Casos Clínicos

SÍNDROME DE GOLDENHAR ASOCIADO A EMBARAZO

Gregorio Evans M.^{1,2}, Ronald Poulsen R.^{3,4}, Andrés Bujes M.^a, Angela Estay R.^a, Javier Escalona M.^a, Javier Aguilar V.^a

¹Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital Leonardo Guzmán, Antofagasta. ²Departamento de Ciencias Médicas, Universidad de Antofagasta. ³Centro Integral de la Mujer, Antofagasta. ⁴Clínica de la Mujer, Antofagasta

^aInternos de Medicina, Universidad de Antofagasta

RESUMEN

El síndrome de Goldenhar es una rara condición, de aparición esporádica, y con componente genético débil. Se caracteriza por un espectro de malformaciones faciales, especialmente deformaciones oculares (ausencia o hipotrofia ocular) y malformaciones auriculares, que característicamente comprometen una hemicara, con presencia o ausencia de anomalías vertebrales. Se presenta un caso clínico de la asociación de Síndrome de Goldenhar y embarazo.

PALABRAS CLAVE: *Síndrome de Goldenhard y embarazo*

SUMMARY

Goldenhar syndrome is a rare condition of sporadic appearance and with a weak genetic component. Is characterized by face malformations, especially ophthalmologic (ocular absence or hypotrophy) and auricular malformations, that characteristically jeopardizes one hemiface, with presence or absence of vertebral anomalies. We presented a case of the association of Goldenhar syndrome and pregnancy.

KEY WORDS: *Goldenhar syndrome and pregnancy*

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Goldenhar, también denominado síndrome del primer y segundo arco branquial o espectro óculo-auriculo-vertebral, es un complejo de anomalías craneofaciales unilaterales y vertebrales. Fue descrito originalmente por Von Arlt, pero no fue considerado hasta 1952, cuando Goldenhar reportó tres nuevos casos de este complejo que se ha referido posteriormente con su nombre (1). En 1990, Gorlin *et al* (2) extendieron las especificaciones a un complejo de hechos que incluía un síndrome facioauriculoventricular, microtia hemifacial, disostosis otomandibular, como también el síndrome de Goldenhar originalmente descrito y otras anomalías del primer y segundo arco

branquial. Estos hallazgos pueden encontrarse en solitario o habitualmente asociados a microtia, hipoplasia mandibular, o malformaciones vertebrales congénitas (3). La incidencia es limitada y varía entre 1 caso en 45.000 a 2 en 100.000 habitantes.

Se ha postulado que se presenta como consecuencia a una inadecuada oxigenación tisular, debido a hipogénesis de la arteria estapédica y sus divisiones supraorbital y maxilomandibular. Estos vasos nutren el arco branquial entre la tercera y quinta semana, después de la desaparición de los primeros dos arcos aórticos y antes del desarrollo de la arteria carótida externa (4).

En nuestro medio no existen publicaciones de este síndrome asociado a embarazo, motivo por lo

que presentamos un caso clínico con esta rara condición atendida en nuestro servicio.

CASO CLÍNICO

Paciente de 21 años derivada desde Taltal. Nace en 1984 por cesárea, con peso de 2.830 g y talla de 47 cm. Al nacer se constató una agenesia ótico-ocular derecha. Cursando 1 año y 9 meses de vida se estableció el diagnóstico de síndrome de Goldenhar. Evolucionó con retraso del desarrollo psicomotor, con inicio de la marcha a los 3 años, y talla baja con edad ósea de 7 años 9 meses a los 10 años cronológicos. Se efectuaron cirugías reparativas del pabellón auricular.

El 13 de septiembre de 2004 es derivada desde Taltal al Hospital Regional de Antofagasta, con los diagnósticos de primigesta, embarazo de 36 semanas, presentación podálica y trabajo de parto inicial. A su ingreso destaca en hemicara derecha la ausencia de globo ocular, pabellón auricular y conducto auditivo externo (Figura 1). El examen físico revela la presencia de hipoplasia hemifacial derecha, microcefalia, criptoftalmo derecho, nariz con desviación septal a izquierda y asimetría de las fosas nasales, paladar ojival, anomalías velopalatina con ptosis de paladar blando a derecha, y elevación del dorso de la lengua a derecha con movilidad asimétrica.

Por persistir con dinámica uterina se efectúa cesárea obteniéndose un recién nacido masculino de 2.600 gramos en presentación podálica, sin alteraciones del cráneo y cara (Figura 2). Es dado de alta junto a su madre al cuarto día de vida.

DISCUSIÓN

La displasia óculo-auriculo-vertebral es la subcategoría de presentación más frecuente del síndrome de Goldenhar, con una incidencia de 1 caso por 5.000 a 25.000 nacidos vivos (5); la paciente presentada pertenece a esta categoría. Aunque la mayoría de los casos son esporádicos, algunos estudios refieren que las familias manifiestan herencia autosómica dominante en 1 a 2% de los casos (6). La familia de la paciente informa la no existencia de otros casos, lo que apoyaría esta última moción.

Se han descrito con alguna frecuencia anomalías de otros órganos, particularmente del sistema cardíaco, neurológico, pulmonar y genitourinario (7), complicaciones no presentes en la paciente.

Se ha demostrado que la anormalidad fetal en cuestión no es causada por la exposición a medro-

xiprogesterona o a técnicas empleadas durante la fertilización *in vitro* o cultivos tempranos de embriones (8); esto avalado por el estudio referido en que uno de los gemelos resultantes de estos procedimientos no presentó el defecto. Esta patología se ha asociado al uso de vitamina A en alta concentración, debido al caso de una embarazada con intoxicación aguda accidental, cuyo recién nacido presentó la complicación descrita (9). También este síndrome se ha asociado a diabetes materna (10, 11). La patogénesis del síndrome de Goldenhar es desconocida, y el mecanismo fisiopatológico se ha atribuido a la reducción del aporte sanguíneo o a hemorragia focal en la región del desarrollo del primer o segundo arco branquial (10). La mayoría de los nuevos casos ocurren en forma esporádica, pero también se ha observado casos familiares en descendientes de

Figura 1. Caso clínico. Madre con síndrome de Goldenhar.

Figura 2. Caso clínico. Hijo de madre con síndrome de Goldenhar.

primer grado, como se informa en un caso de madre y 2 de sus hijos que presentan el espectro oculo-auriculo-vertebral, condición heredada posiblemente en forma autosómica dominante o ligada a cromosoma X (13).

Especialmente en madres portadoras de este síndrome, con o sin antecedentes familiares se debe efectuar una cuidadosa exploración ultrasonográfica del cráneo y cara fetal, ya que este síndrome es identificable in útero (14, 15).

CONCLUSIÓN

El síndrome de Goldenhard tiene una frecuencia muy baja y de ocurrencia esporádica, siendo en ocasiones transmitida genéticamente. Independiente de los antecedentes maternos y familiares, la exploración ultrasonográfica de la cara fetal permite detectar alteraciones morfológicas de su desarrollo y planificar la atención del recién nacido afectado.

BIBLIOGRAFÍA

1. Goldenhar M. Associations malformatives de l'oeil et l'oreille, en particulier le syndrome dermoide épibulbaire-appendices auriculaires-fistula auris congenita et ses relations avec la dysostose mandibulo-faciale. *J Genet Hum* 1952; 1: 243-82.
2. Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS. Syndromes of the Head and Neck. New York: Oxford University Press 1990; 641-46.
3. Gibson JN, Alastair MD. Abnormalities of the Spine in Goldenhar's Syndrome. *J Ped Orthopedics* 1996; 16(3): 344-349.
4. Morrison PJ, Mullholland HC, Craig B, Nevin NC. Cardiovascular abnormalities in the oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Am J Med Genet* 1992; 44: 425-28.
5. Rollnick BR, Kaye CI, Nagatoshi K, Hauck W, Martin A. Oculoauriculovertebral dysplasia and variants: phenotypic characteristics of 294 patients. *Am J Med Genet* 1987; 26: 361-75.
6. Kaye CI, Martin A, Rollnick BR, Nagatoshi K, Israel J, Hermanoff M y cols. Oculoauriculovertebral anomaly: segregation analysis. *Am J Med Genet* 1992; 43: 913-7.
7. Zelante L, Gasparini P, Scanderberg AC, Dimitri L, Cricconia M, Gorling RJ. Goldenhar complex: A further case with uncommon associated anomalies. *Am J Med Genet* 1997; 69: 418-21.
8. Yovich JL, Stanger JD, Graubaug AA, Lunay GG, Hollingsworth P, Mulcahy MT. Fetal abnormality (Goldenhar syndrome) occurring in one of triplet infant derived from in vitro fertilization with possible monozygotic twinning. *J In Vitro Fert Embryo Transf* 1985; 2(1): 27-32.
9. Mounoud RL, Klein D, Weber F. A case of Goldenhar syndrome: acute vitamin A intoxication in the mother during pregnancy. *J Genet Hum* 1975; 23(2): 135-54.
10. Ewart-Toland A, Yankowitz J, Zinder A, Imagire R, Cox VA, Aylsworth AS, Golabi M. Oculoauriculovertebral abnormalities in children of diabetic mothers. *Am J Med Genet* 2000; 90(4): 303-9.
11. Wang R, Martinez-Frias 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(5): 611-7.
12. Poswillo DE. The pathogenesis of the first and second branchial arch syndrome. *Oral Surg* 1973; 35: 302-28.
13. Stoll C, Viville B, Treisser A, Gasser B. A family with dominant oculoauriculovertebral spectrum. *Am J Med Genet* 1998; 78(4): 345-9.
14. Martinelli P, Maruotti GM, Agangi A, Mazzarelli MM, Bifulco G, Paladini D. Prenatal diagnosis of hemifacial microsomia and ipsilateral cerebellar hypoplasia in a fetus with oculoauriculovertebral spectrum. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004; 24(2): 199-201.
15. De Catte L, Laubach M, Legein J, Goossens A. Early prenatal diagnosis of oculoauriculovertebral dysplasia or the Goldenhar syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1996; 8(6): 422-4.