

ISSN: 2340-3438

Edita: Sociedad Gallega de  
Otorrinolaringología.

Periodicidad: continuada.

Web: [www: sgorl.org/revista](http://www.sgorl.org/revista)

Correo electrónico:

[actaorlgallega@gmail.com](mailto:actaorlgallega@gmail.com)

**SGORL PCF**  
Sociedad Gallega de Otorrinolaringología  
y Patología Cervicofacial



# Acta Otorrinolaringológica Gallega

## Caso clínico

**Síndrome óculo-aurículo-vertebral esporádico y hereditario**

**Sporadic and hereditary oculo-auriculo-vertebral syndrome**

Mercedes Álvarez-Buylla Blanco, María Eugenia Pérez Fernández ,  
Jacobó Campuzano Álvarez, Anselmo Padín Seara, Juan Carlos Váz-  
quez Barro.

Hospital Universitario A Coruña

Recibido: 29/05/2014

Aceptado: 31/07/2014

## Resumen

El síndrome óculo-aurículo-vertebral presenta un amplia variedad de manifestaciones clínicas que pueden dificultar su diagnóstico. En función de su etiología, esporádica o hereditaria, presenta unas características clínicas que le confieren un diferente fenotipo. Describimos dos casos que ejemplifican cada uno de estos dos patrones etiológicos. En ambos casos se asocian malformaciones de oído interno a pesar de ser poco frecuentes.

**Palabras clave:** Síndrome de Goldenhar, espectro óculo-aurículo-vertebral, hallazgos clínicos.

## Abstract

Goldenhar syndrome or oculo-auriculo-vertebral spectrum has a wide variety of clinical manifestations that can difficult the diagnosis. Depending on the etiology, sporadic or hereditary, presents different clinical spectrum giving a different phenotype. We describe two cases that exemplify each of these two etiologic patterns. In both cases we find inner ear malformations associated despite being uncommon.

**Keywords:** Goldenhar syndrome, oculo-auriculo-vertebral spectrum, clinical.

Correspondencia: Mercedes Álvarez-Buylla Blanco

Hospital Universitario A Coruña

Email: [mercedesabb@msn.com](mailto:mercedesabb@msn.com)

## **Introducción**

El Síndrome de Goldenhar o síndrome oculoauriculovertebral o microsomía hemifacial es una entidad que resulta del defecto en la blastogénesis afectando a las estructuras derivadas del primer y segundo arco branquial (1). Su etiología y manifestaciones clínicas presentan una importante heterogeneidad (2,3). En función de los órganos afectados los pacientes pueden presentar distintas manifestaciones clínicas. Podemos encontrar hipoacusias de transmisión y/o mixtas moderadas o severas, así como hipoacusias neurosensoriales si asocian malformación del oído interno con hipoplasia de la cóclea (4). La mayoría de los casos son esporádicos, sin embargo podemos encontrar casos familiares de herencia autosómica dominante cuyo morfotipo difiere en ciertos signos clínicos. El objetivo es describir estas diferencias ejemplificadas en dos pacientes con el fin de mantener la sospecha clínica para su correcto diagnóstico y tratamiento.

## **Caso Clínico**

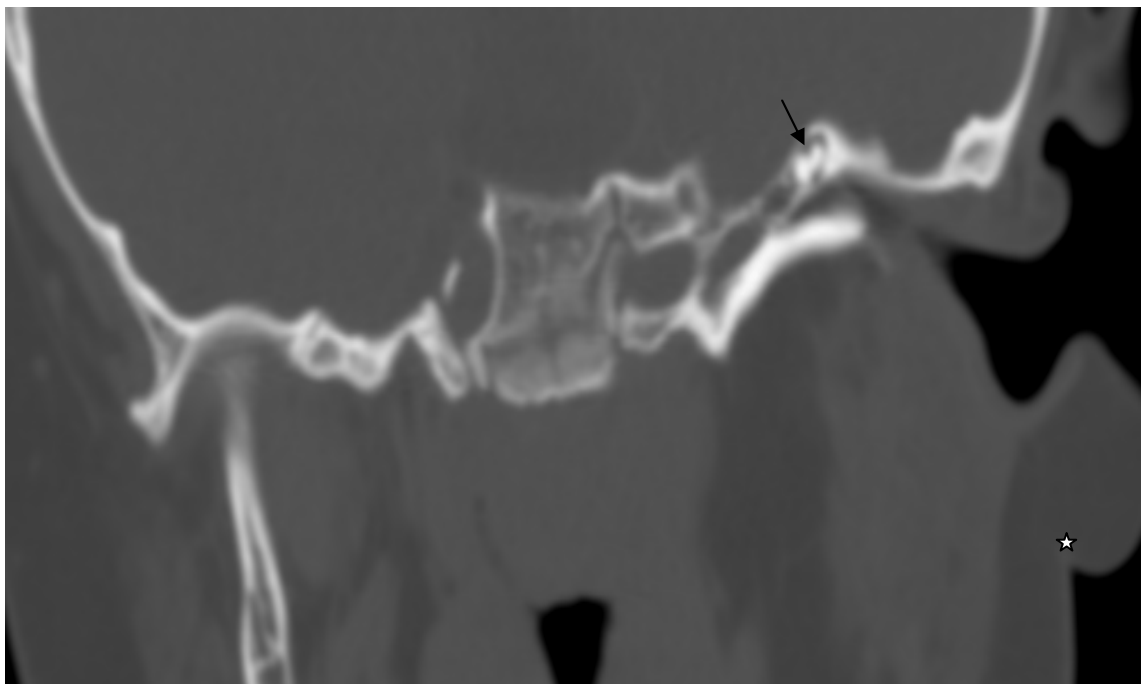
### **CASO CLÍNICO 1**

Paciente de 6 años de edad derivado por retraso del desarrollo del lenguaje, iniciado a los 4 años de edad, con dislalia en la actualidad. La madre refiere aislamiento con cambios de carácter. Historia de otitis media aguda de repetición, rino-rrea anterior frecuente, respiración bucal y ronquidos. Como antecedentes personales presenta pies planos, fístulas cervicales y tres denticiones. Como antecedentes familiares la madre presenta una hipoacusia congénita severa con malformación de la cadena osicular bilateral.

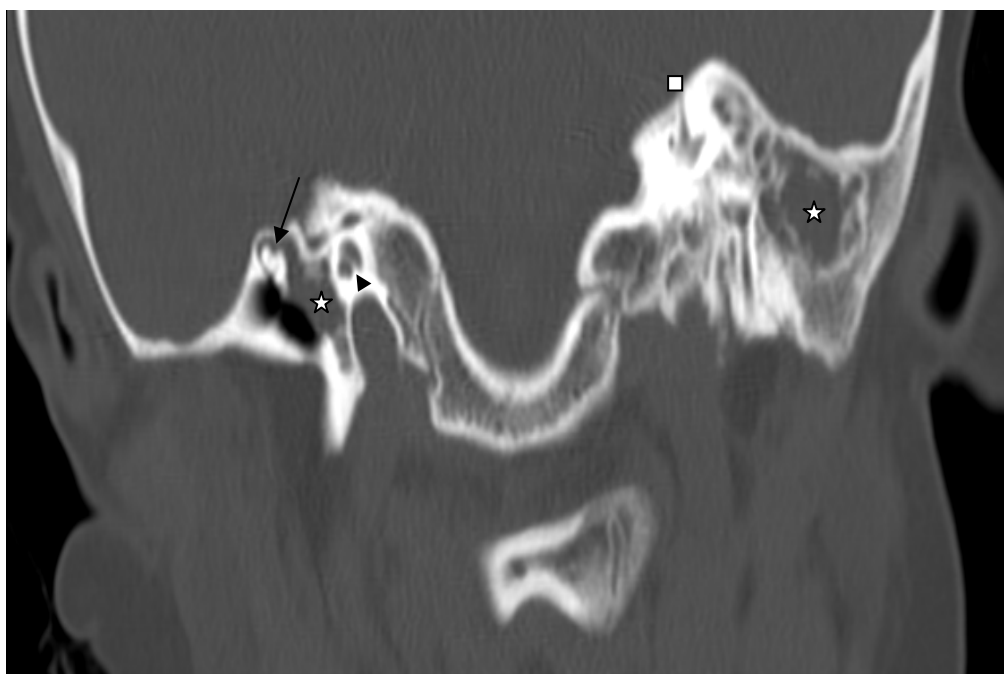
La exploración muestra pabellones auriculares de implantación baja, conducto auditivo externo normal y membranas timpánicas íntegras con moco en oído medio. La timpanometría refleja ocupación de oído medio con curvas aplanadas bilaterales. La audiometría tonal muestra una hipoacusia de transmisión con umbral medio en vía aérea a 40 dB en ambos oídos.

El TC de peñascos refleja una agenesia de ambas cavidades timpánicas con cadenas osiculares malformadas que presentan migración craneal y disrupción maleocudal izquierda (fig. 1). Conductos auditivos internos y acueductos vestibulares dilatados y aplasia coclear tipo Mondini bilateral (fig. 2).

La impresión diagnóstica es síndrome óculo-aurículo-vertebral con aplasia de Mondini bilateral y autismo asociados. Tras resolver el cuadro de otitis media se adaptaron prótesis auditivas para corregir el desarrollo del lenguaje y se inició evaluación por un equipo multidisciplinar.



**Figura 1:** TC de hueso temporal corte coronal. Cavidad timpánica izquierda atrésica con cadena osicular izquierda migrada cranealmente. Displasia de la cabeza del martillo y cuerpo del yunque izquierdos con fusión anómala de en el ático (flecha). Otomastoiditis izquierda. Implantación baja del pabellón auricular izquierdo (estrella).



**Figura 2:** TC de hueso temporal corte coronal. Aplasia de Mondini de oído derecho (punta de flecha). Dehiscencia del conducto semicircular superior izquierdo (cuadrado). Malformación osicular con fusión incudomaleolar displásica derecha (flecha negra). Otomastoiditis bilateral (estrella).

## CASO CLÍNICO 2

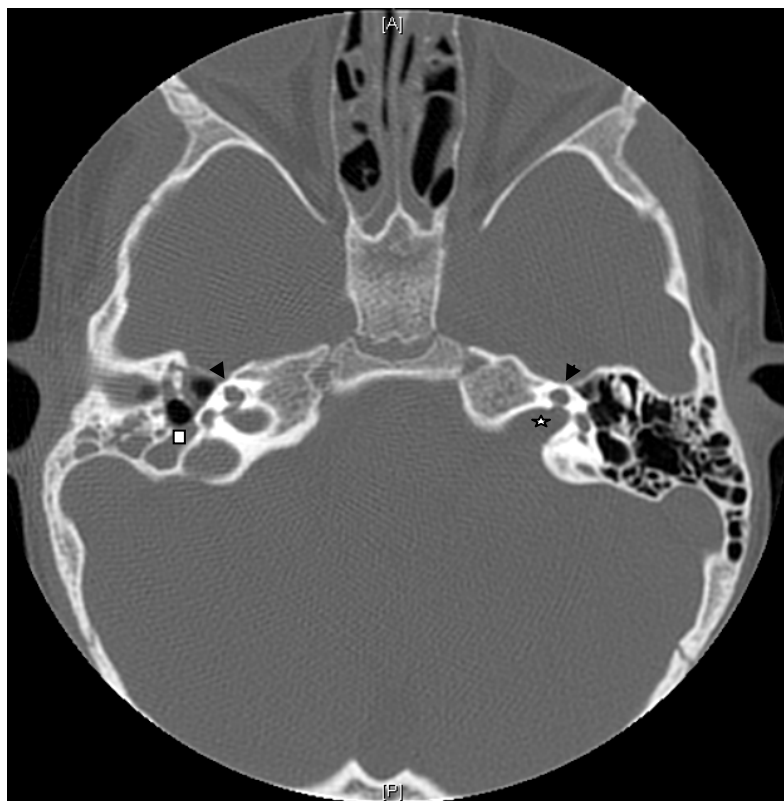
Paciente de 5 años de edad derivado por sospecha de hipoacusia a seguimiento por neuro-pediatria y genética por sospecha de malformación sindrómica. Presenta retraso del lenguaje con dislalia. Historia frecuente de infecciones agudas de vías respiratorias altas. No antecedentes familiares de hipoacusia aunque las tres hermanas poseen malformación del pabellón auricular. En 2010 fue intervenido de fístula branquial de segundo arco bilateral.

La exploración muestra pabellones en asa de implantación baja, más marcado el derecho, con conductos auditivos externos y membranas timpánicas integras normales con moco en oído medio derecho. Presenta fístula preauricular dere-

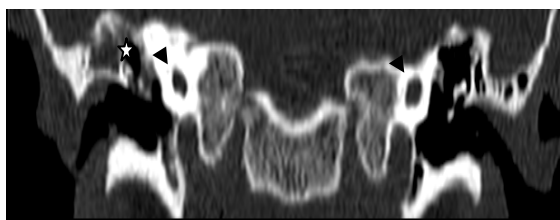
cha y cicatriz de exéresis de quiste branquial de segundo arco bilaterales.

La audiometría muestra una hipoacusia mixta bilateral con umbral medio de vía aérea en oído derecho de 50 dB y en oído izquierdo de 40 dB. La timpanometría de oído derecho es aplanada. El TC de peñascos muestra conductos auditivos internos muy ensanchados asociados a cócleas constituidas por una única cavidad en ambos oídos. Asocia otomastoiditis derecha (fig 3y 4).

Se diagnostica de síndrome óculo-aurículo-vertebral con aplasia de Mondini bilateral e hipoacusia mixta bilateral con dislalias frecuentes por lo que se decide adaptación protésica bilateral.



**Figura 3:** Tc de hueso temporal corte axial. Aplasia de mondini bilateral (puntas de flecha). Conducto auditivo interno izquierdo ensanchado (estrella). Otomatoiditis derecha (cuadrado).



**Figura 4:** Tc de hueso temporal corte coronal. Aplasia de Mondini bilateral (puntas de flecha) y malformación de cadena osicular derecha (estrella).

## Discusión

El síndrome óculo-aurículo-vertebral o de Goldenhar es una extensión del síndrome de primer y segundo arco branquial. Aunque las principales entidades que lo constituyen son anomalías óticas (85-100%), craneofaciales (60%), vertebrales (40-60%), oculares (35%), y fístulas preauriculares (65-90%), el fenotipo es muy variable incluyendo: anomalías cardíacas (5-58%), neurológicas (47%), pulmonares, esofágicas, renales..(1,2,3).

Se debe a un defecto en la blastogénesis entre la 5-7ª semana del desarrollo embrionario, secundario a la reducción del flujo vascular o hemorragia focal, implicando a las estructuras derivadas del primer y segundo arco branquial (1,3). Durante este período se forman el pabellón auditivo, oído medio e interno, siendo menos frecuente las anomalías del conducto externo, cuyo desarrollo es más tardío. Las malformaciones del oído interno se originan por migración anormal de las células de la cresta neural a partir de la 4ª semana de desarrollo embrionario (1,5). Este hecho refleja la mayor importancia del aspecto cronológico en el desarrollo de las malformaciones auditivas.

En 1998 Stoll sugirió que existen varios mecanismos patogénicos, abogando por una herencia multifactorial (1,6). Desde entonces, se han descrito múltiples alteraciones cromosómicas, agentes exposicionales durante el embarazo (virus, talidomida, ácido retinoico, cocaína), o la presencia de ciertas patologías como diabetes mellitus, que explican la variabilidad fenotípica, dificultando el diagnóstico (1,3,6).

Aunque la mayoría de los casos son esporá-

dicos, la existencia de afectados de la misma familia sugiere la existencia de un patrón hereditario, más frecuentemente autosómico dominante (3).

Existe una diferenciación clínica entre los casos heredados y esporádicos. Los casos esporádicos son más frecuentes, 80% unilaterales derechos, presentando un espectro que incluye patología en el oído externo, hipoacusia, alteraciones orales y dermoides epibulbares de forma más frecuente que los casos hereditarios, que suelen ser bilaterales, y presentan en menor grado estas características clínicas así como menos patología extracraneal (3,7).

Las fístulas branquiales se presentan hasta en el 90% de todos los pacientes, siendo un buen indicador síndrómico cuando aparece junto a otras anomalías auriculares y/o faciales (1).

Las anomalías más frecuentes del síndrome son la microtia y malformación oscicular que afecta al 75% de los casos (la más frecuente la unión del martillo y yunque en el ático) (5), y la agenesia del oído interno como la aplasia tipo Mondini que puede asociar displasia de canales semicirculares, y dilatación del acueducto del vestíbulo, que afecta al 27-36% de los afectados (8). Sin embargo, el espectro de malformaciones es muy variado, y no existe correlación entre ellas (1).

La manifestación más frecuente del síndrome es una hipoacusia de transmisión moderada detectada en edad preescolar, que se correlaciona con el grado de lesión de la cadena oscicular y no con el grado de microtia. La hipoacusia mixta en casos que asocian displasia de Mondini se atribuye a dilatación del acueducto vestibular o a una

fístula perinlinfática, debiendo extremar la precaución si realizamos cualquier acto quirúrgico por el desarrollo de una meningitis (8,9). No hay paralelismo entre las lesiones histopatológicas en el síndrome de Mondini y el déficit auditivo, a pesar de ello es presumible el desarrollo de una hipoacusia neurosensorial progresiva severa con la edad siendo necesario un seguimiento continuado (8).

En un paciente con hipoacusia detectada en edad preescolar que presenta malformación del pabellón auricular o historia familiar de hipoacusia o exposición embrionaria a agentes descritos, el estudio mediante TC nos permite diagnosticar las posibles malformaciones existentes (10). Las anomalías del hueso temporal que abarca este síndrome fue descrita por Bisdas en 2005 (1,5).

El abordaje es multidisciplinario para el correcto diagnóstico y tratamiento (11). La gravedad está determinada por el grado y severidad de afectación de órganos sistémicos, que determina el pronóstico así como la opción terapéutica más adecuada.

El tratamiento inicial se dirige a corregir la alteración del desarrollo del lenguaje mediante prótesis auditivas aportando el consejo genético en todos los pacientes (3).

Se adoptan medidas conservadoras especialmente en niños con leve retraso del lenguaje, malformación en los tres compartimentos del oído, mala neumatización de oído medio, cadena oscicular seriamente malformada con ausencia de estribo y/o ventana oval, y curso anómalo del trayecto del facial, por las dificultades en la reconstrucción y los resultados funcionales poco esperanzadores (1,8,12). Se reserva la cirugía para estadios posteriores, en los que la hipoacusia progrese, pudiendo

ser candidatos a implantes osteointegrados o incluso a implantes cocleares si asocian una hipoacusia severa o profunda por la existencia de una displasia de Mondini (1).

## **CONCLUSIONES**

El síndrome óculo-aurículo-vertebral presenta un espectro fenotípico diferente en los casos esporádicos y hereditarios (3,7). Una hipoacusia de transmisión o mixta en edad preescolar asociado a microtia o con antecedentes familiares requiere un estudio mediante TC y un abordaje multidisciplinario ofreciendo consejo genético.

## **Declaración de conflicto de intereses**

Sin conflicto de intereses.

## **Bibliografía**

- 1- Rosa R, Pawelec A, Bienert T, Almeida B, Tamani S, Paskulin G, et al. Ear abnormalities in patients with ocular-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Braz J Otorhinolaryngol.* 2011;77:455-60.
- 2- Martelli H, Miranda R, Fernandes C, Bonan P, Paranaíba L, Graner E, et al. Goldenhar syndrome: clinical features with orofacial emphasis. *JAppl Oral Sci.* 2010;18:646-9.
- 3- Cammarata-Scalisi F, Zerpa R, Stock F, Cammarata-Scalisi M, Cammarata-Scalisi G, Machado J, et al. Diagnóstico oportuno del espectro oculo-auriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar). A propósito de un caso. *Can pediatr.* 2012;36:25-9.
- 4- Skarzynski H, Porowski M, Podskarbi-Fayette R. Treatment of otological features of the oculoauriculo-vertebral dysplasia (Goldenhar syndrome). *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2009;73:915-21.
- 5- Bisdas S, Lenarz M, Lenarz T, Hartmut B. Inner ear abnormalities in patients with goldenhar syndrome. *Otol Neurotol.* 2005;26:398-404.
- 6- Stoll C, Vivville B, Treisser A, Passer B. A family with dominant oculoauriculovertebral spectrum. *Am J Med Genet.* 1998;78:345-9.
- 7- Vendramini-Pittoli S, Kokitsu-Nakata N. Oculoauriculovertebral spectrum: report of nine familial cases with evidence of autosomal dominant inheritance and review of the literature. *Clin Dysmorphol.* 2009;18:67-77.
- 8- Deenadayal D, Kumar M, Pandaredathil S, Patel S. Mondini dysplasia with paradoxical cerebrospinal fluid rhinorrhea. *Otol Head Neck Surg;*2010;143:851-2.
- 9- Zhou G, Gopen Q, Kenna M. Delineating the hearing loss in children with enlarged vestibular aqueduct. *Laryngoscope.* 2008;11:2062-66.
- 10- Carter M, Blaser S, Papsin B, Meschino W, Reardon W, Klatt R, et al. Middle and inner ear malformations in mutation-proven branchio-oculo-facial syndrome: case series and review of the literature. *Am J Med Genet A.* 2012;158:1977-81.
- 11- Engiz O, Balci S, Ozer S, Oguz K, Aktas D. 31 cases with oculoauriculovertebral dysplasia (Goldenhar syndrome): clinical, neuroradiologic, audiologic and cytogenetic findings. *Genet Couns.* 2007;18:277-88.
- 12- Griffith A, Telian S, Downs C. Familial Mondini dysplasia. *Laryngoscope.* 1998;108:1368-73.