

Tratamiento multidisciplinario del Síndrome de Goldenhar. Reporte de caso.

Multidisciplinary treatment Goldenhar Syndrome. Case report.

Valentina Cuesta-Moreno^{1,a}, Orlando Tuesta-Da Cruz^{2,b}, Cesar Silva-Albizuri^{1,a}.

RESUMEN

Los síndromes polimalformativos se refieren a un patrón de anomalías múltiples con relación patogénica entre sí, sin que representen una secuencia; el Síndrome Goldenhar es de rara aparición, ha sido identificado como una displasia óculo-aurículo-vertebral, su severidad y pronóstico están directamente relacionados con problemas derivados de las malformaciones. Se reporta el caso de un paciente masculino de 13 años de edad con diagnóstico de Síndrome Goldenhar, y antecedente de labio y paladar fisurado pre-foramen unilateral derecho (clasificación de Spina), ausencia de pabellón auricular izquierdo y parálisis facial leve del lado izquierdo. Se planteó un tratamiento multidisciplinario ortodóncico-quirúrgico. La atención de pacientes sindrómicos requiere del análisis de las características del síndrome para que el clínico pueda establecer sus objetivos y limitaciones en cuanto a planificación de tratamiento. El abordaje de las malformaciones asociadas a un síndrome debe realizarse en una secuencia lógica y bien analizada con el fin de brindar al paciente un tratamiento eficaz y eficiente.

Palabras claves: SÍNDROME GOLDENHAR, DISPLASIA ÓCULO-AURÍCULO-VERTEBRAL, LABIO Y PALADAR FISURADO.

ABSTRACT

Polymalformation syndromes refer to a pattern of multiple anomalies pathogenic relationship with each other, without representing a sequence; the Goldenhar syndrome is very rare and has a weak genetic component, it has been identified as an oculo-auriculo-vertebral dysplasia and its severity and prognostic is related to the malformations problems. This case describes a 13 years old male patient diagnosed with Goldenhar syndrome which records show a history of cleft lip and palate right unilateral pre-foramen, no left ear and slight left facial paralysis. For treatment was planned a multidisciplinary approach with an ortho-surgical fase. The attention of syndromic patient requires the analysis of each syndrome's characteristics so the clinician can establish his goals and limitations. The approach of anomalies associated to a syndrome must have a logical sequence and well analyzed so the patient can receive an efficient and effective treatment.

Key words: GOLDENHAR SYNDROME, OCULO-AURICULO-VERTEBRAL DYSPLASIA, CLEFT LIP AND PALATE.

¹ Facultad de Estomatología. Universidad Peruana Cayetano Heredia. Lima Perú.

² Sociedad Peruana de Ortodoncia. Lima Perú.

^a Residente de la especialidad de Ortodoncia.

^b Magister en Estomatología. Docente de la Especialidad de Ortodoncia.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Goldenhar es un síndrome polimalformativo muy raro, de aparición esporádica, y con componente genético débil, que se evidencia en el nacimiento; también es denominado síndrome del primer y segundo arco branquial. Se trata de una displasia óculo – aurículo – vertebral que pertenece a un grupo de condiciones craneofaciales. Fue descrito por primera vez en 1845, por Von Arlt, en 1952 Goldenhar logró clasificarlo como una entidad independiente, y en 1963 fue identificado como una displasia óculo - aurículo - vertebral por Gorlin (1,2,3).

La causa de esta patología se desconoce; existe la hipótesis de la presencia de un defecto, trauma o exposición intraútero a determinados factores ambientales. Sin embargo, por casos de aparición familiar se ha aceptado una heterogeneidad genética con patrones de herencia múltiple, autosómica dominante, recesiva o multifactorial, siendo el más frecuente el autosómico dominante (1,2). La incidencia es de 1 de cada 25.000 nacidos vivos, afecta preferentemente a los varones con una relación V/M 3:2 (1).

Entre las características que pueden presentar los pacientes se encuentra hipoplasia de las regiones malar, maxilar, y/o mandibular del lado afectado, debilidad e hipoplasia de la musculatura facial en el lado afectado, puede asociarse con agenesia unilateral de la parótida. Adicionalmente se acompaña de micrognatia, hipoplasia unilateral del paladar y/o músculos de la lengua, labio leporino y/o paladar hendido (7-15% de los pacientes), disfagia y apnea del sueño. En cuanto a las anomalías auriculares se pueden presentar: microtia o anotia, presencia de esbozos preauriculares fundamentalmente a nivel del trago, atresia del canal auditivo y sordera son bilaterales en alrededor de un tercio de los casos. Las anomalías pueden ser: neurológicas en el 5-15% de los pacientes; enfermedades cardíacas congénitas 5-58%, renales, musculo-esqueléticas y vertebrales (1,2,4,5).

El diagnóstico se puede establecer durante el embarazo mediante ecografía fetal y estudios genéticos o posteriormente mediante ecografía del recién nacido y resonancia magnética nuclear.

El pronóstico está directamente relacionado con problemas derivados de las malformaciones y no suele acortar la vida ni la inteligencia (1,2).

El tratamiento comienza desde la preparación de los padres y familiares, a quienes se les debe guiar para obtener los recursos médicos e informativos que pueden ayudar en el apoyo a su hijo. Inicialmente el abordaje suele ser de soporte y requiere la participación de un equipo multidisciplinario; pediatras, cirujanos maxilofaciales, cirujanos plásticos y ortopédicos, oftalmólogos, logopedas, ortodoncistas y demás especialistas dependiendo de las anomalías presentes. El tratamiento debe iniciarse temprano para que la corrección quirúrgica sea exitosa: canalizaciones para permitir la alimentación a través de la boca, reconstrucción del paladar o del labio, reinsersión de los esbozos auriculares, corrección esquelética mandibular, reconstrucciones malares, etc (1,2). Específicamente, el abordaje de las fisuras labio-palatinas debe realizarse con un equipo interdisciplinario y la prioridad es propiciar al paciente una alimentación más fácil, fonación correcta y en forma sostenida el desarrollo de la oclusión, el seguimiento del paciente para el estímulo del crecimiento maxilar es fundamental para la prevención del desarrollo de una relación Clase III entre los maxilares (5,6,7).

REPORTE DE CASO

Paciente masculino de 13 años 6 meses acude al Servicio de Ortodoncia de la Universidad Peruana Cayetano Heredia con motivo de consulta: “Vengo para que me arreglen los dientes”. Durante la recolección de datos y examen clínico, refiere tener antecedentes de labio y paladar fisurado pre-foramen unilateral derecho, ausencia de pabellón auricular izquierdo y ligera parálisis facial del lado izquierdo; paciente dolicocefalo, dolicofacial de perfil cóncavo e hiperdivergente, con asimetría de la nariz, labio y mentón hacia el lado izquierdo. Culminado el estudio de exámenes auxiliares se establecen los diagnósticos de Síndrome de Goldenhar y Relación esquelética Clase I con tendencia a la clase III por retrusión maxilar. Entre las características se aprecia maloclusión Clase III ; relaciones molares de Clase I y caninas de Clase III; OJ de -10mm, OB de 5mm (50%); mordida cruzada posterior de lado izquierdo;



Fig. 1 Fotografías extraorales iniciales.

arco superior ovoide y espaciado 4mm; arco inferior ovoide y alineado; plano oclusal cantedo hacia lado derecho; línea media superior desviada 2 mm hacia la derecha e inferior desviada 5 mm hacia la izquierda; agenesia dentaria de pzas. 11, 15 y 25; diente supernumerario entre la pza. 13 y 12; rama mandibular corta e hipoplasia condilar lado izquierdo; fisura palatina unilateral derecha a nivel de pza. 12 y 13 (ausencia de tejido óseo); tendencia de crecimiento vertical; estadio de maduración esquelética 6 de Fishman; incisivos superiores palatinizados y retruidos e inferiores vestibularizados y protruidos; incompetencia labial 6mm; labio inferior hipotónico y protruido (Fig 1).

Los objetivos del tratamiento ortodóntico fueron: mejorar el aspecto psico-social, mejorar el perfil facial en sentido sagital mediante cirugía ortognática, mejorar las relaciones interoclusales, corregir la línea media dentaria, nivelar el plano oclusal, mejorar la posición de los incisivos superiores e inferiores, corregir la discrepancia alvolodentaria superior, rehabilitar espacios edéntulos.

PLAN DE TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN

Se informó al paciente y su familia que el tratamiento se desarrollaría con un equipo multidisciplinario de especialistas, ortodoncistas, cirujanos orales y maxilofaciales, traumatólogos, periodoncistas y rehabilitadores orales en distintas fases.

Tratamiento ortodóntico primera Fase:

Expansión maxilar con aparato de HYRAX cementado a primeras premolares y segundos molares. Instalación de aparatología fija; alineamiento, nivelación, conformación de arcos y distribución de espacios superiores. Para la activación del hyrax se indicó 1 vuelta diaria (2/4 en la mañana; 2/4 en la noche), y al mismo tiempo se procedió con la instalación de la aparatología fija inferior Roth .022"x.028" con un arco de NiTi .016". En un período de 15 días se detuvo la activación del hyrax y se mantuvo como retenedor por 3 meses, luego de su remoción se instalaron los brackets superiores de la hemiarcada izquierda con un arco de NiTi .014".



Fig. 2 Fotografías extraorales iniciales.

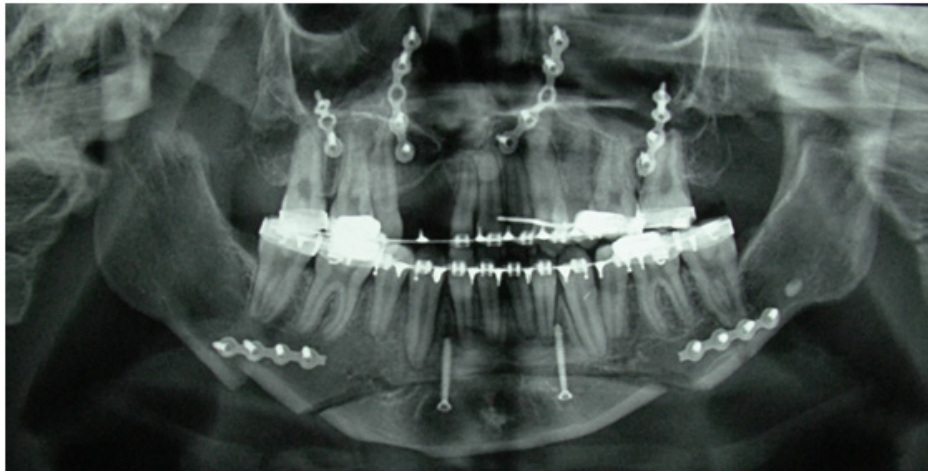


Fig 3. Radiografía Panorámica a cirugía ortognática.

Aproximadamente a los 11 meses de tratamiento ortodóntico se realiza una evaluación interdisciplinaria con el área de cirugía para proceder a la primera fase quirúrgica.

Tratamiento quirúrgico primera fase: exodoncia de pzas 38,48, 14, 34, 44 y supernumerario. Cierre de fisura palatina unilateral con injerto de cresta ilíaca. La decisión de extracción de la pza 14 fue tomada en base al riesgo que representaba intentar llevar al canino o premolar al espacio de la fisura; mantener la pza 13 sobre la 14 permitiría obtener una guía canina más representativa de una oclusión mutuamente protegida.



Fig. 4 Radiografía Cefalométrica Lateral posterior a cirugía ortognática

Tratamiento ortodóntico segunda fase: Cierre de espacios inferior con máximo anclaje (arco lingual fijo sin ansas), comenzando con la retracción de caninos y la posterior retracción en masa de los incisivos inferiores controlando siempre su posición para evitar retroinclinaciones, ya que se encuentran bien posicionados.

Tratamiento quirúrgico segunda fase: Cirugía ortognática de avance del maxilar superior mediante osteotomía Tipo Le Fort I, retrusión mandibular a través de la técnica osteotomía sagital de rama y mentoplastía para corregir la desviación mandibular (Fig. 2 y 3).

Tratamiento ortodóntico fase final: Acabado e intercuspidación. Se llevó a cabo con arcos de acero .018" x .025", se emplearon elásticos intermaxilares de ¼" clase II; una vez conseguida las relaciones intermaxilares adecuadas y la consolidación de los espacios en el arco superior, aprobada por el área de rehabilitación oral, se procedió a retirar la aparatología superior (Fig. 4) y a realizar la transferencia al área de periodoncia y de rehabilitación oral.

La pza 12 fue rehabilitada para cumplir las funciones de la pza 11, a su vez las pzas 21 y 22 recibieron un remodelamiento con resina para mejorar la estética. La rehabilitación del espacio edéntulo se hizo a través de un diente prefabricado fijo en la placa Hawley de retención superior (Fig. 5 y 6).

Actualmente el paciente se encuentra asistiendo a controles ortodónticos post tratamiento, mientras se



Fig. 5 Fotografías extraorales posterior a cirugía ortognática.

planifica el injerto de la fisura palatina para tener la posibilidad de realizar un implante en el área edéntula.

DISCUSIÓN

El origen del síndrome es verdaderamente incierto, aunque por casos de aparición familiar se acepta la heterogeneidad genética con patrones de herencia múltiple, autosómica dominante, recesiva o multifactorial, siendo el más frecuente el autosómico dominante (1,2), también han sido propuestos dos mecanismos fisiopatológicos: uno es la reducción del flujo sanguíneo y otro la hemorragia focal durante el desarrollo de la región del primer y segundo arco branquial alrededor de los 30 y 45 días de embarazo, en el período de blastogénesis, lo que explicaría las afecciones del oído ya que el primer arco branquial da lugar al primordio del oído anterior y el segundo arco branquial origina el primordio del oído posterior (9).

El paciente presentó antecedente de labio y paladar fisurado pre-foramen unilateral derecho; este tipo de afección solo se presenta en el 7-15% de pacientes afectados por este síndrome, la ausencia de pabellón auricular fue solamente unilateral (izquierdo) presentándose de forma bilateral solo en un tercio de los casos, el perfil del paciente es cóncavo por retrusión malar, presenta asimetría de la nariz, labio y mentón hacia el lado izquierdo, características comunes en este síndrome (1,2).

A pesar que las afecciones cardíacas se presentan de un 5 a un 58% de los casos, el paciente no presentaba problemas cardíacos. Entre otras características presentaba una ligera parálisis facial de lado izquierdo.

El abordaje de pacientes con síndrome de Goldenhar debe ser multidisciplinario desde el inicio y la planificación debe ser meticulosa. Entre los



Fig 6. Fotografías intraorales de culminación de segunda fase ortodóntica.



Fig 7. Fotografías intraorales finales

aspectos más importantes están la preparación de los padres y familiares, a quienes se les debe guiar para obtener los recursos médicos e informativos que pueden ayudar al entendimiento y en el apoyo a su hijo (1,2).

En el caso presentado hubo una planificación multidisciplinaria entre las áreas de ortodoncia, cirugía maxilofacial, periodoncia y rehabilitación oral principalmente. Cada decisión se tomó involucrando

a las especialidades correspondientes para conseguir cumplir los objetivos trazados. Sin embargo, el tratamiento ideal para pacientes con este tipo de síndromes debe abarcar aún más disciplinas y debe iniciar desde el nacimiento, idealmente la evaluación ortodóncica debe iniciarse a los 4 años de edad, sobre todo cuando existe una fisura labiopalatina, y es posible aprovechar las etapas de crecimiento activo del paciente (6).



Fig. 8 Fotografías intraorales finales

CONCLUSIONES

El apoyo emocional e informativo juega un rol muy importante en la relación familiar-paciente-clínico de los pacientes sindrómicos.

La comunicación multidisciplinaria debe realizarse desde el inicio de la atención del paciente y periódicas discusiones, según se considere conveniente, conllevan al éxito de un tratamiento en conjunto.

La atención de pacientes sindrómicos requiere del análisis de las características del síndrome para que el clínico pueda establecer sus objetivos y limitaciones en cuanto a planificación de tratamiento se refiere.

El abordaje de las malformaciones asociadas a un síndrome debe realizarse en una secuencia lógica y bien analizada con el fin de brindar al paciente un tratamiento eficaz y eficiente.

CORRESPONDENCIA

Valentina Cuesta Moreno
Av. Tejada 197. Miraflores. Lima
Telf. 6574496. Mail: valentinacuesta@oceape

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

1. Agredo F, Cuello G, Blanco P. Síndrome de Golden Har. Reporte de un caso. *Acta de Otorrinolaringología & Cirugía de Cabeza y Cuello*. 2009;37(4):215-19.
2. Evans G, Poulsen R, Bujes A, Estay A, Escalona J, Aguilar J. Síndrome de Goldenhar asociado a embarazo. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 2004;69(6):464-6.
3. Vinay C, Reddy R S, Uloopi K S, Madhuri V, Sekhar R C. Craniofacial features in Goldenhar syndrome. *J Indian Soc Pedod Prev Dent*. 2009 Apr-Jun;27(2):121-4.
4. Tuna E, Orino D, Ogawa K, Yildirim M, Seymen F, Gencay K, Maeda T. Craniofacial and dental characteristics of Goldenharsíndrome: a report of two cases. *Journal of Oral Science*. 2011 Mar;53(1):121-4.
5. Machado R, Pawlec A, Bienert T, de Almeida B, Tamanini S, Paskulin G, Gazzola P. Ear abnormalities in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar síndrome). *Braz J Otorhinolaryngol*. 2011;77(4):455-60.
6. Ford A. Tratamiento actual de las fisuras labio palatinas. *Rev. Med. Clin. Condes*. 2004;15:3-11.
7. Cardini J et al. Injerto autógeno de cresta iliaca en la reconstrucción de procesos alveolares en portadores de fisura labiopalatina – estudio de 30 casos. *Revista do Colégio Brasileiro de Cirurgiões*. 2000;27(6):389-93.
8. Montaña A et al. Grado de integración de injertos óseos nasoalveolares en pacientes con secuelas de labio y paladar fisurados. *Rev Odont Mex*. 2012;16(1):18-30.
9. Cammarata-Scalisi y Col. Diagnóstico oportunooculo-auriculo-vertebral (síndrome de Goldenhar). A propósito de un caso. *Can Pediatr* 2012;36(1):25-9.
10. De la Barca M, Paz A, Ocaña M, Atienza L. Displasia oculo-auriculo-vertebral o síndrome de Goldenhar. Estudio Multidisciplinario de un caso clínico. *Rev Cubana Oftalmol*. 2001;14(1):42-6.
11. Barbosa A, Cavalcanti L, Baptista S, Correia M, Freitas A. Goldenhar's Syndrome – Case Report. *Braz Dent J*. 2003;14(1):67-70.
12. Shawky R, Zahra S. Goldenhar syndrome with skin tags on the chest wall. *Egyptian Journal of Medical Human Genetics*. 2011 Nov;12(2):217-20.

Recibido : 22-03-2012

Aceptado: 16-06-2012