

Síndrome de Goldenhar. Reporte de caso

Goldenhar Syndrome. Case report

Victor Alfredo Portillo(1), Ana Gabriela Hernández(1), Julio Cabrera(1).

1. Departamento de Pediatría, Hospital Roosevelt, Guatemala, Guatemala.

DOI: <https://doi.org/10.36109/rmg.v163i1.627>

Publicado: 9 de Septiembre 2023

Resumen

El síndrome de Goldenhar es la segunda malformación craneofacial más frecuente; puede ser esporádico o hereditario, involucra los órganos derivados del primer y segundo arco branquial. Sus características principales son las afectaciones oculares, auriculares (oído y pabellón auricular) y vertebrales. Presentamos el caso de un neonato producto de una madre de 40 años de edad con antecedente de Diabetes Gestacional y Fibromatosis Uterina, con trabajo de parto pretérmino.

Palabras Clave: Síndrome de Goldenhar, malformación, arco branquial, micrótia.

Abstract

Goldenhar syndrome is the second most common craniofacial malformation; it can be sporadic presentation or as autosomal-dominant inheritance, it involves the organs derived from the first and second branchial arches. Its main characteristics are ocular, auricular (ear and pinna) and vertebral affections. We present the case of a newborn product of a 40-year-old mother with a history of Gestational Diabetes and Uterine Fibromatosis, with preterm labor.

Goldenhar syndrome is the second most common craniofacial malformation; it can be sporadic or hereditary, it involves the organs derived from the first and second branchial arches. Its main characteristics are ocular, auricular (ear and pinna) and vertebral disorders. We present the case of a newborn product of a 40-year-old mother with a history of Gestational Diabetes and Uterine Fibromatosis, with preterm labor, at birth a patient with clinical characteristics suggestive of this syndrome.

Keywords: Goldenhar syndrome, malformation, branchial arch, microtia.

Introducción

El síndrome de Goldenhar es una condición cuya etiología aún no se ha establecido, forma parte de las anomalías del primer y segundo arco branquial, caracterizado por una variedad de anomalías que involucran estructuras craneofaciales, vertebrales, órganos internos y generalmente ocurre de manera unilateral. A continuación se describe el caso de un neonato con hipoplasia supraciliar, microtia grado III bilateral, presencia apéndices auriculares bilaterales, ausencia de la permeabilidad del conducto auditivo externo bilateral, hipoplasia malar derecha, amplitud de la comisura labial derecha con desviación de la misma hacia el mismo lado.

Presentación de caso clínico

Paciente femenina de 40 años de edad consultó a la emergencia de maternidad del Hospital Roosevelt de Guatemala, primigesta, con embarazo de 34 semanas por fecha de última regla. Consultó por salida de líquido de más de 6 horas de evolución, con 2 cm de dilatación. Antecedentes maternos de Diabetes Gestacional clase A2 tipo 2 y Fibromatosis Uterina. Se inició uteroinhibición del embarazo, sin embargo, ésta fue fallida, por lo cual se resolvió el embarazo por vía alta. Recién nacido masculino de 35 semanas por Capurro, peso de 2150gr y talla de 44cm. Circunferencia cefálica 32cm. Paciente con llanto espontáneo, adecuado tono y buena coloración de la piel, APGAR de 8 al minuto y 9 a los 5 minutos de vida.

Al examen físico se evidenció: plagiocefalia, cabello de inserción alta anterior, frente prominente, cejas rectas, escasas, asimetría facial, hipoplasia supraciliar, hipertelorismo ocular, puente nasal plano y ancho, nariz bulbosa, columela corta, orejas de inserción baja con presencia de microtia grado III bilateral, presencia de una o más apéndices auriculares bilaterales, ausencia de la permeabilidad del conducto auditivo externo bilateral, filtrum largo, hipoplasia malar derecha, pliegue lateral sobre la comisura labial derecha el cual desvía hacia el mismo lado, paladar ojival, microretrognatia, cuello corto, tórax corto y simétrico, con retracciones subcostales leves, buena entrada de aire bilateral, no se ausculta ruidos patológicos, corazón con adecuado ritmo y sin presencia de soplos, teletelia, abdomen con adecuada formación de la pared abdominal, ruidos gastrointestinales presentes, no se palpan organomegalias, pulsos femorales palpables, extremidades superiores e inferiores con adecuado tono y buena movilidad, con llenado capilar <3 segundos.

Paciente recibió oxígeno suplementario a 1 lt/min en cánula binasal, por inicio de retracciones subcostales leves, diagnosticándose con una taquipnea transitoria del recién nacido. Paciente es evaluado por departamento de Genética del Hospital Roosevelt, quienes indican que, por la presencia de más de 3 anomalías clínicas congénitas, se realiza el diagnóstico de Síndrome de Goldenhar. El departamento de oftalmología quienes a su evaluación no reportan hallazgos anormales a ese nivel.



Figura 1: Paciente masculino de 35 semanas por Capurro con Síndrome de Goldenhar.

Discusión

El caso descrito representa un paciente con síndrome de Goldenhar (OMIM 164210). Este síndrome fue descrito por primera vez por el oftalmólogo francés Maurice Goldenhar en 1952, en el que incluía apéndices preauriculares y fístulas asociados a quistes dermoides epibulbares. En 1969, Hollowich y Verbeck describieron un paciente con esta

anomalía y revisaron otros 33 casos reportados desde el artículo original de Goldenhar [1,2].

Actualmente, esta asociación de anomalías morfológicas se incluye dentro del espectro de alteraciones del primer y segundo arco branquial. Es un síndrome poco frecuente, cuya incidencia aproximada es de 1:3000-26 500, con predominio del sexo masculino (3:2). Su etiología es heterogénea y no se conoce con claridad hasta el momento actual. Aunque la mayoría de los casos se presentan como una entidad esporádica, se han descrito patrones de herencia autosómicos dominantes o recesivos [3, 4].

El diagnóstico del Síndrome de Goldenhar es clínico y se basa en las alteraciones clínicas compatibles, para lo cual se utilizan habitualmente los criterios de Feigold y Baum. El presente caso fue bilateral y diagnosticado clínicamente.

Referencias bibliográficas / References

1. Goldenhar M. Associations malformatives de l'oeil et de l' oreille. *J Genet Hum.* 1952;1:243-82.
2. Hollwich F, Verbeck B. Oculo-auricular dysplasia (Franceschetti-Goldenhar syndrome). *Klin Monbl Augenheilkd.* 1969;154:430-43.
3. Ballesta-Martínez MJ, López-González V, Dulcet LA, Rodríguez-Santiago B, García-Miñaur S, Guillen-Navarro E. Autosomal dominant oculoauriculovertebral spectrum and 14q23.1 microduplication. *Am J Med Genet A.* 2013;161A:2030-5.
4. Setzer ES, Ruiz-Castaneda N, Severn C, Ryden S, Frias JL. Etiologic heterogeneity in the oculoauriculovertebral syndrome. *J Pediatr.* 1981;98:88-90.
5. Wang R, Martínez-Frías ML, Graham JM Jr. Infants of diabetic mothers are at increased risk for the oculo-auriculo-vertebral sequence: a case-based and case-control approach. *J Pediatr.* 2002;141:611-7.