

**POLICLÍNICO DOCENTE ÁREA SUR  
CIEGO DE ÁVILA**

**Síndrome de Goldenhar. Presentación de un caso**

**Goldenhar Syndrome. Case Report**

Ania Torres González<sup>I</sup>, Geanys Machado Fleites<sup>II</sup>, Maily Bárbara del Rio Ysla<sup>III</sup>, Arelis Bernardo Gómez<sup>IV</sup>, Ana Lourdes García<sup>V</sup>.

---

**RESUMEN**

**Introducción:** el síndrome de Goldenhar es una rara condición de aparición esporádica y con componente genético débil (no tiene patrones hereditarios, ni asociados al sexo o color de la piel). Se caracteriza por un espectro de malformaciones faciales, especialmente deformaciones oculares y auriculares, que comprometen una hemicara (generalmente la derecha), con presencia o ausencia de anomalías vertebrales. El pleomorfismo de este trastorno del desarrollo y la variedad de manifestaciones que provoca, hacen necesaria una detallada valoración de cada paciente en particular. Se presenta un caso clínico de dicha enfermedad.

**Presentación del caso:** paciente de 23 meses de edad, masculino, primogénito de una pareja de 21 y 24 años respectivamente; ambos progenitores son sanos, no consanguíneos y tienen antecedentes familiares de hipertensión arterial y asma bronquial. Aunque la mayoría de las manifestaciones neurológicas reportadas dentro del síndrome de Goldenhar son ominosas, graves e invalidantes, no se encontró ninguna de ellas en este paciente. Se le mantiene el seguimiento trimestral por las consultas de Pediatría y Logofoniatría, con el objetivo de reevaluar su desarrollo psicomotor y del lenguaje; hasta la fecha, se registran resultados favorables en ambos aspectos.

**Conclusiones:** es importante realizar el diagnóstico precoz de esta enfermedad para ofrecer asesoramiento genético a la familia y garantizar la calidad de vida de los pacientes. El método clínico constituye la base de un diagnóstico certero, por lo que es fundamental que el médico cuente con las habilidades necesarias para una correcta práctica.

**Palabras clave:** SÍNDROME DE GOLDENHAR, ANOMALÍAS MAXILOFACIALES, ESTUDIOS DE CASOS.

**ABSTRACT**

**Introduction:** Goldenhar syndrome is a rare condition of sporadic appearance and with weak genetic component (there are no hereditary patterns, or associated with sex or skin color). It is characterized by a spectrum of facial malformations, especially eye and ear deformations that compromise one side of the face (usually the right side), with the presence or absence of vertebral anomalies. Pleomorphism of this developmental disorder and the variety of manifestations, require a detailed assessment of the individual patient. A clinical case of this disease occurs.

**Case report:** a patient of 23 months of age, male, firstborn of a couple of 21 and 24 years respectively; both parents are healthy, nonconsanguineous and have a family history of hypertension and bronchial asthma. Although most of the neurological manifestations reported in the Goldenhar syndrome are ominous, serious and disabling, none of them was found in this patient. It keeps the quarterly follow-up consultations of Pediatrics and Logofoniatría, aiming to reassess their psychomotor development and language; so far, favorable results are recorded in both respects.

**Conclusions:** it is important to make early diagnosis of this disease to provide genetic counseling to the family and ensure the quality of life of patients. The clinical method is the basis for an accurate diagnosis, so it is essential that the physician has the necessary skills for proper practice.

**Keywords:** GOLDENHAR SYNDROME, MAXILLOFACIAL ABNORMALITIES, CASE STUDIES.

- I. Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de I Grado en Pediatría. Profesor Asistente. Policlínico Docente Área Sur. Ciego de Ávila, Cuba.
  - II. Máster en Asesoramiento Genético. Licenciada en Enfermería. Profesor Asistente. Policlínico
-

Docente Área Sur. Ciego de Ávila, Cuba.

- III. Especialista de I Grado en Dermatología. Profesor Asistente. Policlínico Docente Área Sur. Ciego de Ávila, Cuba.
- IV. Máster en Asesoramiento Genético. Licenciada en Enfermería. Profesor Instructor. Policlínico Docente Área Sur. Ciego de Ávila, Cuba.
- V. Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de II Grado en Pediatría. Profesor Asistente. Hospital Provincial General Docente "Dr. Antonio Luaces Iraola". Ciego de Ávila, Cuba.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Goldenhar, también denominado síndrome del primer y segundo arcos braquiales o espectro oculoaurículovertebral, es un complejo de anomalías craneofaciales, unilaterales y vertebrales. Su incidencia es escasa, varía desde 1 caso en 45 000 a 2 en 100 000 habitantes; sin embargo, el trastorno genético que por lo general existe en los casos que aparecen en forma esporádica se presenta en 1 de cada 3500 a 5000 nacidos vivos.

El componente genético de este síndrome es débil (no tiene patrones hereditarios ni asociados al sexo o color de la piel); afecta más a los varones (la relación varón/hembra es de 3:2). En la mayoría de los casos la afectación es unilateral y asimétrica (generalmente la hemicara derecha), aunque en 10-33% es bilateral.

El pleomorfismo de este trastorno del desarrollo y la variedad de manifestaciones que provoca, hacen necesaria una detallada valoración de cada paciente en particular<sup>(1)</sup>. Diagnosticar el síndrome de Goldenhar con certeza y precozmente es fundamental para efectuar el manejo multidisciplinario que requieren estos pacientes.

Las primeras observaciones del síndrome de Goldenhar fueron divulgadas por el médico alemán Carl Ferdinand Von Arlt en 1881. En 1952 Goldenhar describió el síndrome que lleva su nombre<sup>(1)</sup>. Gorlin, en 1963, introdujo el término displasia oculoaurículovertebral (OAV) para referirse a pacientes que presentaban hipoplasia de mandíbula, dermoides epibulbares, microtia unilateral, anomalías vertebrales y macrostomía<sup>(2)</sup>.

Hollowich y Verbeck, en 1969, presentaron el caso de un paciente con el síndrome de Goldenhar. En 1978, Smith utilizó el término fascioaurículovertebral para incluir los síndromes de Goldenhar y la microsomía hemifacial<sup>(3)</sup>. La microsomía hemifacial se define por la presencia de defectos y anomalías del ojo, y por el subdesarrollo de un lado de la cara (hemicara más pequeña). El síndrome de Goldenhar es complejo: hay una dismorfogénesis facial caracterizada principalmente por anomalías del desarrollo auricular, oral y de la mandíbula, que pueden variar de suaves a severas y afectan, con frecuencia, a un lado del cuerpo; la gama de de síntomas y signos es amplia (éstos pueden variar mucho de una persona a otra en función de la severidad del caso)<sup>(4-5)</sup>.

Se han elaborado numerosas hipótesis para explicar la patogénesis de este síndrome, llamado también espectro oculoaurículovertebral<sup>(5)</sup>. Entre la octava y duodécima semanas del embarazo se forma el rostro, por lo que diversos tipos de tejidos se desarrollan y sitúan juntos para constituir los rasgos faciales<sup>(6)</sup>. Al comienzo de esta etapa, los tejidos que van a formar la cara y mandíbula empiezan a crecer separados desde la parte superior; en este síndrome ocurre algo con la reunión de los tejidos, que a veces no se cierran y dejan la boca y mandíbula superior más largas de un lado; también la barbilla y mandíbula no se desarrollan de una manera adecuada<sup>(7)</sup>.

Se ha demostrado que la anormalidad fetal en cuestión no es causada por la exposición a medroxiprogesterona, técnicas empleadas para la fertilización in vitro o cultivos tempranos de embriones; sin embargo se ha asociado al uso de vitamina A en altas concentraciones y a diabetes materna<sup>(5)</sup>.

Stara y Saunders sustentan la teoría de una insuficiente presentación del mesodermo del primer y segundo arcos braquiales; Mackenzie tiene en cuenta la posibilidad de una anormalidad de la arteria estapedial; Braithwaite y Watson atribuyen la anomalía facial a la aplasia o hipoplasia de la arteria embrionaria estapedial –la cual es una vascularización temporal que alimenta el mesodermo del primer y segundo arcos braquiales–, que aparece como una rama colateral de la

arteria hioides y se anastomosa con la arteria faríngea, que es reemplazada por el sistema de la carótida externa; por lo tanto los defectos vasculares de esta arteria pueden afectar el desarrollo de estos arcos<sup>(8)</sup>.

La hipótesis formulada por Poswillo se relaciona a una hemorragia en el área del primer y segundo arcos braquiales, que pudiera ser la causa de un defecto en el desarrollo embrionario. La hemorragia intrauterina de la arteria estapedial formaría un hematoma que posiblemente produciría interacciones epitelio-mesenquimatosas y se observaría necrosis del tejido fino. Se piensa que la hemorragia ocurriría en la sexta semana, período en que la arteria carótida externa sustituye a la arteria estapedial como surtidor vascular principal de la cabeza y de las regiones anteriores del cuello<sup>(5,9)</sup>.

Poswillo pudo reproducir defectos hemifaciales al usar talidomine en monos y triazine en ratones; en ambos modelos se produjeron hematomas y destrucción embrionaria del mesénquima. El labio y el paladar hendido son las anomalías más frecuentes de la cabeza y el cuello; las hendiduras pueden ser parciales o completas<sup>(10)</sup>.

Existen muy pocos indicios que expliquen por qué se produce el síndrome de Goldenhar. Se han planteado hipótesis que abarcan desde la existencia de un defecto o trauma hasta la exposición intrauterina a determinados factores ambientales; en pocos casos su aparición se asocia a un defecto genético. Sin embargo, existen historias clínicas de familias positivas a este síndrome, que sugieren que la alteración puede ocurrir por la interacción de muchos genes; las anomalías cromosómicas asociadas incluyen: canceladura del brazo corto del cromosoma 5, canceladura del brazo largo del cromosoma 6, mosaicismo trisomía 7, duplicación del brazo largo del cromosoma 8, trisomía 9, canceladura del brazo corto de los cromosomas 18 y 21, canceladura del brazo largo del cromosoma 22 (22<sup>w</sup>q) 47 xx +22; 47 de xxy y 49 xxxxy.

Hay casos de gemelos idénticos en los cuales sólo uno presenta el síndrome, aun cuando recibieron el mismo esquema genético; otros investigadores describen ejemplos de hermanos con síndrome de Goldenhar. Hay pocas familias, con un miembro afectado, que tienen 50 % de probabilidades de transmitirlo<sup>(2,11)</sup>. Es por ese motivo que se menciona la herencia multifactorial (interacción de muchos genes, posiblemente en combinación con factores ambientales)<sup>(12)</sup>.

## **PRESENTACIÓN DEL CASO**

Paciente de 23 meses de edad, masculino, primogénito de una pareja de 21 y 24 años respectivamente; ambos progenitores son sanos, no consanguíneos y tienen antecedentes familiares de hipertensión arterial y asma bronquial.

Para la obtención de los datos del paciente se utilizó el instrumento estandarizado de la red de genética médica. Se obtuvo el consentimiento de los padres para participar en este estudio, publicar sus resultados y la fotografía del paciente.

Historia obstétrica: E<sub>1</sub>P<sub>1</sub>A<sub>0</sub> (1 embarazo, 1 parto, 0 aborto); la etapa prenatal transcurrió sin alteraciones significativas, salvo una dilatación pielocalicial derecha constatada en el ultrasonido realizado en la Consulta de Genética.

Estudios prenatales: la alfafetoproteína y los ultrasonidos fueron normales. Nacimiento a las 39,6 semanas de gestación por parto fisiológico inducido; se le aplicó maniobra de Klistelier. El peso al nacer fue de 3360 gr, la talla de 50 cm, la circunferencia cefálica (CC) de 34 cm, la circunferencia torácica (CT) de 33 cm y el apgar 9/9.

Ya en la etapa postnatal, en la Consulta de Pediatría, durante el examen físico se constata que el paciente presenta parálisis facial izquierda (hemicara izquierda), hipoplasia del mentón, apéndices preauriculares<sup>(2)</sup>, pabellón auricular más pequeño (con estrechamiento del conducto auditivo externo del oído izquierdo), puente nasal deprimido (con ensanchamiento del mismo) y pliegue epicantero del ojo izquierdo (Figuras No.1 y No.2).

Figura No.1. Marcada asimetría facial de la hemicara derecha del paciente. (Cortesía de la familia).



Figura No.2. Presencia de múltiples apéndices preauriculares. (Cortesía de la familia).



En la auscultación del aparato cardiovascular se detectó un soplo sistólico I-II-IV en BEI (borde esternal izquierdo), sin irradiación, con primer y segundo ruidos normales. El paciente es remitido a la Consulta de Cardiopediatría donde se le realizaron EKG (electrocardiograma) y ecocardiograma que resultaron normales; se informó la existencia de un soplo funcional.

En la Consulta de Nefropediatría se le realizó un USD (ultrasonido Doppler) renal para confirmar la existencia de la dilatación pielocalicial derecha aparecida en el USD prenatal; dicha dilatación se mantiene, por lo que se le da seguimiento mensual al paciente en la consulta; hasta el momento los resultados de las pruebas funcionales renales son normales.

En la etapa de lactante el paciente tuvo un desarrollo psicomotor adecuado para su edad, pero con retardo del lenguaje, por lo que se interconsultó con Logofoniatría; se le indicaron ejercicios orales, con resultados favorables.

Los exámenes radiológicos de columna cervical y total no evidenciaron un diagnóstico concluyente (extremidades inferiores: genus varum).

Este paciente se atendía en consultas de cada especialidad, según los síntomas y signos que presentaba; es en la interconsulta con Genética Clínica que se corrobora el diagnóstico de síndrome de Goldenhar.

Aunque la mayoría de las manifestaciones neurológicas reportadas dentro del síndrome de Goldenhar son ominosas, graves e invalidantes, no se encontró ninguna de ellas en este paciente. Se le mantiene el seguimiento trimestral por las consultas de Pediatría y Logofoniatría, con el objetivo de reevaluar su desarrollo psicomotor y del lenguaje; hasta la fecha, se registran resultados favorables en ambos aspectos.

Sin embargo, el otro niño diagnosticado de dicha enfermedad en la provincia, comenzó a presentar retardo mental a los 10 años de edad; de ahí la importancia del seguimiento periódico de este paciente: en cada consulta se le brinda a la familia orientación y asesoramiento con vistas a garantizar mejor calidad de vida para el paciente.

## CONCLUSIONES

Es importante realizar el diagnóstico precoz de esta enfermedad para ofrecer asesoramiento genético a la familia y garantizar la calidad de vida de los pacientes. El método clínico constituye la base de un diagnóstico certero, por lo que es fundamental que el médico cuente con las habilidades necesarias para una correcta práctica.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Logan G, Shiekh O, Pabla R, Ayliff P. Goldenhar's syndrome: a case series with literature review and update. *Int J Oral Maxillofac Surg* [Internet]. 2013 Sep [citado 12 May 2015];1(9 Suppl 1):e47. Disponible en: [http://ac.els-cdn.com/S0278239113006642/1-s2.0-S0278239113006642-main.pdf?\\_tid=2da7be0c-ef66-11e5-8ddb-00000aab0f6c&acdnat=1458565963\\_7d744b82d8246245599975f37f440f8a](http://ac.els-cdn.com/S0278239113006642/1-s2.0-S0278239113006642-main.pdf?_tid=2da7be0c-ef66-11e5-8ddb-00000aab0f6c&acdnat=1458565963_7d744b82d8246245599975f37f440f8a)
2. Hartsfield JK. Review of the etiologic heterogeneity of the oculo-auriculo-vertebral spectrum (hemifacial microsomia). *Orthod Craniofac Res* [Internet]. 2007 [citado 12 May 2015];10(3):121-8. Disponible en: [http://www.researchgate.net/profile/James\\_Hartsfield/publication/6187855\\_Review\\_of\\_the\\_etiologic\\_heterogeneity\\_of\\_the\\_oculo-auriculo-vertebral\\_spectrum\\_%28Hemifacial\\_Microsomia%29/links/0912f51412d792fc72000000.pdf](http://www.researchgate.net/profile/James_Hartsfield/publication/6187855_Review_of_the_etiologic_heterogeneity_of_the_oculo-auriculo-vertebral_spectrum_%28Hemifacial_Microsomia%29/links/0912f51412d792fc72000000.pdf)
3. Baugh AD, Wooten W, Chapman B, Drake AF. Sleep characteristics in Goldenhar Syndrome, *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* [Internet]. 2015 [citado 12 May 2015];79(3):356-8. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25636665>
4. Kourelis K, Gouma P, Naxakis S, Kalogeropoulou S, Goumas P. Oriculoaculovertebral complex with an atypical cause of obstructive sleep apnea. *Int J Pediatr Otolaryngol*. 2009;73(3):481-5.
5. Ewart Toland A, Yankowitz J, Zinder A, Imagine R, Cox VA, Aylsworth AS, Golabi M. Oculoauriculovertebral abnormalities in children of diabetic mothers. *Am J Med Genet* [Internet]. 2000 [citado 12 May 2015];90(4):303-9. Disponible en: [http://www.researchgate.net/profile/Art\\_Aylsworth/publication/12606001\\_Oculoauriculovertebral\\_abnormalities\\_in\\_children\\_of\\_diabetic\\_mothers/links/548dd1960cf2d1800d841efa.pdf](http://www.researchgate.net/profile/Art_Aylsworth/publication/12606001_Oculoauriculovertebral_abnormalities_in_children_of_diabetic_mothers/links/548dd1960cf2d1800d841efa.pdf)
6. Sadler T, Langman J. Central nervous system. En: Sadler T, Langman J. *Langman's Medical Embryology*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2010. p. 293-323.
7. Sadler T, Langman J. Head neck. En: Sadler T, Langman J. *Langman's Medical Embryology*. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2010. p. 261-91.
8. Gabbett MT, Robertson SP, Broadbent R, Aftimos S, Sachdev R, Nezarati MM. Characterizing the oculoauriculofrontonasal syndrome. *Clin Dysmorphol* [Internet]. 2008 [citado 12 May 2015];17(2):79-85. Disponible en: [http://www.researchgate.net/profile/Michael\\_Gabbett/publication/5463340\\_Characterizing\\_the\\_oculoauriculofrontonasal\\_syndrome/links/0a85e52e1b22091473000000.pdf](http://www.researchgate.net/profile/Michael_Gabbett/publication/5463340_Characterizing_the_oculoauriculofrontonasal_syndrome/links/0a85e52e1b22091473000000.pdf)
9. Luna Paredes C, Antón Pacheco JL, García Hernández G, Martínez Gimeno A, Romance García AI, García Recuero I. Screening for symptoms of obstructive sleep apnea in children with severe craniofacial anomalies: assessment in a multidisciplinary unit. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* [Internet]. 2012 [citado 12 May 2015];76(12):1767-70. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22980525>
10. Aracena AM. Cardiopatías congénitas y síndromes malformativos genéticos. *Rev Chil Ped* [Internet]. 2003 [citado 12 May 2015];74(4):426-31. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0370-41062003000400014&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0370-41062003000400014&script=sci_arttext)
11. Gawrych E, Janiszewska Olszowska J, Chojnacka H. Oculoauriculovertebral spectrum with a full range of severe clinical manifestations. A case report. *J Craniomaxillofac Surg* [Internet]. 2014 Dec [citado 12 May 2015];42(8):2064-8. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22154733>
12. Evans G, Poulsen R, Bujes A, Estay A, Escalona J, Aguilar J. Síndrome de Goldenhar asociado a embarazo. *Rev Chil Obstet Ginecol* [Internet]. 2004 [citado 27 Jun 2015];69(6):464-6. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0717-75262004000600010&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-75262004000600010&lng=es)
13. Nada RM, Sugar AW, Wijdeveld MG, Borstlap WA, Clauser L, Kuijpers-Jagtman AM. Current

practice of distraction osteogenesis for craniofacial anomalies in Europe: a web based survey. J Craniomaxillofac Surg [Internet]. 2010 [citado 12 May 2015];38(2):83-9. Disponible en: <http://www.orthodontics.nl/documents/nadajcraniomaxillsurg2010388389.pdf>

---

**Recibido:** 14 de julio de 2015

**Aprobado:** 6 de noviembre de 2015

MSc. Ania Torres González  
Policlínico Docente Área Sur. Ciego de Ávila  
Calle A s/n, entre Fernando Callejas y José María Agramonte. Ciego de Ávila, Cuba. CP.65100  
Correo electrónico: [ania@psciego.cav.sld.cu](mailto:ania@psciego.cav.sld.cu)