

SINDROME DE GOLDENHAR

Mg. Sc. Dra. Bustamante Cabrera Gladys¹
 Quispe Quisbert Janneth Pamela²

RESUMEN

El síndrome de Goldenhar es una entidad compleja, cuyo origen no ha sido determinado, pero que ha sido frecuentemente observada en personas sometidas a algún tipo de trauma o exposición teratógena específica durante el periodo de gestación.

Este cuadro, que afecta predominantemente al sexo masculino, se encuentra con una incidencia de 1 en 250.000 nacidos vivos, los cuales presentan alteraciones generalmente unilaterales, del desarrollo del primer y segundo arco branquial, que llevan a un compromiso severo de la arquitectura facial, con deformaciones que implican a los maxilares, malares, cuello, músculos y otras manifestaciones generales, que hacen complejo el tratamiento.

De este modo la asimetría facial, puede mostrar alteraciones en el crecimiento de los maxilares con hipoplasia de los mismos y compromiso ocular y auditivo manifestados por blefarofimosis, anoftalmia, anotia, etc. El compromiso cardiaco, pulmonar y digestivo se presenta como: ductus arteriovenoso, fibrodisplasia pulmonar, imperforación anal, etc.

El diagnóstico temprano generalmente evidencia la existencia de malformaciones múltiples, que llevan al tratamiento quirúrgico temprano, con el fin de minimizar las limitaciones orgánicas del paciente.

¹ Médico Internista. Docente emérito UMSA. Mg.Sc. Psicopedagogía y Educación superior. Mg.Sc. Dirección de desarrollo Local. Mg.Sc. Planificación, gestión, evaluación de Proyectos. Mg. Sc. Bioética.

² Univ. Tercer Año Facultad de Odontología UMSA.

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Goldenhar. Displasia aurículovertebral. Quiste branquial. Asimetría facial. Paladar hendido. Fisura labial. Anotia.

ABSTRACT

Goldenhar syndrome is a complex entity, whose origin has not been determined, but has been frequently observed in persons subjected to some type of trauma or specific teratogenic exposure during gestation period.

This disease, which predominantly affects males, which have generally unilateral changes, the development of the first and second branchial arch, leading to a severe impairment of facial architecture, is an incidence of 1 in 250,000 live births deformations involving the maxillary, malar, neck, muscles and other general manifestations, which make complex treatment.

Thus the facial asymmetry may show alterations in the growth of the jaws with hypoplasia thereof and eye and hearing impairment manifested by blepharophimosis, anophthalmia, anotia, etc.. The heart, lung and digestive commitment is presented as: ductus arteriosus, pulmonary fibrodysplasia, imperforate anus, etc..

Early diagnosis is generally evidenced by the existence of multiple anomalies, which lead to early surgical treatment in order to minimize the functional limitations of the patient.

KEYWORDS

Goldenhar syndrome. Aurículovertebral dysplasia. Branchial cyst. Facial asymmetry. Palate. Cleft lip. Anotia.

INTRODUCCION

El síndrome de Goldenhar es una entidad que fue descubierta en el año de 1941 por Von Arlt, siendo descrito por primera vez por Maurice Goldenhar en 1952, quien menciona la agrupación de múltiples deformidades relacionadas a alteraciones dermoides, del pabellón auricular y conducto auditivo externo, así como a la presencia de asimetría facial y defectos en la columna vertebral, por lo que el nombre de síndrome aurículovertebral ha sido mejor aceptado en el contexto profesional desde 1963 cuando Gorlin enuncia los componentes anatómicos afectados describiendo el complejo facioauriculoventricular.¹⁻⁴

DEFINICION

El síndrome de Goldenhar también denomina displasia aurículovertebral, por las deformidades que trae consigo en la zona en mención, es una defecto genético relacionado con alteraciones en el desarrollo del primer y segundo arco branquial, relacionado a efectos teratógenos durante la gestación, ya que no se han descrito relaciones familiares que orienten a la predisposición genética de su presencia.^{1,3}

EMBRIOLOGIA

El cuadro clínico del síndrome aurículovertebral, se relaciona a alteraciones en el crecimiento del primer y segundo arco branquial, ya que estos se encuentran directamente relacionados con la porción cefálica del ectoderma de donde desarrollan los maxilares, la región nasal y frontal.

Estos procesos crecen hacia la región ventral hasta fusionarse formando los arcos mandibulares, la nariz, boca, nariz

y los maxilares, formando consiguientemente la cara.

Es así que el primer arco o “ arco mandibular” se constituye en una prominencia que crece cranealmente a partir de su extremo dorsal y en la parte inferior del ojo y la prominencia “*mandibular*”, que permite el desarrollo del maxilar inferior, consiguientemente la intervención de este arco, es muy importante en el desarrollo de la cara a partir de la formación de los maxilares y la alineación del labio inferior.

Su participación en la formación de la parte craneal del intestino, denominado “*faringe primitiva*” es importante formando parte de las membranas branquiales mediante la unión del ectodermo con el endodermo, de tal forma que aparece una pequeña depresión denominada estomodeo, que resultará en la formación de la “*boca primitiva*”.^{1,2}

La intervención del primer arco branquial en la formación de los huesecillos del oído (yunque y martillo) a partir de la osificación endocondral del extremo dorsal del cartílago del primer arco branquial y del ligamento esfenomaxilar serán parte importante en la formación del oído externo y medio, alrededor de la sexta a octava semana de gestación.

Por su parte el cartílago del segundo arco branquial o cartílago de Reichert, dará lugar por osificación endocondral al estribo, y a la formación de la apófisis estiloides y del ligamento estilohioideo, y la parte superior del hioides.

Ambos arcos branquiales, darán lugar mediante el mesénquima, a la formación de los músculos de de la masticación y expresión facial de la cabeza y cuello, así como la integración de la irrigación e inervación de las regiones mencionadas.

Es decir que estos dos arcos branquiales son esenciales en la formación de la cara, oído externo, cuello, boca, cavidades nasales, laringe, paladar y faringe, por lo que cualquier alteración en estas regiones, llevará a deformación de las zonas que comprometen su desarrollo.

ETIOLOGIA

El síndrome de Gondehar es una entidad rara, cuya causa no ha sido establecida, que afecta el desarrollo del primer y segundo arco branquial, posiblemente secundario a un traumatismo o exposición teratogénica in útero a algunos factores ambientales.

Es una enfermedad extremadamente rara, que se presenta con una incidencia de 1 cada 25.000 nacidos vivos³ o 1-1000.000 habitantes⁴, asociándose rara vez a un desorden genético, y se ha encontrado con mayor frecuencia en hijos de soldados que estuvieron en la guerra del Golfo.^{2,3}

Esta enfermedad ha sido ampliamente discutida en el área genética, ya que no se ha encontrado patrones que expliquen la posibilidad de herencia, aceptándose más bien la heterogeneidad genética, con herencia múltiple, autonómica dominante sea más frecuente que la recesiva multifactorial.^{3,6}

Este síndrome se ha asociado a la presencia de diabetes materna y al uso de vitamina A durante la gestación, sin embargo no existe confirmación de una relación directa con dichas entidades.

CUADRO CLINICO

Esta enfermedad se caracteriza por presentar asimetría facial importante, observándose hipoplasia de la región malar, maxilar y/o madibular del lado afectado, asociado a hipoplasia de la

musculatura facial del mismo lado, con afectación de la expresión facial, aparentemente como resultado de una hipoperfusión sanguínea en la región afectada.⁴

Paralelamente se observa hipoplasia de la glándula parótida unilateral, con reducción de la secreción salival de dicho órgano, asociado a micrognatia medial unilateral, y disminución medial del tamaño del paladar, lengua y piezas dentarias del lado afectado. Si el compromiso es severo, se podrá observar, reducción del crecimiento unilateral de las áreas mencionadas y ausencia total o parcial de cierre de los arcos branquiales, lo que dará origen a la existencia de paladar hendido o fisura labial en un 15% de los casos. Naturalmente, estas alteraciones, condicionarán a dificultades en la deglución, disfagia y apnea del sueño.

De igual forma se presenta anotia o microtia, con presencia de esbozos auriculares, sobre todo a nivel del trago, con presencia de atresia del canal auditivo y sordera, por ausencia de desarrollo de los huesecillos del tímpano y membrana timpánica, afección bilateral en el 2/3 de las veces.¹⁻⁵

Es frecuente encontrar a nivel ocular, la presencia de tumores dermoides o lipodermoides de color amarillo rosáceo de más de 10 mm uni o bilaterales, que dificultan la visión, así como estrabismo, blefaroespamo, microftalmia o anoftalmia, a lo cual se puede asociar ocasionalmente la apertura incompleta de los párpados.¹⁻⁷

Como se describió líneas arriba, la intervención de los arcos branquiales en el desarrollo del cuello, llevará a alteraciones como la escoliosis, fusión de vertebral cervicales, platibasia u occipitalización del atlas, síndrome de

Klippel Feil, o hipoplasia vertebral uni o bilateral.

Todo este cuadro se asocia a la presencia de microcefalia, hidrocefalia, encefalocele occipital, espina bífida, malformación de Arnold Chiari, y retraso mental en el 5% de los casos, así como malformaciones cardíacas, como ductus arteriovenoso, tetralogía de Fallot, coartación de aorta y transposición de los grandes vasos.

Las anomalías renales se manifiestan por hidronefrosis, duplicación ureteral, riñones poliústicos, ectopia o fusión renal, deformaciones que se asocian a la existencia de pie zambo o equino varo, aplasia radial y alteraciones en el pulgar y costillas con hipoplasia de estas regiones.¹⁻⁷

DIAGNOSTICO

El diagnóstico generalmente se realiza en el control prenatal, a través de una ecografía en la sexta semana de vida intrauterina, donde se evidencia la presencia de malformaciones, que se hacen más notorias pasada la octava semana, siendo las más frecuentes la agenesia, lipomas de cuerpo caloso, o calcificación de la hoz del cerebro y quistes dermoides intracraneales.

Una vez que el paciente ha nacido, las alteraciones son evidentes, requiriendo un tratamiento multidisciplinario, con participación de oftalmólogos, traumatólogos, odontólogos, otorrinolaringólogos, logopedas, etc., para las correcciones necesarias que mejoren la calidad de vida del niño.¹⁻¹⁰

TRATAMIENTO

El tratamiento se inicia con apoyo psicológico y familiar a los padres del niño portador del síndrome, orientando a la necesidad del manejo

multidisciplinario, que permita la corrección total o parcial de los defectos anatómicos propios del cuadro.

El manejo quirúrgico temprano, se encuentra destinado a la canalización que permita la alimentación por vía oral, por lo que la reconstrucción del paladar y las alteraciones maxilares serán prioritarias.

Luego de ello, la participación del ortodoncista o cirujano máxilo facial, deberá planificar la corrección de una mordida clase III.

Finalmente la participación de las demás especialidades, se ve orientada a la reconstrucción quirúrgica de la oreja, labios, blefaroplastias, etc, en el entendido de que lesiones como el glaucoma, o coloboma, así como el ductus arterial o la coartación de aorta, deberán ser cuidadosamente organizadas en el tiempo, concluyendo con la corrección de lesiones que menos intervengan en la calidad de vida del paciente.⁸⁻¹⁰

BIBLIOGRAFIA

1. De La Barca Leonart M., Paz Sarduy A., Ocaña Gil M.A., Atienza Lois L. Displasia oculoauriculovertebral o síndrome de Goldenhar, estudio multidisciplinario de un caso clínico. Rev. Cubana Oftalmol 2001;14(1):46-46 URL disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/oft/vol14_1_01/oft07101.pdf Accedido en fecha 7 de junio del 2014.
2. Herrera Valle J. Síndrome del primer arco branquial. URL disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/rcp/v48n4/art04.pdf> Accedido en fecha 7 de junio del 2014.
3. Agredo F., Cel., Blanco P Síndrome de Golden Har . Reporte de un caso. 2009; 37(4): 215-219 URL disponible en:

- http://salud.univalle.edu.co/medicina/otorrino/Logros/Publicaciones/239_3_sindrome_de_golden.pdf Accedido en fecha 7 de junio del 2014.
4. Evans G., Poulsen R., Bujes A., Estay A., Escalona J., Aguilar J. Síndrome de Goldenhar asociado a embarazo. Rev. Chil Obstet Ginecol 2004; 69(6):464-466. URL disponible en:
<http://www.scielo.cl/pdf/rchog/v69n6/art10.pdf> Accedido en fecha 7 de junio del 2014.
 5. Quintana M., Canún Serrano S.. Espectro Facio-aurículo-vertebral y frecuencia de malformaciones asociadas. Rev. Hops Grl Dr. M Gea Gonzáles 2006;7(1):6-12. URL disponible en:
<http://www.medigraphic.com/pdfs/h-gea/gg-2006/gg061b.pdf> Accedido en fecha 7 de junio del 2014.
 6. Cammarata Scalisi F., Zerpa R., Stock F., Cammarata Scalisi M.E., Cammarata Scalisi G., Machado J., Guerrero Y. Diagnóstico oportuno del espectro oculoauriculo vertebral (Síndrome de Goldenhar) A propósito de un caso. Ca Pediatr 2012; 36(1):25-29 URL disponible en <http://www.scptfe.com/inic/download.php?idfichero=655> Accedido en fecha 7 de junio del 2014.
 7. León Gómez M., González O. Síndrome de Goldenhar. Revista pediátrica 1983;9(1):22-24
 8. Jáquez de Gutiérrez M., Gómez Alba V., Mendoza H. Síndrome de Goldenhar: Reporte de nueve casos. Arch Dom Ped.1983;19(1): 15-18 URL disponible en:
<http://www.bvs.org.do/revistas/adp/1983/19/01/ADP-1983-19-01-15-18.pdf>.PDF Accedido en fecha 7 de junio del 2014.
 9. Anónimo. Goldenhar Síndrome de. URL disponible:
<http://www.webespecial.com/sindromes/s27.htm> Accedido en fecha 7 de junio del 2014.
 10. Cuesta Moreno V. Tuesta Da Cruz O., Silva-Albizuri C. Tratamiento multidisciplinario del Síndrome de Goldenhar. Reporte de un caso. Rev Estomatol Hereditaria 2013;23(2):89-95 URL disponible en:
http://www.upch.edu.pe/faest/publica/2013/reh_vol23_n2/reh_vol23_n2_art006.pdf Accedido en fecha 7 de junio del 2014