

REPORTE DE CASO

► **Síndrome de Goldenhar: Estudio de la evolución desde la perspectiva estomatológica – Reporte de caso.**

Goldenhar syndrome: Study of evolution from perpendicular stomatology – A case report.

Karina Mori Vigo* , Tammy Marcos Salas**

RESUMEN

Se presenta el caso clínico de una paciente diagnosticada con Síndrome de Goldenhar o Displasia oculoauriculovertebral detallando su evolución desde la perspectiva estomatológica. El presente caso se presenta en una niña nacida de madre y padre sin antecedentes; desde su evaluación inicial y una posterior a los 6 años y 9 meses de edad; este síndrome se caracteriza por un espectro de anomalías congénitas a nivel de ojos, oídos, huesos de la cara y la boca que comprometen mayormente una hemi cara, con presencia o ausencia de anomalías cardíacas y vertebrales.

Palabras claves: Síndrome de Goldenhar, anomalías congénitas, displasia. (DeCS).

ABSTRACT

Presents the case of a patient diagnosed with Goldenhar syndrome or dysplasia oculoauriculovertebral detailing its evolution from the dental perspective. This case occurs in a child born of a mother and father with no history; from initial assessment and after 6 years and 9 months; This syndrome is characterized by a spectrum of congenital abnormalities in the eyes, ears, bones of the face and mouth mostly agree sided hemi, with presence or absence of cardiac and vertebral anomalies.

Key words: Goldenhar syndrome, congenital abnormalities, dysplasia.

* Cirujano Dentista. Docente de la Facultad de Ciencias de la Salud Universidad Privada Antonio Guillermo Urrelo. Cajamarca. Perú.

** Médico Cirujano. Residente de administración de salud en el Hospital Nacional Cayetano Heredia. Lima. Perú.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome Goldenhar también conocido como espectro óculo-aurículo-vertebral, displasia oculoauriculovertebral¹; fue descrito por primera vez por Von Arlt en 1845, clasificado como una entidad independiente en 1952 por Goldenhar, e identificado por Gorlin en 1963, como una displasia óculoaurículo-vertebral². Se trata de una enfermedad muy rara, este síndrome pertenece al segundo tipo de malformación craneofacial más frecuentes y que involucra los derivados del primer y segundo arco branquial las cuales aparecen en la cuarta y quinta semana del desarrollo intrauterino^{2,3,4}. Se caracteriza por malformaciones craneofaciales, oculares, auriculares que mayormente comprometen una hemicara, además de anomalías vertebrales, cardíacas, y entre otros^{5,6}.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de sexo femenino, nacida por parto eutócico a término hospitalario, con peso 2,700 kg y talla de 55cm, con cianosis al nacimiento que se incrementa al llanto. Sin antecedente materno ni paterno de importancia, embarazo sin control prenatal, además madre y padre niegan el consumo de medicación alguna o exposición a sustancias tóxicas.

Tomografía cerebral a los 3 meses de nacida con la siguiente conclusión: imágenes en relación a infartos cerebrales seculares a nivel occipital derecho y occipital. Asimetría aparentemente posicional de la bóveda craneal.

Informe cito genético a los 3 meses con diagnóstico cariotipo femenino normal. Ecografía renal a los 3 meses sin hallazgos significativos.

Además se realiza a los 3 meses de edad, la evaluación clínica estomatológica extraoral observándose: cráneo normo céfalo; facies atípica, perfil convexo; presenta asimetría facial de lado derecho, comisura labial izquierda que se proyecta hasta el nivel del pabellón auricular de la misma hemicara (no se observa fusión a nivel de comisuras labiales), además de cierre palpebral de ojo derecho incompleto; cuello corto, móvil, no

doloroso. Con glándulas intraorales palpables y aparentemente permeables, con sialorrea; ganglios no palpables; la articulación temporomandibular, rama ascendente y media de la mandíbula del lado izquierdo no es palpable, dando una apariencia de micrognatia. (Figura N° 1). A nivel del pabellón auricular derecho se aprecia microtia.

Fig. N° 1. Paciente recién nacida



A la evaluación clínica estomatológica intraoral se observa: labios cianóticos, delgados, sin lesiones ni eritemas, la comisura del lado izquierdo no se llega a fusionar dando un aspecto de proyección de la apertura bucal de aproximadamente 2 cm hasta el pabellón auricular del lado izquierdo, incompetencia labial, que imposibilita la succión; paladar duro profundo sin lesiones aparentemente, en el istmo de las fauces se aprecia una úvula única, lengua normoglosa con inserción corta dificultando el movimiento de la misma; piso de boca aparentemente vascularizado con conductos permeables; rebordes alveolares edentulos con una coloración de aspecto cianótico; saliva fluida y abundante. (Fig. N° 2).

Aproximadamente a los 6 meses de edad la paciente recibe plastia en cara para cierre de defecto de comisura labial de lado derecho.

Ecocardiografía a los 9 meses: doble vía de salida de ventrículo derecho, comunicación inter ventricular de 13 mm, estenosis valvular pulmonar severa.

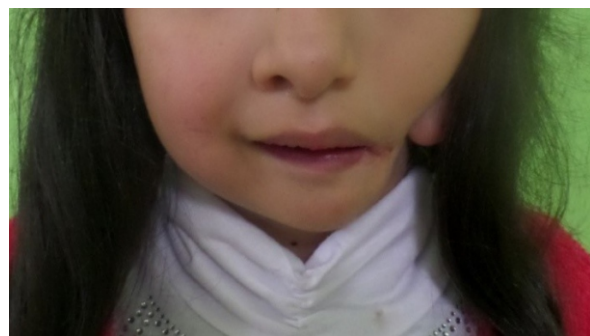
Fig. N° 2. Paciente a los 3 meses de edad

Aproximadamente a los 3 años de edad se le realiza nuevamente ecocardiograma y se obtiene las siguientes conclusiones: Cardiopatía congénita compleja con: doble salida arterial del VD con arterias de lado a lado, estenosis infundíbulo – valvular pulmonar moderada a severa, CIV muy extenso, cabalgamiento del anillo tricuspideo y straddling de la válvula tipo III (cuerdas en músculo papilar del VI), función biventricular conservada con crecimiento de cavidades derechas, no se detecta CIA o ductus patente.

Actualmente paciente con 6 años y 9 meses de edad, recibe tratamiento para la cardiopatía congénita medicada con propanolol, en espera de cirugía cardíaca (paliación univentricular), funciones neurológicas normales y cognitivas de acuerdo a su edad.

A la evolución clínica estomatológica extraoral posterior a la plastia en cara para cierre de defecto de comisura labial del lado izquierdo, se observa un cierre con leve cicatriz queloide a nivel de la comisura labial izquierda, de afrontamiento imperfecto, con proyección hacia el pabellón auricular izquierdo, evidenciándose también asimetría labial. Continúa la asimetría facial, cierre palpebral incompleto y agenesia de mandíbula y

rama ascendente de lado derecho. A la evolución clínica estomatológica intraoral se observa labios cianóticos, delgados e incompetentes; paladar profundo cianótico, rebordes alveolares regulares, con apiñamiento dental severo en sector anterior superior e inferior. Limitación de apertura bucal por cierre de defecto de comisura, lo cual produce una dificultad en la masticación y en la articulación de palabras. (Fig. N° 3 y 4).

Fig. N° 3. Vista frontal actual.**Fig. N° 4. Vista de perfil actual.**

Exámenes auxiliares actuales

Se le realiza una radiografía panorámica en cuya apreciación radiográfica se observa (Fig. N° 5).

- Alteración en la morfología caracterizada por ausencia parcial del cóndilo, rama y cuerpo mandibular izquierda.
- Pieza 6,5 material radiopaco oclusal.
- Desarrollo dentario de gérmenes de piezas permanentes presentes de características normales según Nolla.
- Resto de estructuras de características normales.

Fig. N° 5. Radiografía panorámica actual.

DISCUSIÓN

En los estudios encontrados plantean una serie de manifestaciones clínicas con respecto al síndrome Goldenhar los cuales se caracteriza por afectación facial con hipoplasia de las regiones malar, maxilar y/o mandibular, también puede haber debilidad e hipoplasia de la musculatura facial del mismo lado. Puede asociarse además con agenesia unilateral de la parótida y la consiguiente disminución de la secreción de esta glándula.

Se acompaña de micrognatia, hipoplasia unilateral del paladar y/o músculos de la lengua, labio leporino y/o paladar hendido presentes en el 7-15 % de los pacientes, disfagia y apnea del sueño. Las anomalías auriculares son: microtia o anotia, presencia de esbozos preauriculares fundamentalmente a nivel del trago, atresia del canal auditivo y sordera¹; mas no se evidencia casos de evolución de la enfermedad; en nuestro caso podemos evidenciar la agenesia del lado derecho de la mandíbula, paladar hendido, microtia, además hemos realizado un seguimiento dental de la paciente y podemos evidenciar el desarrollo normal de las piezas dentarias.

Otros autores señalan que la prevalencia estimada es con un rango de 1 a 5.600 – 45.000 recién nacidos. Afecta más a hombres que mujeres con una relación 3:2. Puede presentarse de forma leve a severa; los hallazgos faciales son usualmente

asimétricos presentándose en forma unilateral en 85 % y bilateral en 10 % a 33 % de los casos, ocurriendo principalmente en el lado derecho, siendo la mandíbula la más afectada⁷. En nuestro caso contradictoriamente presentamos a una paciente de sexo femenino con hallazgos faciales unilaterales pero del lado izquierdo.

En cuanto a la herencia se describe como frecuente la forma esporádica y se reportan casos de herencia autosómica dominante o recesiva. Al igual que el reporte de caso de La Barca et al⁸. Nuestro paciente es un caso aislado y no cuenta con antecedentes familiares por lo que el modo de transmisión no se puede precisar.

En la investigación de Leiva N y Castellon L. presenta una clasificación de Pruzansky - Mulliken - Kaban Manejo Terapeutico Maxilofacial⁹.

Tipo 0: No hay compromiso mandibular.

Tipo I: La morfología es normal, pero la fosa glenoidea, rama ascendente y cóndilo son de menor tamaño. Reconstrucción mediante cirugía ortognática con término de crecimiento.

Tipo II: La ATM, rama ascendente y fosa glenoidea son hipoplásicos y existe malformación de las mismas. La fosa glenoidea puede estar malposicionada.

II a: relación cóndilo fosa es mantenida, ATM funcional, función aceptable para la función asimétrica. Distracción osteogénica dentición mixta - Cirugía ortognática complementaria precoz.

II b: relación cóndilo fosa no mantenida, malposición en los 3 planos del espacio, ATM no funciona, muy hipoplásica y desplazada en sentido mesial anterior e inferior en relación con el otro lado. Distracción osteogénica dentición mixta - Cirugía ortognática precoz

Tipo III: Ausencia tanto de la rama ascendente como de la fosa glenoidea. Injertos libres - Injertos microvasculares - Cirugía ortognática.

Para nuestro caso debido al diagnóstico de ausencia de la rama mandibular izquierda se podría haber realizado una reconstrucción mandibular con colocación de injerto autólogo subcostal de hueso de cartílago con fijación mediante miniplacas, tornillos y alambre. Además de colocación de osteomía mandibular con colocación de distractor externo, pero debido a la complejidad del problema cardíaco que presenta nuestra paciente se ha postergado dicha alternativa se tratamiento aunque la mayoría de autores recomiendan cirugías tempranas a partir de los 3 años de edad con el objetivo de establecer un centro de crecimiento que facilite el normal desarrollo óseo facial, restablecer la simetría facial y reparar las deformidades faciales⁷.

REFERENCIAS

1. Cammarata-Scalisi F, Zerpa R, Stock F, Elena M, Cammarata-Scalisi GC-S, Machado J, et al. Diagnóstico oportuno del espectro oculoauriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar). A propósito de un caso. [citado 13 de octubre de 2014]; Recuperado a partir de: <http://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=3987616>.
2. Escalona FM, Ferrer RL. Síndrome Goldenhar: Reporte de cinco casos diagnosticados en la República del Ecuador. Goldenhar syndrome: Report of five cases diagnosed in the Republic of Ecuador. [citado 13 de octubre de 2014]; Recuperado a partir de: <http://www.bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v5n2-2/rcgc210111.pdf>.
3. Kershenovich R, Garrido L, Burak A. Síndrome de Goldenhar: Reporte de un caso. Hospital Ángeles Lomas. Col. Valle de las Palmas. 2007;29.
4. Guzmán A, Tumbaco R, et al. Síndrome de Goldenhar.
5. Evans M, Poulsen R, Bujes M, Estay R, Escalona M, Aguilar V, et al. Síndrome de Goldenhar asociado a embarazo. Revista chilena de obstetricia y ginecología. 2004;69(6):464-6.
6. Gómez ML, González O. Síndrome de Goldenhar. [citado 13 de octubre de 2014]; Recuperado a partir de: <http://www.bvs.hn/RHP/pdf/1983/pdf/Vol9-1-2-1983-7.pdf>.
7. Correa-Olaya EI, Rivera-Gavilano JA, Oré Acevedo JF, Chuqui huaccha Granda V. Síndrome de Goldenhar: Reporte de un Caso y revisión de literatura. Odontología Sanmarquina. 2014;16(2):42-6.
8. De La Barca Lleonart M, Paz Sarduy A, Ocaña Gil MA, Atienza Lois L. Displasia oculoauriculo-vertebral o síndrome de Goldenhar: Estudio multidisciplinario de un caso clínico. Revista Cubana de Oftalmología. 2001;14(1):0-0.
9. Leiva N, Castellon L. Microsomia hemifacial. Tratamiento de un paciente en crecimiento. Revista dental de Chile; 2010; 101(3) 31-37.