

Síndrome de Goldenhar

Andreu Sauca i Balart

Logopeda

info@asauca.net

España

¿QUÉ ES EL SÍNDROME DE GOLDENHAR?

El síndrome de Goldenhar es un defecto congénito raro (uno de cada 6000 nacimientos), de etiología aún desconocida y caracterizado por una tríada clásica de alteraciones oculares, auriculares y vertebrales, comportando, pues, deformidades importantes de la cara. Generalmente afecta únicamente a un lado, pero puede ser bilateral aproximadamente en un 20% de las ocasiones. Las características incluyen:

- un oído parcialmente formado o totalmente ausente (microtia)
- la barbilla puede estar más cercana al oído afectado
- una comisura de la boca puede estar más alta que la otra
- crecimientos benignos del ojo
- ausencia de un ojo

Dada esa tríada de alteraciones, también se conoce el síndrome de Goldenhar como displasia Oculo-Auricular Vertebral u OAV.

Un estudio de Karina Costa Brosco, Neivo Luiz Zorzetto y Antonio Richieri da Costa, (Perfil audiológico de individuos portadores da síndrome de Goldenhar, publicado en Rev Bras Otorrinolaringol. V.70, n.5, 645-9, set./out. 2004) concluye que el 34% (n=10) de los individuos estudiados (15) presentaban como característica de su perfil audiológico hipoacusia neurosensorial mixta con un grado variable de moderado a profundo (7 unilaterales y 3 bilaterales); el 13% (n=4) presentaban hipoacusia conductiva (bilateral) con un grado de leve a severo y el 3% (n=1) presentaban una hipoacusia neurosensorial profunda unilateral. Encontraron un 40% (n=12) con audición normal bilateral y en un 10% (n=3) no les fue posible establecer la característica de perfil audiológico. De los doce individuos con malformación de OE unilateral encontraron apenas dos con compromiso auditivo en el oído contralateral, siendo uno de tipo mixto y grado severo y uno conductivo de grado moderado. En relación a la variable sexo, determinaron una mayor predominancia del síndrome de Goldenhar en el género femenino (57%) frente a un 43% en el masculino, pero descartada estadísticamente, así como también que el lado anatómicamente afectado, era predominantemente el derecho.

¿ETIOLOGÍA?

Como se ha dicho, aún se desconocen las causas de este síndrome. Los factores ambientales pueden tener algo que ver en parte y parece haber una incidencia creciente, en estudio, entre los hijos de los veteranos de la guerra del Golfo (en estudio).

La incidencia, como se ha dicho, es aproximadamente de 1 de cada 6000 nacidos, y la frecuencia se duplica en el sexo masculino. El ratio estimado derecha, izquierda, bilateral es 5:3:1.

En cuanto a factores hereditarios, se han descrito diversos tipos de anomalías auriculares hereditarias: depresiones auriculares y sinus, apéndices preauriculares, deformidades "en copa" y sordera, todas ellas entidades hereditarias con carácter dominante.

Las probabilidades de tener un segundo hijo con Goldenhar son menores al 1%, y el individuo afectado tiene alrededor de un 3 a un 6% (según la bibliografía consultada) de probabilidades de transmitirla a su descendencia.

Además de las características físicas comunes a Goldenhar, el afectado puede tener los problemas siguientes:

- problemas de audición
- debilidad en la musculatura del lado de la cara afecto (más pequeño)
- problemas dentales
- la lengua puede ser más pequeña en el afectado lado de la cara
- fusión de los huesos del cuello

Dependiendo de la severidad del síndrome de Goldenhar, el afectado puede tener que someterse a todas o alguna las cirugías siguientes:

- bajar la mandíbula en el lado afectado
- alargar la mandíbula más baja
- entre 3 y 4 operaciones para reconstruir el oído externo
- adición de hueso en los pómulos
- puede necesitar agregar tejidos blandos a la cara

La hipoacusia de conducción conlleva una audición de aproximadamente el 40%. Los pacientes con microtia bilateral y preservación del oído interno pueden desarrollar un lenguaje normal con ayuda de dispositivos que mejoran la conducción ósea (implantes cocleares, como el BAHA). La cirugía del oído medio sólo debe plantearse cuando, por el resultado de la misma, pueda conseguirse que la diferencia de audición con el lado sano se reduzca a 15-20 db. De no ser de esta manera, no será posible una audición binaural, por lo que escasos pacientes, deberán someterse a esta cirugía por otro lado no exenta de riesgos. Esta cirugía sobre oído medio se plantea principalmente en casos de microtia bilateral, en los que el objetivo es obtener una audición suficiente para el desarrollo normal del lenguaje (antes de los doce meses de edad).

Clasificación.

Se han propuesto numerosos esquemas de clasificación para la microtia. Existen cinco grados para las deformidades auriculares externas, con relación a la escala descendente de gravedad, que son aceptadas internacionalmente:

I Anotia (aplasia, agenesia, ausencia completa de tejido auricular)

II Microtia (hipoplasia completa)

- A. Con atresia (obstrucción) del conducto auditivo externo
- B. Sin atresia (obstrucción) del conducto auditivo externo

III Hipoplasia (ausencia parcial) del tercio medio de la oreja

IV Hipoplasia (ausencia parcial) del tercio superior de la oreja

- A. Oreja constreñida (oreja en copa o asa)
- B. Criptotia (hipoplasia parcial del tercio superior)
- C. Hipoplasia del tercio superior completo

V Orejas prominentes.

Todas estas pueden presentarse en forma unilateral o bilateral.

CUADRO CLÍNICO.

La microtía puede variar desde la ausencia completa de tejido auricular (anotia) hasta la existencia de una oreja casi normal, pero pequeña, acompañada de un conducto atrésico (obstruido). Embriológicamente la oreja se forma en una etapa más temprana que el oído medio (por esta razón es posible encontrar una oreja normal y un oído medio malformado, así como, en presencia de una microtia, se encuentra un oído medio anormal). La microtia generalmente esta asociada con hipoacusia de conducción, otras anomalías otológicas internas (coclear), alteraciones del oído medio e hipoacusia neurosensorial. La presencia de un conducto auditivo externo pequeño puede indicar una hipoacusia mixta severa (conductiva y neurosensorial), mientras que la obstrucción (atresia) del canal con microtia común está por lo general asociada a hipoacusia conductiva simple.

El rango de anomalías del oído medio varía desde una displasia menor (anomalía en el desarrollo) de los huesecillos a la completa atresia de la cavidad timpánica. Son comunes varios grados de fibroplasia y fusión de los huesecillos, pero el músculo estapedio generalmente es normal. En casos de presentarse una microtia con atresia del conducto auditivo externo en forma bilateral condiciona generalmente una hipoacusia conductiva haciendo necesario el uso de prótesis auditivas auxiliares para evitar alteraciones en el lenguaje.

Por lo general el lóbulo micrótico está colocado por encima del nivel del opuesto normal, aunque la migración auricular incompleta lo deja a veces en una ubicación inferior. Cerca de la mitad de los pacientes muestran francas manifestaciones de microsomía craneofacial unilateral, aunque las deficiencias esqueléticas existen en casi todos los casos. Otro punto importante en la sintomatología es el aspecto psicológico del paciente que va desde la inseguridad emocional hasta la sensación de culpa por parte de los padres.

BIBLIOGRAFÍA

Web:

- Berke, J. Cause of Hearing Loss - Goldenhar Syndrome, en: <http://deafness.about.com/cs/featurescauses/a/goldenharsynd.htm>
- C. Gullón, E. Sarmentero, M. Bermúdez, J. Barros. Manual de cirugía plástica. Tema 28. Reconstrucción auricular congenita y adquirida: <http://www.secre.org/documentos%20manual%2028.html>
- Children's Craniofacial Association: <http://www.ccakids.com>
- Goldenhart Síndrome Support Network Society 9325 163. Street;Edmonton, Alberta; T5R 2P4; Canada: <http://www.goldenharsyndrome.org/>
- Una Guía para comprender la Microsomía Hemifacial (*en inglés*): <http://www.ccakids.com/Syndrome/HemifacialMicrosomia.pdf>
- Una Guía para comprender la Microtia (*en inglés*): <http://www.ccakids.com/Syndrome/Microtia.pdf>

Otra:

- ▶ Aase J M, Tegtmeier R E: Microtia in New Mexico: evidenci for multifactorial cusation. Birth Defects 1977;13:113
- ▶ Ackley, R. S., McDill, K., & Hellmuth, E. Goldenhar syndrome: A cause of hearing loss and other defects in children. July 2003. 10-17.
- ▶ Altmann F. Malfomations of the auricle and the external auditory meatus. Arch Otolaryng 1951; 54:115.
- ▶ Alves MAS, Real SV, Souza SR. Síndrome de Goldenhar (displasia óculo-aurículo-vertebral): relato de um caso. Rev Bras Oftalmol 1991; 50:60-2.
- ▶ Baum JL, Feingold M. Ocular aspects of Goldenhar s syndrome. Am J Ophtalmol 1973; 75:250-7
- ▶ Bertazzo JRV, Queiroz Neto LS, Queiroz Filho LS. Síndrome de Goldenhar-Gorlin. Arq Inst Penido Burnier. 1991; 33:50-2
- ▶ Bluestone CD, Stool SE, Arjona SK. Congenital malfomations of the mouth and pharynx. In: Pediatric otolaryngology.

Philadelphia: WB Saunders; 1983. p.917.

- ▶ Boswell, S. (2004, March 30). Pediatric audiology conference bridges genetics and clinical practice. *The ASHA Leader*, pp. 1, 10.
- ▶ Casey HD, Braddock SR, Haskins RC, Carey JC, Morales Junior L. Frontonasal malformation and the oculoauriculovertebral spectrum: the oculoauriculofrontonasal syndrome. *Cleft Palate Craniofac J* 1996; 33:519-23.
- ▶ Converse JM, McCarthy JG, Coccaro PJ, Wood-Smith D. Clinical aspects of craniofacial microsomia. In: Symposium on diagnosis and treatment of cariaionfacial anomalies. St. Louis: C.V. Mosby & Co.; 1979.
- ▶ Converse JM: Construction of the auricle in unilateral congenital microtia. *Trans Am Acad Ophthalmol Otol* 1968;72,995
- ▶ Fukuda O: Discussion of Congenital Deformities of the Auricle. In: Tanzer RC and Edgerton MT. *Simpodium on Reconstruction of the Auricle*. St Louis: Mosby, 1974,Vol.10 in (Selected Readings in Plastic Surgery 1997; 8 : 169
- ▶ Goldenhar syndrome (oculoauriculovertebral dysplasia): report of one case.Ng YY, Hu JM, Su PH, Chen JY, Yang MS, Chen SJ. Department of Pediatrics, Chung Shan Medical University Hospital, No. 110 Chien-Kuo N. Road, Sec. 1, Taichung 402, Taiwan. *Acta Paediatr Taiwan*. 2006 May-Jun;47(3):142-5
- ▶ Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS. Branchial arch and oro-acral disorders. In: *Syndromes of the head and neck*. 3rd. New York: Oxford University Press; 1990. p.641-8.
- ▶ Gorlin RJ, Kenneth LJ, Jacobsen U, Goldschmidt E. Oculoauriculovertebral dysplasia. *J. Pediat* 1963; 63: 991-9.
- ▶ Gorlin RJ, Pindborg JJ, editors. *Syndromes of the head and neck*. New York: McGraw-Hill; 1964.
- ▶ Grabb WC. The first and second branchial arch syndrome. *Plast Reconstr Surg* 1965; 36: 485-508.
- ▶ Grabb WC: The first and second branchial arch syndrome. *Plast Reconstr Surg* 1967; 36: 283
- ▶ Jerger J. Clinical experience with impedance audiometry. *Arch Otolaringol* 1970; 92: 311-24.
- ▶ Jewett DI, Williston JS. Auditory evoked far fields averaged from the scalp of humans. *Brain* 1971; 4: 681-96.
- ▶ Johnson K, Fairhurst J, Clarke NM. Oculoauriculovertebral spectrum: new manifestations. *Pediatr Radiol* 1994; 25: 146-8.
- ▶ Joint Committee on Infant Hearing (JCIH). Year 2000 Position Statement: Principles and Guidelines for Early Hearing Detection and Intervention Programs, *American Journal of Audiology* c Vol. 9 c 9–29 c June 2000
- ▶ Kaban LB, Mulliken JB, Murray JE. Three-dimensional approach to analysis and treatment of hemifacial microsomia. *Cleft Palate J* 1981; 18: 92-9.
- ▶ Karina Costa Brocco1, Neivo Luiz Zorzetto2, Antonio Richieri da Costa3. Perfil audiológico de indivíduos portadores da síndrome de Goldenhar. *Revista Brasileira de Otorrinolaringologia* V.70, n.5, 645-9, Parte 1 Setembro/Outubro 2004.
- ▶ Kaye CI, Rollnick BR, Hauck WW, Martin AO, Richtsmeier JT, Nagatoshi K. Microtia and associated anomalies: statistical analysis. *Am J Med Genet* 1989; 34: 574-8.
- ▶ Kirkam TH. Goldenhar's syndrome with inner ear defects. *J Laryngol Otol* 1970; 84: 855-6.
- ▶ Laredo FJ, Braga JMB, Kasinski SK, Caballero JMP. Síndrome de Goldenhar (displasia óculo-aurículo-vertebral). *Folha Med Bras* 1985; 91: 361-4.
- ▶ Lisboa RC, Mendez HMM, Paskulin GA. Síndrome de Goldenhar e variantes: relato de sete pacientes. *Rev AMRIGS* 1987; 31: 265-9.
- ▶ Lopes Filho OC. Imitância acústica: aplicações clínicas. In: *Tratado de Fonoaudiologia*. São Paulo: Roca; 1998. p.171-82.
- ▶ Manfre L, Genuardi P, Tortorice M, Lagalla R. Absence of the common crus in Goldenhar syndrome. *AJNR Am J Neuroradiol* 1997; 18: 773-5.
- ▶ McKenzie J, Craig J: Mandibulo-facial dysostosis (Treacher Collins syndrome). *Arch Dis Child* 1955; 30 : 391
- ▶ Meirelles R, Tomita S. Síndrome de Goldenhar com surdez neurossensorial. *Folha Med Bras* 1987; 95:105-9.
- ▶ Melnick M, Myrianthopoulos NC (eds): External ear malformations. *Epidemiology, genetics and natural history*. *Birth Defects* 1979;15
- ▶ Mocellin M, Capasso R, Catani GSA, Gasperin AC, Vizzoto Júnior AO. Síndrome de Goldenhar (displasia óculo-aurículo-vertebral). Relato de caso e revisão da literatura. *Rev Bras Otorrinolaringol* 1998; 64: 77-9.
- ▶ Mussarella MA, Young ID. A patient with median cleft face anomaly and bilateral Goldenhar anomaly. *Am J Med Genet Suppl* 1986; 2: 135-41.
- ▶ Nagata S: A new method of total reconstruction of the auricle ofr microtia. *Plast Reconstr Surg* 1993; 92 : 187
- ▶ Nagata S: Modification of the stages in total reconstruction of the auricle: Part 1. Grafting the three-dimensional costal cartilage framework for lobule-type microtia. *Plast Reconstr Surg* 1994; 93 : 221
- ▶ Nagata S: Modification of the stages in total reconstruction of the auicle. Part 11. Grafting the three-dimensional costal cartilage framework for concha-type microtia. *Plast Reconstr Surg* 1994 ; 93 : 231
- ▶ Opitz JM, Faith GC. Visceral anomalies with Goldenhar syndrome. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1969; 5: 104-5.
- ▶ Paiva C. Goldenhar's syndrome (oculo-aurículo-vertebral dysplasia): a propos of a case. *Rev Brás Oftalmol* 1971; 30: 139-45.
- ▶ Paparella M, Shumrick DA (editor). *Otolaryngology*. Philadelphia: Sauders; 1973. v.2. p. 3-23.
- ▶ Pashayan H, Pinsky L, Fraser FC. Hemifacial microsomia oculoauriculo-vertebral dysplasia: a patient with overlapping feactures. *J Med Genet* 1970; 7: 185-8.
- ▶ Phelps PD, Lloyd GA, Poswillo D. The ear deformities in craniofacial microsomia and oculo-auriculo-vertebral dysplasia. *J Laryngol Otol* 1983; 97: 995-1005.
- ▶ Poswillo D. The patogenesis or the first and second branchial arch syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1973; 35: 302-28.

- ▶ Rogers B: Microtia lop cup and protruding ears: Four directly inherited deformities? *Plast Reconstr Surg.* 1968; 41: 208
- ▶ Rollnick BR, Kaye CI, Nagotoshi K, Hauck W, Martin AO. Oculoauriculovertebral dysplasia and variants: phenotypic characteristics of 204 patients. *Am J Med Genet* 1987; 26: 361-75.
- ▶ Rollnick BR, Kaye CI. Hemifacial microsomia and variants: pedigree data. *Am J Med Genet* 1983; 15: 233-53.
- ▶ Salvitti C, Azulay RD, Heringer ML, Almeida FLA. Oculo-auriculovertebral dysplasia: presentation of a case and attempt at organizing the symptomatology. *Rev Ass Med Bras* 1978; 24: 160-2.
- ▶ Santos TMM, Russo ICP. *A prática da audiologia clínica.* 3a ed. São Paulo: Cortez; 1991.
- ▶ Schaefer GB, Olney HA, Kolodziej P. Oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Ear Nose Throat J* 1998; 77: 17-8.
- ▶ Schuknecht NF: Reconstructive procedures for congenital aural atresia. *Arch Otolaryngol* 1975; 101 : 170
- ▶ Setzer ES, Ruiz Castañeda N, Severn C, Ryden S, Frias JL. Etiologic heterogeneity in the oculoauriculovertebral syndrome. *J Pediatr* 1981; 98: 89-90.
- ▶ Smith DW. *Síndromes de malformações congênitas: aspectos genéticos, embriológicos e clínicos.* 3a ed. São Paulo: Manole; 1985.
- ▶ Takahashi H, Maeda K.: Survey of familial occurrence in 171 microtia cases. *J. Plast Surg.* 1982; 15 : 310
- ▶ Tanzer R C: Microtia. *Clin.Plast.Surg.* 1978; 5 : 317
- ▶ Tanzer RC: The constricted (cup and lop) ear. *Plast Reconstr Surg* 1975; 55 : 406
- ▶ Von Arlt (1945). Salvitti C, Azulay RD, Heringer ML, Almeida FLA. Oculo-auriculo-vertebral dysplasia: presentation of a case and attempt at organizing the symptomatology. *Rev Ass Med Bras* 1978; 24: 160-2.

>