

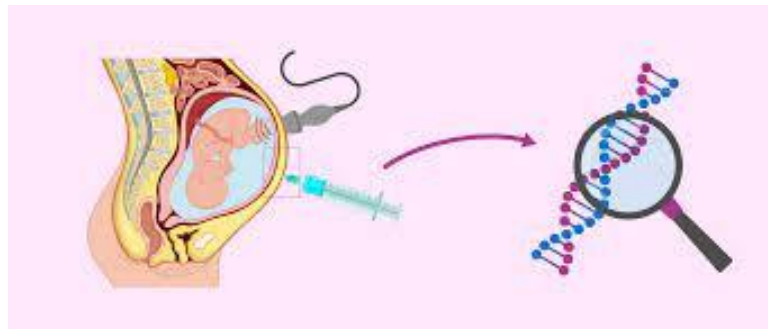
Síndrome de Goldenhar o espectro óculo-aurículo-vertebral



Gabriel Herrera Fajardo (Rotatorio Pediatría)
Tutora: Miriam Salvador Iglesias (Neonatología)

Anamnesis

- Recién nacido varón de 38+5 semanas con peso al nacimiento 3175 g (AEG) derivado a nuestro hospital para estudio
- Embarazo conseguido por fecundación in vitro (FIV) con óvulo donado y esperma propio
- Embarazo controlado con ecografías normales salvo sospecha de ARSA por lo que se realiza amniocentesis en semana 23+4 con cariotipo y Array normales



Datos exploratorios relevantes

- Microtia izquierda grado 3
- Coloboma palpebral izquierdo
- Hipoplasia mandibular izquierda y de hemilengua izquierda
- Apéndices preauriculares derechos



Pruebas diagnósticas:

- Rx Tórax-abdomen-columa vertebral
- Ecografía cerebral y abdominal
- **Tránsito intestinal superior**
- **Estudio cardiológico**
- Estudio genético
- Valoración por parte de ORL y Oftamología Pediátrica de nuestro Hospital
- Valoración por parte de Cirugía Maxilofacial de Hospital La Fe pendiente



Tratamiento y Evolución

- Nutrición enteral por SOG hasta TIS y NFC Actualmente tomando por succión/SOG
- Gafas nasales de alto flujo con FiO₂ 21-25% fundamentalmente durante tomas
- Iniciar fisioterapia orofacial al ingreso
- Colirio antibiótico oftálmico y lágrimas artificiales



- Manejo Multidisciplinar:
Pediatria, ORL, Cirugía
maxilofacial, Cirugía
Plástica, Oftalmología...

- Derivación a Hospital de
referencia



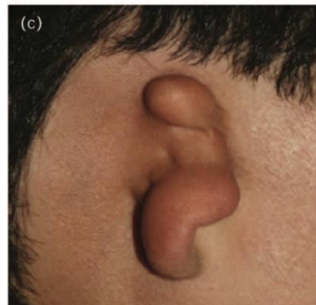
Revisión bibliográfica

- El síndrome Goldenhar abarca diversas manifestaciones clínicas, siendo las más frecuentes: anomalías oculares, del oído y vertebrales-mandibulares
- Etiología heterogénea. La mayoría de casos son esporádicos, aunque también se ha descrito una herencia autosómica dominante/recesiva entre familiares y factores ambientales implicados
- Prevalencia estimada: 1:5.600-45.000 recién nacidos
- Defecto en blastogénesis, afecta primer y segundo arco
- Afecta más hombres, relación 3:2

Síndrome o asociación

Síndrome de Townes-Brocks
Síndrome cardioesplénico
Síndrome branquio-oto-renal
Disostosis maxilofacial
Disostosis mandibulofacial
Disostosis acrofacial de Nager
Disostosis acrofacial postaxial
Asociación VATER
Asociación CHARGE
Asociación MURCS
Síndrome oculocerebrofacial
Síndrome de Treacher-Collins
Síndrome de Lambert

ANEXOS:



Cuadro I. Características clínicas primordiales.

Manifestaciones oculares	Anomalías en oído	Defectos vertebrales	Microsomía hemifacial
Dermoides epibulbares	Microtia	Hemivértebras	Microtia unilateral
Microoftalmía unilateral/bilateral	Apéndices preauriculares	Hipoplasia	Hipoplasia ósea ipsilateral
Coloboma de párpado superior	Hoyuelos	Costillas anormales	Macrostomía ipsilateral
Estrabismo	Anomalías en oído medio		Hipoplasia muscular ipsilateral
Agudeza visual disminuida	Defectos en oído interno		
Disco óptico inclinado	Sordera		
Hipoplasia del nervio óptico			
Vasos retinianos tortuosos			
Hipoplasia macular y heterotopias			
Anoftalmía			

Bibliografía:

1. Serigatto H, Kokitsu-Nakata N, Vendramini-Pittoli S, Tonello C, Moura P, Peixoto A. OCULOauriculofrontonasal syndrome: Refining the phenotype through a new case series and literature review. American Journal of Medical Genetics. 2023; 191: 2493–2507.
2. Rosa R, Silva A, Goetze T, Bier B, Paskulin, G. Ear abnormalities in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (goldenhar syndrome). Brazilian Journal of Otorhinolaryngology; 2011; 77: 455–460.
3. Kershenovich R, Garrido LM, Burak A. Síndrome de Goldenhar: reporte de un caso. Acta Médica Grupo ángeles 2007;5:214-220