

Malformación faringolaríngea en el síndrome de Goldenhar

Pharyngolaryngeal malformation in Goldenhar's syndrome

RESUMEN

La displasia oculoauriculovertebral incluye defectos en el desarrollo del primer y segundo arco branquial con anomalías oculares y vertebrales asociadas.

Presentamos el caso de un paciente con síndrome de Goldenhar y una anomalía faringolaríngea que no hemos encontrado descrita hasta ahora. Padecía un ensanchamiento de las dimensiones laterales de la supraglotis y de ambos senos piriformes que le ocasionaban problemas en la deglución. También presentaba ambos pabellones auriculares displásicos de forma simétrica, hipoacusia perceptiva severa bilateral, hendidura palatina, retrognatia, retraso psicomotor y anomalías vertebrales. El estudio cromosómico fue normal.

PALABRAS CLAVE:

Malformaciones faringolaríngeas. Síndrome de Goldenhar.

SUMMARY

The oculoauriculovertebral dysplasia involve defects in morphogenesis of the first and second branchial arches with associated ocular and vertebral anomalies.

We report the case of a patient with Goldenhar syndrome with a pharyngolaryngeal abnormality that has not previously been described. He had enlarging of the lateral dimensions of the supraglottis and both piriform sinus that caused important problems when swallowing. He also presented symmetrical ears dysplasia, severe bilateral sensorineural hearing loss, cleft palate, retrognatia, retarded psychomotor development, and vertebral anomalies. Chromosoma cariotype was normal.

KEY WORDS:

Pharyngolaryngeal malformations. Goldenhar syndrome.

Introducción

La displasia oculoauriculovertebral fue inicialmente observada en 1845 por VonArlt, y fue en 1952 cuando Goldenhar (1) describió un síndrome que incluía apéndices auriculares, fístulas preauriculares, dermoides epibulbares y anomalías vertebrales.

Se trata de un defecto del desarrollo del primer y segundo arco branquial, con anomalías oculares y vertebrales asociadas (2). Estas malformaciones son asimétricas y en un 70% unilaterales. Además, cerca del 50% padecen otras malformaciones: cardíacas, mandibulares, del sistema nervioso central, digestivas, óseas y renales.

Presentamos el caso de un varón de 18 años con diversas malformaciones en el que cuadros repetidos de disfagia y disnea dieron lugar al hallazgo de una malformación faringolaríngea.

Caso Clínico

Varón que en el momento del nacimiento había presentado una fisura palatina incompleta, retrognatia, pabellones auriculares de implantación baja y despegados (Fig.1) y discisión de los cuerpos vertebrales dorsales siendo diagnosticado de síndrome de Goldenhar. Posteriormente



Fig. 1: Malformación de pabellón auricular, de implantación baja y despegado.

se apreció un retraso psicomotor importante y fue intervenido de fisura palatina al año y medio de edad y de timpanoplastia de oído derecho a los 13 años. El estudio genético fue normal.

A la edad de 14 años presentó de forma brusca dos episodios disneicos muy intensos, ambos estando en decúbito, acompañados de tos y cianosis facial. En ambos casos

los padres habían realizado la maniobra de Heimlich resolviéndose el cuadro. Referían episodios frecuentes de atragantamiento en relación con la ingesta desde siempre. En la radiografía lateral cervical apareció la imagen de una canica en hipofaringe (Fig. 2), por lo que bajo anestesia general realizamos una laringoscopia directa extrayéndola del seno piriforme derecho. En los meses posteriores presentó una disfagia importante por lo que intentamos realizar un tránsito esofágico, sin conseguirlo por falta de colaboración del paciente, procediendo a continuación a practicar una esofagogastroscofia encontrando esófago y estómago normales.



Fig. 2: Radiografía lateral cervical: Imagen de canica en hipofaringe.

Cuatro años más tarde acudió de nuevo por haber presentado nuevos episodios intermitentes de disnea, cianosis y tos con sospecha de ingesta de cuerpo extraño. El estudio radiológico fue normal, por lo que bajo anestesia general realizamos una laringoscopia directa encontrando un importante edema de glotis, aritenoides y repliegues aritenoepiglóticos con un cuerpo extraño blanquecino y redondeado en seno piriforme derecho, que tras su extracción fue identificado como una alubia. Tras la extubación presentó estridor laríngeo debiendo permanecer en cuidados intensivos durante 24 horas.

Posteriormente y dado que en la exploración se palpaba un cartílago tiroides muy aplanado y ensanchado (Fig. 3), realizamos un TAC cervical encontrando una curiosa alteración morfológica del esqueleto laríngeo, con el cartílago tiroides grande y aplanado en su ángulo anterior, determinando una supraglotis de forma ovoidea, con eje mayor de orientación coronal y gran amplitud de los senos piriformes (de tamaño semejante en cada lado al del espacio supraglótico) (Fig. 4), siendo la glotis normal. La fibroendoscopia de laringe, realizada ya fuera del episodio de disfagia aguda confirmó el ensanchamiento de los senos piriformes y del espacio supraglótico, siendo las cuerdas vocales normales.

En la actualidad y transcurrido un año, el paciente sigue una dieta blanda-triturada habiendo disminuido considerablemente la disfagia.



Fig. 3: Región cervical anterior con un importante ensanchamiento y aplanamiento de los cartílagos laríngeos.

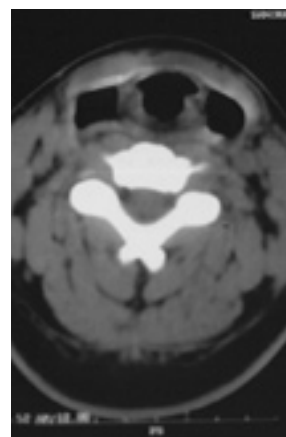


Fig. 4: TAC cervical: Cartílago tiroides grande y aplanado en su ángulo anterior, determinando un gran ensanchamiento tanto de la supraglotis como de los senos piriformes.

Discusión

El síndrome de Goldenhar, también denominado displasia oculoauriculovertebral aparece de forma esporádica sin seguir un patrón hereditario, salvo excepciones (3), lo que ha dado lugar a múltiples teorías sobre su etiología que aún no está clara (4). Algunos autores sugieren la existencia de un error en la blastogénesis formativa (5, 6), y otros piensan puede ser multifactorial (7) ó tratarse de un error genético (8).

Pueden aparecer deformidades de oído externo (9), medio (10) e interno (11), siendo lo más llamativo la deformidad auricular, que puede ir desde el simple apéndice auricular ó una microtia hasta la aplasia total de uno ó ambos pabellones auriculares, del conducto auditivo externo, ausencia de fosa glenoidea, de mastoides, y temporal plano (7). Por todo ello es muy frecuente la hipoacusia principalmente de transmisión, y en menor grado perceptiva ó mixta (12). Mucho más rara, aunque también posible, es la disfunción del nervio facial.

Aunque las malformaciones suelen ser unilaterales, nuestro paciente presentaba de forma simétrica una malformación a nivel de ambos pabellones auriculares que estaban despegados y con una implantación baja, siendo la otoscopia normal excepto en el oído intervenido de timpa-

noplastia. Los potenciales evocados realizados en la infancia mostraron una hipoacusia perceptiva bilateral muy severa, que se intentó compensar con prótesis auditivas, que el niño no toleró.

No son frecuentes las anomalías laríngeas, que se deben a alteraciones de la supraglotis siendo el resto de la laringe y la traquea normales habitualmente, dado su distinto origen embriológico (13). D'Antonio (14) hace una clasificación según la endoscopia en 5 tipos. El primero sería una laringe infantil ó hipoplásica, el segundo una asimetría aritenoidea tanto en reposo como en durante la fonación, el tercero un estrechamiento de las dimensiones anteroposteriores ó laterales de la faringe, el cuarto dismorfias de aritenoides y epiglotis con importantes hipertrofias de sus mucosas, y el quinto edema, eritema ó asimetría de las cuerdas vocales. Todo ello lo diagnostica mediante endoscopia basándose en la comparación por parte del examinador con sujetos normales según su experiencia.

Andrews (15) describe un caso de hipertrofia epiglótica que provocó una insuficiencia respiratoria tan severa que requirió la intubación del recién nacido y posteriormente la exéresis del tejido en exceso mediante microcirugía para permitir su decanulación.

Lo más frecuente, sin embargo, son las alteraciones en la forma tanto de la epiglotis como del aritenoides homolateral con asimetrías en la motilidad.

Por todo lo anterior no es de extrañar que sean relativamente frecuentes los problemas de obstrucción respiratoria(16), y se debe tener en cuenta a la hora de anestesiarse a estos pacientes pues un traumatismo de la mucosa hipertrofica durante la intubación endotraqueal podría edematizarla más dificultando la extubación.

En nuestro paciente los padres no referían problemas de tipo respiratorio excepto las crisis desde la infancia de disnea aguda y tos relacionadas con la alimentación, que ellos mismos solucionaban con la maniobra de Heimlich. En la palpación cervical llamaba la atención el ensanchamiento y aplanamiento del cartílago tiroideos por lo que realizamos el TAC de laringe encontrando un importante ensanchamiento de los senos piriformes y del espacio supraglótico, malformación que no hemos encontrado reflejada en la literatura y que en nuestra opinión sería consecuencia de esta malformación del esqueleto laríngeo y justificaría la clínica, pues algunos alimentos quedarían retenidos en seno piriforme pasando después a laringe y provocando las crisis de asfixia.

En las dos ocasiones en que acudió a nuestro servicio sospechamos la ingesta de un cuerpo extraño y tras su extracción y ante la repetición de las crisis, realizamos una endoscopia gastroesofágica para descartar una malformación del tubo digestivo. La endoscopia fue normal.

Destacamos también el retraso mental, que sólo está descrito en un 10% de estos niños, y las otras malformaciones que padecía como la fisura palatina, ó la asimetría facial que aparece hasta en un 55% de los casos (17) y se debe a una hipoplasia de mandíbula. Más frecuente en este síndrome es la insuficiencia velofaríngea por el estrechamiento de su diámetro anteroposterior ó lateral, asimetría del paladar ó cierre incompleto durante la fonación.

Bibliografía

1. Goldenhar M. "Associations malformations de l'oeil et de l'oreille, en particulier le syndrome dermoide epibulbaire-appendices auriculaires-fistula auris congenita et ses relations avec la dysostose mandibulofaciale". *J genet humaine* 1952;1 : 243-282.
2. Gorlin RJ, Jue KL, et al." Oculoauriculovertebral dysplasia". *J Pediatr* 1963; 63: 991-999.
3. Stoll C, Viville B, et al." A family with dominant oculoauriculovertebral spectrum". *Am J Med Genet* 1998; 24,78 (4) : 345 – 9.
4. Jongbloet PH." Goldenhar syndrome and overlapping dysplasias, in vitro fertilization and ovopathy". *J Med Genet* 1987; 24: 616 – 619.
5. Nagawaka Y, et al."A case of Goldenhar syndrome associated with growth hormone deficiency". *Jpn J Hum Genet* 1993; 38: 225-8.
6. Helder A, Sharma A, et al." OFIS complex with craniofacial anomalies-defects of blastogenesis". *Am J Med Genet* 1994; 53: 21- 23.
7. Altamar Rios J."Síndrome de Goldenhar. A propósito de un caso". *Anales O.R.L. Iber-Amer* 1998; XXV: 491 – 497.
8. Sutphen R., Galan-Gómez E, y cols. "Tracheoesophageal anomalies in oculoauriculovertebral (Goldenhar) spectrum". *Clin Genet* 1995; 48: 66 – 71.
9. Phelps PD, Lloyd GAS, Posvillo DE." The ear deformities in craniofacial microsomia and oculoauriculovertebral dysplasia". *J Laryngol Otol* 1983;97:995– 1005.
10. Santa Cruz S, Aguirre F, y cols." Síndrome de Goldenhar: Un síndrome polimalformativo con hipoacusia de transmisión". *Anales O.R.L. Iber-Amer* 2000; XXVII, 2: 161 –167.
11. Yanagihara H, Kabasawa I." Goldenhar's syndrome associated with anomalous internal auditory meatus". *J Laryngol Otol* 1979; 93: 1217 – 1222.
12. Carvalho GJ, Songs CS, et al." Auditory and facial nerve dysfunction in patients with hemifacial microsomia". *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1999; 125, 2:209–12.
13. Inglis AF, Kokesh J, et al." Vertically fused tracheal cartilage. An underrecognized anomaly". *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1992; 118, 4: 436 – 8.
14. D'Antonio L, Rice R, Fink S." Evaluation of pharyngeal and laryngeal structure and function in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum". *Cleft Palate-Craniofacial Journal* 1998; 35, 4: 333 – 341.
15. Andrews T, Shott S." Laryngeal manifestations of Goldenhar syndrome". *American Journal of Otolaryngology* 1992; 13, 5: 312 – 315.
16. Sculerati N, Gottlieb MD, et al." Airway management in children with major craniofacial anomalies". *Laryngoscope* 1998, 108, 12: 1806 – 12.
17. Shprintzen RJ." Palatal and pharyngeal anomalies in craniofacial syndromes". *Birth Defects* 1982; 18: 53 – 78.

Correspondencia

M.^a Teresa Lahoz Zamorro
Argentina n° 1; 2° J.
44002- Teruel