechey ML, Norbock J, Huang C, Koating MA, Bloom DA. Urologic manifestation of Goldehar syndrome. *Urology* 1994;43(1):88-91.
9. Llano Rivas F, González del Ángel A, Castillo V del, Carnevale A. Microtia: A clinical and genetic study at the Nationale Institute of Pediatric in Mexico City. *Arch Med Res* 1999;30(2);120-4.
10. Cantor LLB. Glaucoma associated with congenital disorders En: Ritch R, Shields B, Krupin T. *The glaucoma*. 2ª. ed. New York: Mosby, 1996:935-8.

Recibido: 27 de abril del 2000. Aprobado: 16 de diciembre del 2000.

Dra. Marina de La Barca Lleontart. Hospital Universitario Clínico Quirúrgico “Dr. Gustavo Aldereguía Lima”. Cienfuegos, Cuba.