



PRESENTACIÓN DE CASO

Evolución de un caso con hipoacusia asociada al síndrome de Goldenhar

Evolution of a patient with hypoacusis associated with Goldenhar's syndrome: a case report

Gresin Castro-Pérez¹✉, Leydelys Castillo-Valdés², Ana Isis Valdés-Valdés¹,
Liuska Hernández-Estrada¹

¹Universidad de Pinar del Río Hermanos Saíz Montes de Oca. Facultad Educación Infantil. Pinar del Río, Cuba.

²Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Hospital Pediátrico Provincial Docente Pepe Portilla. Pinar del Río, Cuba.

Recibido: 27 de octubre de 2021

Aceptado: 3 de noviembre de 2021

Publicado: 11 de enero de 2022

Citar como: Castro-Pérez G, Castillo-Valdés L, Valdés-Valdés AI, Hernández-Estrada L. Evolución de un caso con hipoacusia asociada al síndrome de Goldenhar. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2021 [citado: fecha de acceso]; 26(1): e5325. Disponible en: <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/5325>

RESUMEN

Introducción: el síndrome de Goldenhar es un síndrome polimalformativo congénito que se evidencia en el nacimiento. Es una malformación del espectro facio-aurículo-vertebral, que tiene asociada anomalías auriculares en las secciones del canal auditivo, provocando hipoacusias mixtas bilaterales en alrededor de un tercio de los casos. Para su rehabilitación satisfactoria requiere de la participación de un equipo multidisciplinario, entre ellos: pediatras, audiólogos, cirujanos plásticos, oftalmólogos, logofoniatras y logopedas.

Presentación de caso: preescolar de tres años y 10 meses, que se evaluó en el "Laboratorio logopédico de psicomotricidad y estimulación temprana" de la Universidad de Pinar del Río Hermanos Saiz Montes de Oca, al año de edad por presentar retraso del desarrollo del lenguaje. Se realizó historia clínica logofoniatría pediátrica, en la que se incluyen datos positivos al examen físico como microtia bilateral severa, grado IV en el oído derecho y casi anotia en el izquierdo, microsomía hemifacial, macrostomía unilateral izquierda con desviación de la comisura labial a la izquierda y apéndices apendiculares en el trayecto del primer y segundo arco branquial. El estudio auditivo determinó hipoacusia neurosensorial mixta de moderada a severa en el oído derecho y neurosensorial profunda en el oído izquierdo.

Conclusiones: Los niños desde la infancia temprana con hipoacusias asociadas al síndrome de Goldenhar tienen una evolución exitosa, teniendo en cuenta un diagnóstico e intervención lo más temprano posible. El estudio permitió la descripción de un caso con hipoacusia asociada al síndrome de Goldenhar, lo cual reveló el buen desarrollo del lenguaje expresivo y comprensivo.

Palabras clave: Hipoacusia; Síndrome de Goldenhar; Síndrome Óculo-Aurículo-Vertebral; Lenguaje Oral; Rehabilitación.

ABSTRACT

Introduction: Goldenhar's syndrome is a congenital polymalformative syndrome that is evident at birth. It is a malformation of the facial-auriculo-vertebral spectrum, which has associated auricular anomalies in the sections of the auditory canal, causing bilateral mixed hearing loss in about one third of the cases. For its satisfactory rehabilitation it requires the participation of a multidisciplinary team, among them: pediatricians, audiologists, plastic surgeons, ophthalmologists and speech-language therapists.

Case report: a 3-year old and 10 months preschooler, who was evaluated at the Speech Therapy Laboratory of Psychomotor Skills and Early Stimulation at Pinar del Rio University at one year old for presenting delay of language development. A pediatric speech-language clinical history was written, including positive physical examination data such as severe bilateral microtia grade IV in the right ear and almost anotia in the left ear, hemi-facial microsomia, left unilateral macrostomia with deviation of the labial commissure to the left and appendiceal appendages in the path of the first and second branchial arch. The auditory study determined moderate to severe mixed sensorineural hearing loss in the right ear and profound sensorineural hearing loss in the left ear.

Conclusions: children from early infancy with hearing loss associated with Goldenhar's syndrome have a successful evolution, taking into account the earliest possible diagnosis and intervention. The study allowed the description of a case with hearing loss associated with Goldenhar's syndrome, which revealed a good development of expressive and comprehensive language.

Keywords: Hearing Loss; Goldenhar Syndrome; Oral Language; Rehabilitation.

INTRODUCCIÓN

En la literatura médica el síndrome de Goldenhar se describe como un síndrome polimalformativo congénito, que se evidencia en el nacimiento. La condición se caracteriza por una amplia gama de malformaciones que suelen afectar la cara, con hemimicrosomia facial, la boca, oídos, ojos, pudiendo también localizarse en las vértebras, que pueden variar mucho de un individuo a otro en función de la severidad del caso. Estas estructuras pueden verse alteradas en su conjunto debido a su origen, a partir del primer y el segundo arco branquial, alteración que ocurre entre la séptima y la octava semanas de gestación.^(1,2,3)

En la mayoría de los casos, la afectación es unilateral y asimétrica, de un lado más que del otro y suele afectar más al lado derecho aunque entre un 10 % y un 33 % de los afectados presentan alteraciones bilaterales. Afecta además otros órganos y sistemas.^(1,2,3)

El síndrome de Goldenhar fue descrito por primera vez, en 1845, por Von Arlt, es clasificado como una entidad independiente en 1952 por Goldenhar, y fue Gorlin en 1963, quien lo identificó como una displasia óculo-aurículo-vertebral. Su incidencia se estima en 1 de cada 25.000 nacidos vivos. Sin embargo, el trastorno genético que existe en los casos que aparecen de forma esporádica se presenta en uno de cada 3.500 o 5.000 recién nacidos vivos.^(1,2,3)

Se resalta la herencia en los casos de aparición familiar, admitiéndose una heterogeneidad genética con patrones de herencia múltiple, autosómica dominante, recesiva o multifactorial, siendo el más frecuente el autosómico dominante.^(4,5,6)

De acuerdo con los intereses de este estudio, unas de las malformaciones más interesantes se localizan en el sistema auditivo, en el que se da el proceso de la audición para la percepción de estímulos sonoros que son captados por el órgano del oído y transformados en potenciales eléctricos, los cuales son conducidos por la vía auditiva al cerebro, donde se produce la comprensión del mensaje.

Por la alta incidencia de la hipoacusia en la población infantil y las consecuencias que puede traer en el desarrollo de la comunicación y la personalidad de manera integral en el niño, se ha planteado como objetivo describir la evolución de un caso con hipoacusia asociada al síndrome de Goldenhar.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Datos Generales: Preescolar de tres años y 10 meses (46 meses) como edad cronológica, de raza blanca, natural de Pinar del Río.

Historia de la enfermedad actual: Preescolar que es valorado por el servicio de Logopedia y Foniatría, en el "Laboratorio logopédico, de psicomotricidad y estimulación temprana" de la Universidad de Pinar del Río Hermanos Saiz Montes de Oca, por presentar hipoacusia neurosensorial y para ofrecer rehabilitación auditiva y del lenguaje oral.

Antecedentes patológicos familiares: Madre con hipotiroidismo.

Antecedentes prenatales y perinatales: Diabetes gestacional, parto por cesárea a las 39.1 semanas, con complicaciones por acretismo placentario, apgar 9-9 y peso 2700g. Sepsis neonatal con desequilibrio metabólico. No recibió lactancia materna.

Antecedentes postnatales: No morbilidades.

Desarrollo psicomotor: Control y sostén cefálico a los tres meses, control y sostén del tronco a los seis meses. Se sentó y paró sólo a los ocho meses. Primeros pasos 11 meses y siete días. Lenguaje: gorjeo normal, balbuceo a partir de los seis meses, primera palabra "mamá" al año. Evaluación por Genética clínica del recién nacido: Microsomía hemifacial, con macrostomía unilateral izquierda. Desviación de la comisura labial a la izquierda. Microtia bilateral severa, grado IV en el derecho y casi anotia en el izquierdo. Apéndices apendiculares en el trayecto del primer y segundo arco branquial. Síndrome de Goldenhar o espectro Facio-aurículo-vertebral.

Informe TAC de Abdomen: no se observan defecto de cierre de los cuerpos vertebrales en columna lumbo-sacra, amplia dimensión del canal en la región dorso lumbar.

Riñón derecho de aspecto compensador, no se observa riñón izquierdo.

Informe TAC de cráneo: hiperdensidad acentuada en la sustancia blanca, en región parieto-occipital bilateral, que pudiera corresponder con falta de mielinización por la edad neonatal. No se observan otras alteraciones.

Oído derecho: atresia del conducto auditivo con hipoplasia de la región auricular, no se definen estructuras de oído medio, en el interno no se observan alteraciones óseas.

Oído izquierdo: en oído externo no se observa región auricular, ni conducto auditivo, no se definen las estructuras del oído medio, en oído interno se observa malformación a nivel del conducto auditivo interno, no visualizando morfología normal, el cual está distorsionado. Se visualizan caracol y canales semicirculares.

A nivel del oído medio se observa una cavidad timpánica malformada, sin definir formación de los huesecillos.

Conclusiones TAC de cráneo: malformaciones severas en ambos oídos externos, medios bilaterales y de oído interno izquierdo (Fig. 1 y 2).

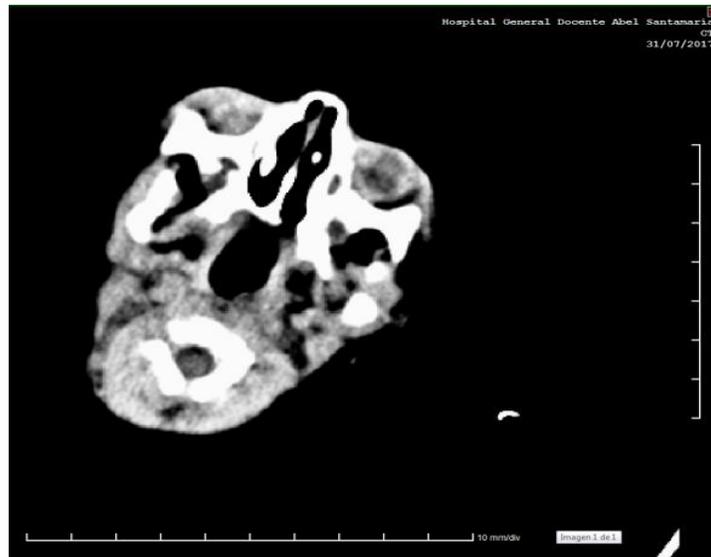


Fig. 1 TAC de cráneo. Malformaciones severas en ambos oídos externos, medios bilaterales y de oído interno izquierdo



Fig. 2 TAC de cráneo. Malformación auricular con microtia bilateral severa, grado IV en el derecho y casi anotia en el izquierdo.

El Potencial Evocado auditivo de estado estable permitió evaluar la pérdida auditiva por cada oído, que corresponde a una Hipoacusia neurosensorial bilateral severa.

En función de desarrollar dentro de las áreas del neurodesarrollo, el área sociocomunicativa, con la habilitación de la audición, ha utilizado uno de los procesadores de conducción ósea con vincha elástica.

Examen clínico funcional de la comunicación oral a los tres años y 10 meses (46 meses)

Lenguaje expresivo cuantitativo: vocabulario se corresponde a su edad, no utiliza gestos ni señas para comunicarse.

Lenguaje expresivo cualitativo: en la morfosintaxis y semántica; utiliza sustantivos, adjetivos, verbos, pronombres, adecuada concordancia gramatical, conoce las partes del cuerpo, adverbios, preposiciones, logra entre cuatro y cinco palabras por frase. Tiene dificultades en la pronunciación.

Lenguaje receptivo cuantitativo: Presencia de una hipoacusia neurosensorial mixta de moderada a severa en el oído derecho y neurosensorial profunda en el oído izquierdo.

Lenguaje receptivo cualitativo: comprende bien, cumple órdenes en relación a su edad sin necesidad de utilizar gestos.

Habla

Articulación general: en ocasiones ininteligible con trastornos de pronunciación.

Articulación aislada: predomina la alternancia de fonemas (P, B, Ch, Ñ, LL), distorsión (F, S, R)

Voz: Hiper-rinolalia

DISCUSIÓN

En el síndrome de Goldenhar o espectro facio-aurículo-vertebral, las características clínicas son variables, desde la asimetría facial sutil con apéndice preauricular pequeño delante de la oreja, de apariencia normal, hasta un fenotipo complejo que comprende anomalías múltiples. Entre ellas las más relevantes y muy relacionada con el caso presentado, las malformaciones del sistema auditivo, provocando pérdida auditiva según las referencias bibliográficas en el 85 % de los estudios realizados, de ahí la importancia de una evaluación audiológica.^(4,5,6,7)

Estas anomalías auriculares transitan por diferentes grados en todo su aparato auditivo. Las más visibles son: microtia o anotia, esencia de esbozos preauriculares fundamentalmente a nivel del trago, atresia del canal auditivo, malformación osicular e hipoacusias neurosensoriales bilaterales en alrededor de un tercio de los casos.^(1,2,6)

Las malformaciones del pabellón auricular se dividen en cuatro grados que involucran desde malformaciones menores, en que la oreja es más pequeña con todas sus partes reconocibles, en general con inserción alterada, pasa por anomalías estructurales, se pierde totalmente la estructura auricular, es de aspecto rudimentario caracterizado por un repliegue cutáneo-cartilaginoso hasta la anotia o ausencia de pabellón.^(7,8,9)

Estas malformaciones traen consigo hipoacusias neurosensoriales en algunos casos, en otras disminuciones de la audición moderada de tipo conductiva o mixta.^(7,8,9) La hipoacusia infantil bilateral impide la adquisición normal del lenguaje y de la palabra. Cuando la se asocia a una hipoacusia unilateral, la asimetría en la audición producirá trastornos del lenguaje y alteraciones de la discriminación de la palabra en ambientes ruidosos. Se altera la capacidad para localizar los sonidos y puede generar un desempeño deficiente.^(10,11,12)

Las anomalías del conducto auditivo externo y del oído medio varían desde la ausencia de conducto y de membrana timpánica (atresia), las estenosis graves de conducto, la cavidad del oído medio es hipoplásica y el martillo y el yunque están generalmente fusionados y malformados.^(7,10,11,12) De forma general esa alteración osicular afecta al 75 % de los casos, provocando hipoacusia de transmisión moderada; sin embargo el espectro es muy variado, no existiendo correlación entre ellas.^(6,7,11)

En muchas ocasiones cuando no se realiza el seguimiento adecuado las hipoacusias pueden generar un desempeño académico deficiente. Se ha observado en las prácticas educativas que obtienen puntajes normales, pero inferiores a sus pares oyentes, resaltando deficiencias en memoria de trabajo y fonológica, atención y velocidad de procesamiento. También se reportan problemas conductuales, emocionales, sociales y frecuentes problemas del lenguaje oral y/o escrito, específicamente asociados a la comprensión.^(10,13,14)

Si bien la gran mayoría de los pacientes con hipoacusia siguen beneficiándose con los audífonos convencionales, hay un vasto campo de acción para los audífonos implantables de conducción ósea para las hipoacusias mixtas o conductivas por malformaciones auriculares o enfermedades crónicas del oído medio que cursen con alteraciones de la cadena osicular.^(7,11,12,13)

La selección de los procesadores de conducción ósea con vincha elástica permite la correcta adquisición de las habilidades neurolingüísticas;^(7,13) de ahí su importancia en la evolución satisfactoria en las primeras edades de desarrollo de los niños.

El análisis de los aspectos mencionados es primordial para garantizar un diagnóstico temprano de la hipoacusia (pesquisa neonatal) e intervención temprana en aquellos casos asociados al síndrome de Goldenhar, de ahí que también influya la estimulación adecuada del medio familiar, institucional educativa y/o comunitaria para el logro de dichos propósitos.

Conflicto de intereses

Los autores no poseen conflictos de intereses en relación con la investigación presentada.

Contribución del autor

GCP: Ha participado en la conceptualización, investigación, visualización, redacción-borrador original, redacción-revisión del artículo.

LCV: Ha participado en la conceptualización, envío de imágenes, visualización, redacción-borrador original, redacción-revisión del artículo.

AVV: Ha participado en la conceptualización, redacción - borrador original, redacción-revisión del artículo.

LHE: Ha participado en la investigación, redacción-revisión del artículo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Agredo FE, Cuello G, Blanco P. Síndrome de Golden Har. Reporte de un caso. Acta otorrinolaringolcir cabeza cuello [Internet]. 2009 [citado 17/07/2021]; 37(4): 215-9. Disponible en: <https://revista.acorl.org.co/index.php/acorl/article/view/302>
2. Jorge Junior JJ, Zafiro M BR. Síndrome de Goldenhar. Revista Da Faculdade De Ciências Médicas De Sorocaba [Internet]. 2019 [citado 3/11/2021]; 21(Supl.). Disponible en: <https://revistas.pucsp.br/index.php/RFCMS/article/view/46240>
3. Lakshman AR, Subhas BG, Castelino RL, et al. Goldenhar syndrome: A case report with review of literature. MOJ Biol Med [Internet]. 2017 [citado 01/08/2021]; 1(1):18-20. Disponible en: <https://medcraveonline.com/MOJBM/goldenhar-syndrome-a-case-report-with-review-of-literature.html>
4. Beleza Meireles A, Hart R, Clayton Smith J, et al. Oculo-Auricu-Vertebral Spectrum: Clinical and Molecular Analysis of 51 Patients. Eur J Med Genet [Internet]. 2015 [citado 3/11/2021]; 58(9): 455-65. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1769721215300069>

5. Torres Salinas C. Síndrome de Goldenhar. Manifestaciones clínicas y revisión de literatura. *Pediátr Panamá* [Internet]. 2020 [citado 17/07/2021]; 49(1): 17-20. Disponible en: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2020/12/1123255/1591-pdf-2101-1-10-20201015.pdf>
6. Álvarez-Buylla Blanco M, Pérez Fernández ME, Campuzano Álvarez J, Padín Seara A, Vázquez Barro JC. Caso clínico. Síndrome óculo-aurículo-vertebral esporádico y hereditario *Acta Otorrinolaringol. Gallega* [Internet]. 2014 [citado 17/07/2021]; 7(1):30-36. Disponible en: http://www.sgorl.org/revista/images/goldenhar_4-08-2014.pdf
7. Quantin P, Bernáldez G, Morales ME, González Macchi S, Draghi P, Sommerfleck M De Bagge. Malformaciones del oído externo y medio en Pediatría: Características clínico audiológicas y tratamiento. *Revista Medicina Infantil* [Internet]. 2018 [citado 20/09/2021]; XXV (2): e078. Disponible en: https://www.medicinainfantil.org.ar/images/stories/volumen/2018/xxv_2_078.pdf
8. Desai V. Oculo-auriculo-vertebral spectrum with radial defects, a bifid condyle and taurodontism: A case report. *DentMed Probl* [Internet]. 2019 [citado 20/09/2021]; 56(4):427-431. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31689014/>
9. Guevara Valmaña OI, Nahas Combina L, Andrade Delgado L, Apellaniz Campo AG, Leyva Sotelo LM, Gaspar Daniel A. Síndrome de Goldenhar: protocolo de manejo quirúrgico en un centro de referencia. *Cir Cir* [Internet]. 2019 [citado 21/10/2021]; 87(5): 516-527. Disponible en: <https://www.mediagraphic.com/cqi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=88913>
10. Baraquiso Pazos M, Guier Bonilla L. Hipoacusia infantil, déficit sensorial frecuente. *Revista Médica Sinergia* [Internet]. 2020 [Citado 3/11/2021]; 5(9): e576. Disponible en: <https://revistamedicasinergia.com/index.php/rms/article/view/576>
11. Jahanimoghadam F. Goldenhar Syndrome in a 6-Year-Old Patient: a Case Report and Review of Literature. *J Dent (Shiraz)* [Internet]. 2019 [Citado 3/11/2021]; 20(4): 298-303. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6890820/>
12. Villamayor W, Ruiz-Díaz O, Zárate K, Saucedo M, Tandi L, Sánchez P, et al. Malformaciones congénitas del oído externo y medio en pacientes de la Cátedra de Otorrinolaringología, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay. *Medicina Clínica y Social* [Internet]. 2017 [Citado 3/11/2021]; 1(2):105-113. Disponible en: <https://medicinaclinicaysocial.org/index.php/MCS/article/view/14/21>
13. Lakshman AR, Subhas BG, Castelino RL, et al. Goldenhar syndrome: A case report with review of literature. *MOJ BiolMed* [Internet]. 2017 [Citado 10/10/2021]; 1(1):18-20. Disponible en: <https://medcraveonline.com/MOJBM/goldenhar-syndrome-a-case-report-with-review-of-literature.html>
14. Jácome Cambisaca PA, Torres Zúñiga GJ, Vanegas Bravo MA. Visión retrospectiva de la hipoacusia por microtia, servicio de audiolología, hospital Vicente Corral Moscoso. Enero 2015 Enero 2020. *Cuenca 2021* [Internet]. Cuenca, Ecuador; 2021 [Citado 3/11/2021]. Disponible en: http://dspace.ucuenca.edu.ec/bitstream/123456789/36768/1/PROYECTO%20DE%20INVESTIGACION_1317TM.pdf