

ID: 160

SÍNDROME DE GOLDENHAR

CARNICERO IGLESIAS A (Speaker) (1), CAMINO BARREIRO I (1), CRESPO SUÁREZ P (1), VILAS GONZÁLEZ J (1), MARTÍNEZ FERNÁNDEZ M (1).

(1) UNIDAD DE NEONATOLOGÍA, HOSPITAL PROVINCIAL DE PONTEVEDRA.

Presentación

El síndrome de Goldenhar ó displasia óculo auriculo vertebral es una enfermedad poco frecuente que afecta al primer y segundo arco branquial. Las afecciones principales incluyen anomalías auriculares, oculares y vertebrales. Puede presentarse de manera esporádica o como herencia autosómico dominante. Las características clínicas suelen ser unilaterales, de predominio derecho con predilección por el sexo masculino. Actualmente no se conoce etiología aunque se ha sugerido una probable relación con alteraciones en la génesis del mesodermo o con la interacción defectuosa entre éste y la cresta neural.

Caso Clínico

Presentamos el caso clínico de un recién nacido a término, embarazo controlado y tolerado sin incidencias. Apgar 8/10. A la exploración física se evidencia: coloboma en párpado superior izquierdo y opacificación corneal, dos apéndices preauriculares derechos y un tercero en región superior de pabellón auricular, escotadura en zona superior de maxilar superior y discreta hipoplasia de maxilar inferior. Ante la sospecha de síndrome de Goldenhar se completa estudio hallándose en pruebas de imagen (Radiografía de columna y RMN) hemivértebras D3-D4-D5 y L4. El cribado auditivo de oído derecho resultó alterado (con ausencia de respuesta al estímulo en PEATC). El resto de las pruebas (ecocardiografía, ecografía abdominal y abdominal) fueron normales. Dado el carácter polimalformativo se remite a unidad de dismorfología de pediatría para tratamiento de la pluripatología que asocia dicho síndrome. Actualmente en seguimiento por un equipo multidisciplinar en el que se incluyen oftalmólogos, otorrinolaringólogos, cirujanos plásticos, traumatólogos y genetistas.

Conclusiones

Este síndrome puede ser diagnosticado de manera antenatal encontrando signos que sugieran dicha entidad como la presencia de poli u oligohidramnios, microftalmia, malformaciones en pabellón auricular, hidrocefalia, hidroureteronefrosis, ano imperforado, arteria umbilical única, asimetría facial y agenesia de pulmón ó riñón. Una vez fundada la sospecha, debemos realizar diagnóstico diferencial con otros síndrome es polimalformativos (como por ejemplo el Síndrome de Townes-Brocks).

Dada la expresión variable de este síndrome es recomendable hacer una minuciosa exploración física con una adecuada anamnesis e historia familiar, ya que a pesar de que la mayoría de los casos aparecen de manera esporádica, se han descrito casos de herencia autosómico dominante.