

# SÍNDROME DE GOLDENHAR. UNA VISIÓN ODONTOLÓGICA.

## Reporte de un caso

*Goldenhar syndrome. A dental vision. A case report*

POR

ANDRÉS **LA SALVIA**<sup>1</sup>

LUISANA **CABRERA**<sup>2</sup>

DARÍO **SOSA**<sup>2</sup>

**1** Odontólogo. Universidad Central de Venezuela  
<https://orcid.org/0000-0001-6276-520X>

**2** Residente de la Especialización de Cirugía Bucal. Universidad Central de Venezuela  
<https://orcid.org/0000-0002-7829-3516>  
<https://orcid.org/0000-0001-6202-097X>

**Autor de correspondencia:** Darío Sosa. Dirección: Sector Centro, Av. 3 con Calle 24. Edif. Rectorado. Facultad de Odontología, piso 1. Departamento de Investigación. Mérida-Venezuela.  
[dario.sosa@gmail.com](mailto:dario.sosa@gmail.com)

## Resumen

El síndrome de Goldenhar, es una patología de alteración congénita del primer y segundo arco branquial, sin etiología precisa, es la segunda malformación más común luego de la hendidura de labio paladar. Tiene una incidencia de 1:50.000 nacidos vivos en una proporción de 3:2 (hombre: mujer) es atribuida también a drogas, alcohol o diabetes durante el embarazo; produciéndose alteraciones en el desarrollo craneofacial y alteraciones significativas definitivas que afectan el bienestar social y funcional de la persona. Hipoplasia de los maxilares, asimetría facial, malformaciones en la articulación temporomandibular, anoftalmia, anotia o microtia, quistes dermoides oculares y malformaciones en la columna vertebral son algunas de las características de la arquitectura facial y corporal del individuo. Se presenta un caso de un varón de 11 años de edad diagnosticado con Síndrome de Goldenhar, con múltiples alteraciones congénitas, de padres sin antecedentes y cuyo objetivo es describir las características clínicas y radiográficas odontológicas de un paciente con microsomía hemifacial.

**PALABRAS CLAVE (D<sub>s</sub>CS):** síndrome de Goldenhar, microsomía Hemifacial, odontología.

## Abstract

Goldenhar syndrome is a congenital alteration pathology of the first and second gill arch, without precise etiology, is the second most common malformation after the cleft lip palate. In an incidence of 1:50,000 live births in a ratio of 3:2 (male: female) is also attributed to drugs, alcohol or diabetes during pregnancy; alterations in craniofacial development and definitive significant alterations that affect the social and functional well-being of the person. Hypoplasia of the jaws, facial asymmetry, malformations in the temporomandibular joint, anoftalmia, anotia or microtia, eye dermoid cysts and malformations in the spine are some of the characteristics of facial architecture and individual's body. This study reported an 11-year-old male boy diagnosed with Goldenhar Syndrome, with multiple congenital alterations, from parents with no history. The aim of this case is to describe the clinical and radiographic dental characteristics of a patient with Goldenhar Syndrome.

**KEY WORDS (MeSH):** Goldenhar syndrome, hemifacial microsomía, dentistry.

## Introducción

El Síndrome de Goldenhar fue descrito por primera vez por el médico alemán Carl Ferdinand Von Arlt en 1981<sup>1</sup>; pero Goldenhar lo definió más claramente en 1952<sup>2</sup>, describiendo sus variaciones clínicas.

Presenta una prevalencia estimada con un rango de 1 a 5.600 – 45.000 recién nacidos vivos, afectando más a hombres que mujeres en relación 3:2. El 85% de los pacientes desarrollan afectación de un solo lado de la cara siendo la mandíbula la más afectada en estos casos, mientras que el resto es bilateralmente<sup>3,4</sup>. Las clasificaciones más usadas para las deformidades mandibulares en la microsomía hemifacial según Pruzansky que consta de 3 grados, los cuales involucran mayor cantidad de estructuras (tamaño mandibular, cóndilo, rama y ATM) a medida que aumenta; y la clasificación de OMENS que involucra órbita, mandíbula, oído, séptimo par craneal y deficiencias del tejido blando con sus diferentes grados en cada apartado<sup>1</sup>.

Se describe una disrupción vascular que afecta las estructuras del primer y segundo arco branquial alrededor de los días 30 y 45 durante la gestación. Otra hipótesis formulada por Poswillo habla de una hemorragia intrauterina de la arteria estapedial en el área del primer y segundo arco, produciendo necrosis en los tejidos durante la sexta semana de gestación. Estas teorías hablan de la alteración del desarrollo de los maxilares y principalmente la mandíbula<sup>1,4,5</sup>. La irrupción del primer y segundo arco branquial<sup>6</sup> en la porción cefálica del ectodermo donde se desarrollan los maxilares, región nasal y frontal, donde al fusionarse en la región ventral para formar los arcos mandibulares, nariz, boca y maxilar, no lo hacen por el desbalance en la dosis genética del gen BAPX1<sup>7</sup>.

Entre las diferentes causas descritas en la literatura también están las madres diabéticas que producen elevadas concentraciones de glucosa en las primeras semanas de gestación originando estrés oxidativo alterando el gen PAX3 provocando malformaciones celulares del tubo neural<sup>3</sup>. También se mencionan teorías teratogénicas donde por la ingesta de fármacos durante el embarazo como: ácido retinoico, la primidona y la cocaína como principales desencadenantes, incluso la vitamina A en altas concentraciones. Solamente el 10% de los casos presentan un retraso cognitivo y en un 42% síndrome espectro autista<sup>1</sup>.

El síndrome conocido como, espectro óculo-aurículo-vertebral o secuencia facio aurículo vertebral, es una condición compleja heterogénea caracterizada por desarrollo dispar de estructuras tales como ojos, oído (con o sin pérdida de la audición), paladar, maxilares, lengua y deformaciones en los dientes<sup>3</sup>. Además, hay afecciones de órganos internos (Corazón, riñones, sistema nervioso central, defectos en vértebras, entre otros); esto le da característica de síndrome, por lo cual no debe usarse como sinónimo la microsomía hemifacial<sup>3</sup>.

El diagnóstico debe basarse en los resultados radiológicos, laboratorio y hallazgos clínicos<sup>4,8</sup>. Los hallazgos clínicos incluyen anomalías de los ojos, como lo son: la microftalmia, astigmatismo, cataratas, blefarofimosis y tumores epidermoides<sup>9</sup> OAVS. En oídos se presentan características como marcas cutáneas peri auriculares, aplasia o la atresia del conducto auditivo externo; la sordera unilateral se presenta la mayoría de los casos. Dentro de defectos faciales, yacen una importante hipoplasia hemifacial de los huesos y tejidos blandos del rostro, acortamiento y poco desarrollo de la rama mandibular junto al cóndilo, cavidad glenoidea y la articulación temporomandibular tanto en tamaño como en su forma<sup>10,11</sup>. Algunos de los casos incluyen labio y paladar hendido<sup>3</sup>, hipoplasia unilateral de la lengua, así como el hueso maxilar, hipertrofia gingival, apiñamiento severo, retraso en la erupción dentaria, dientes supernumerarios y anormalidades en el desarrollo del esmalte y la dentina. Se declara que existe la presencia de este síndrome cuando hay dos o más características de diagnóstico en las áreas faciales, oculares, auriculares y vertebrales. El presente caso describe las características clínicas y radiográficas de un paciente varón de 11 años de edad diagnosticado con Síndrome de Goldenhar.

## Reporte del caso

Se trata de paciente masculino de 11 años de edad, 28 kg de peso y 1.26 mts de estatura, natural y procedente de Caracas, Venezuela. Sus padres de 21 (Padre) y 20 años (Madre) al momento del nacimiento, sin ser consanguíneos o presentar antecedentes familiares con alguna malformación congénita, refieren parto normal y controlado las 38 semanas. El paciente fue diagnosticado previamente con Síndrome de Goldenhar, acude a consulta en mayo 2020 por presentar apiñamiento dental severo y poco desarrollo de los maxilares.

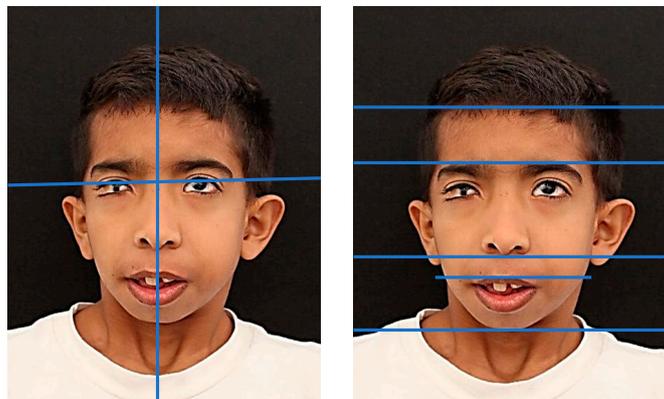
Al examen clínico general se observa microcefalia y asimetría facial severa del lado derecho (FIGURA 1). Acortamiento del tercio superior, tercio medio: hipoplasia esquelética y muscular generalizada, desplazamiento de los globos oculares hacia abajo y mala posición de los pabellones auriculares. En su tercio inferior se observa una mordida abierta, y desplazada hacia la derecha por el hipo desarrollo de la articulación temporomandibular, cuerpo y ángulo de la mandíbula (FIGURA 2); así como también presencia de cicatriz por malformación muscular, epitelial que va del hélix del pabellón auricular hasta la comisura bucal del lado izquierdo y desviación de la comisura labial derecha.

En el análisis facial frontal, la línea media bipupilar no se encuentra totalmente perpendicular a la línea media facial. En cuanto al análisis vertical, el tercio superior e inferior son más cortos que el tercio medio facial. Simétricamente, el paciente no presenta las proporciones ideales en cuanto a la medición de los 5tos faciales (FIGURA 2).

**FIGURA 1.** Fotografía frontal en reposo y dinámica del paciente.

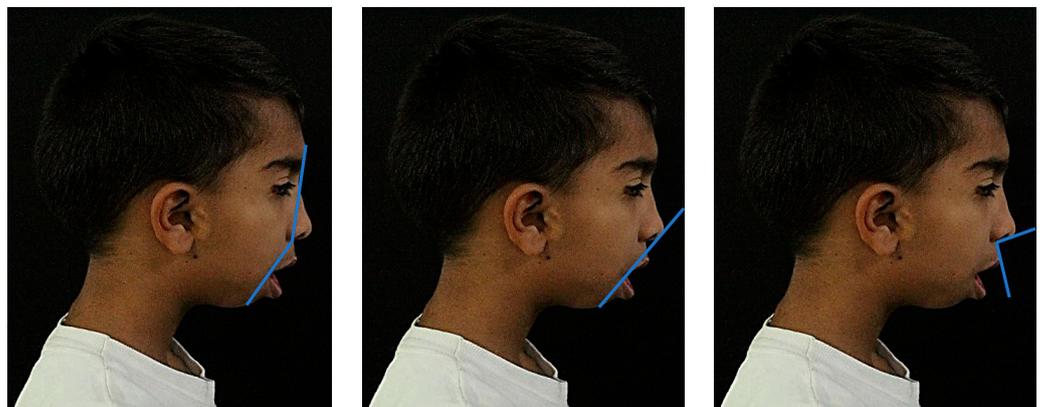


**FIGURA 2.** Análisis facial de línea media y tercios faciales.



Desde una vista lateral, se observan discrepancias en cuanto al perfil; perfil convexo, tercio inferior de la cara disminuido, mordida abierta anterior, incompetencia labial, proquelia de labio inferior (FIGURA 3).

**FIGURA 3.** Fotografías laterales.



Ocularmente se observa, exotropía, quiste dermoide corneal y quiste lipodermoide en ambos ojos, diagnosticado según informe oftalmológico con astigmatismo hipermetrópico elevado y fotofobia referida por el paciente (FIGURA 4).

**FIGURA 4.** Fotografías de detalles oculares.



Auricularmente observamos distintos grados de anotia, microtia y presencia de atresia del conducto auditivo externo del oído derecho, hipoacusia del lado izquierdo.

Al examen clínico intrabucal, se observa mordida abierta anterior con incompetencia labial severa y limitación de la apertura bucal, paciente con características de respirador bucal, paladar triangular, apiñamiento severo superior e inferior, vestibuloversión de incisivos superiores e inferiores, clasificación molar y canina sin poder determinar, hipoplasia y malformación del complejo máxilo-mandibular, mordida cruzada posterior derecha, línea media inferior desviada hacia la derecha más de 8 mm, aumento de volumen gingival por presencia de irritantes locales y biopelícula dental, fluorosis en U.D. 1.2; 1.3; 2.1; 4.1; rotación excesiva de U.D. 1.2; 3.2 y 73; inserción alta del frenillo labial izquierdo (FIGURA 5).

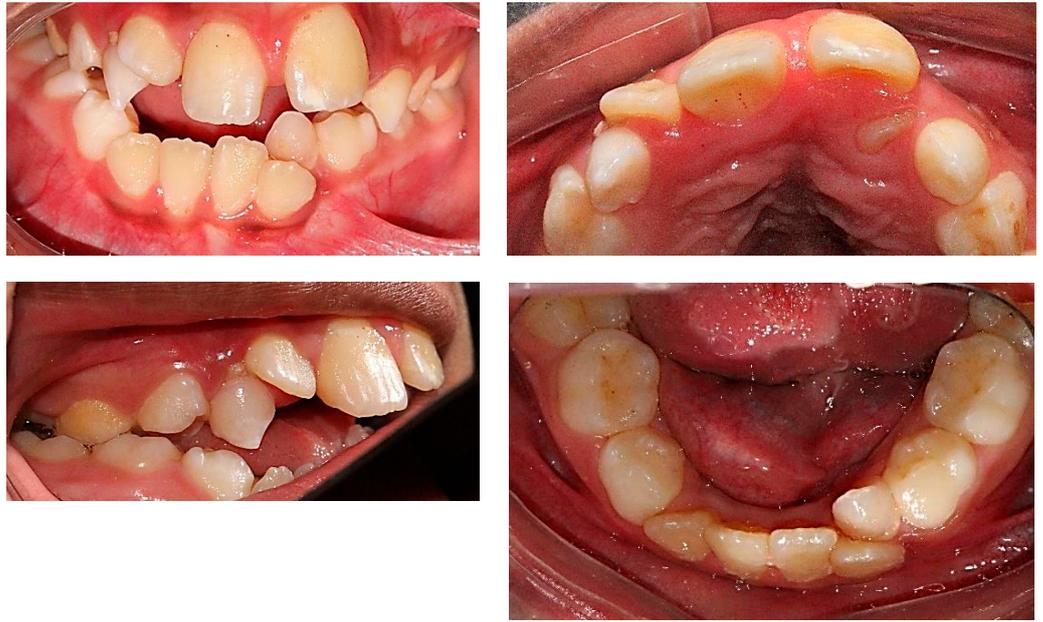
Radiográficamente no se aprecia el ángulo mandibular, apófisis coronoides y el cóndilo; así como tampoco se observan las estructuras que componen la articulación temporomandibular (apófisis cigomática y cavidad glenoidea). Se evidencia la hipoplasia del desarrollo de la mandíbula y el maxilar, clase II esquelética, perfil convexo, tercio inferior de la cara disminuido, mordida abierta anterior, incompetencia labial, proquelia de labio inferior (FIGURAS 6 Y 7).

## Plan de tratamiento

Por ser un síndrome tan complejo y poderle dar solución desde el ámbito odontológico es necesaria la actuación de un equipo multidisciplinario; odontólogos, odontopediatra, ortodoncistas y cirujanos maxilofaciales.

Dentro de los posibles planes de tratamiento reportados en la literatura, la cirugía plástica reconstructiva junto a la cirugía maxilofacial son las de pri-

**FIGURA 5.** Fotografías intraorales de frente, lateral y oclusales.



**FIGURA 6.** Radiografía panorámica.



**FIGURA 7.** Radiografía cefálica lateral.



mera elección, siendo un factor clave el diagnóstico temprano del síndrome. La osteotomía mandibular con colocación de un tutor o distractor externo durante aproximadamente 6 meses en el que se realizan activaciones mensuales para favorecer el crecimiento del cuerpo mandibular. Posteriormente será el ortodoncista quien plantee distintas posibilidades de tratamiento, siendo los aparatos de ortopedia funcionales durante el uso de los tutores o posterior al retiro de los mismos los dispositivos más comúnmente usados para ayudar a corregir la maloclusion.

## Discusión

El Síndrome de Goldenhar se caracteriza por una gran cantidad de malformaciones congénitas de tipo faciales, oculares, auriculares y vertebrales. Generalmente es de tipo unilateral, con predilección por el sexo masculino. Este síndrome es el segundo tipo de malformación más frecuente luego de la hendidura de labio y paladar<sup>6,10,12</sup>, siendo su etología multifactorial y desconocida aún. En este paciente se presentó de forma unilateral siendo el lado derecho el afectado. Resaltando la asimetría facial relacionada con la hipoplasia de tejidos duros y blandos, presentando un escaso desarrollo de la rama mandibular y el cóndilo, alterando gravemente los tercios faciales y sus proporciones.

Aunque las anomalías del pabellón auricular de ambos lados no son significativas, no presenta conducto auditivo externo ni medio del lado derecho, lo cual resulta ser relevante al ser un signo muy frecuente en estos síndromes<sup>12</sup>. Desde el punto de vista ocular, se observó quistes dermoides y lipodermoides oculares dificultando gravemente la visión del paciente, corroborado por Schmitzer *et al.*<sup>9</sup> OAVS. El desarrollo cognitivo del paciente no se observó alterado durante las consultas, a pesar de que se ha reportado lesiones en el sistema nervioso central de pacientes diagnosticados con esta clase de espectro<sup>6</sup>.

Dentro de las limitaciones del paciente se encuentra la apertura bucal, la cual es bastante limitada haciendo difícil desde el examen clínico, tomar fotografías y cualquier procedimiento restaurador o profiláctico, así como también alguna cirugía de mayor índole como la ortognática y reconstructiva. Por ser un respirador bucal se le hace poco tolerable el mantener la cavidad bucal abierta para los procedimientos.

Algunos autores señalan que el diagnóstico temprano es clave para solucionar este tipo de malformaciones<sup>3,6,10,12</sup>. A partir de los 3 años ya cuentan con la edad para realizar algún tipo de intervención que le permita el desarrollo normal del cuerpo de la mandíbula, con injertos de tejido autólogo subcostal y cartílago fijado mediante miniplacas y minitornillos de titanio, cuyo propósito es restablecer la simetría facial<sup>5,10,13,14</sup>. En edades más avanzadas se reportó el uso de la osteotomía parcial de la mandíbula del lado afectado y colocación de tutores externos junto a aparatos de ortopedia<sup>11</sup>.

Son pocos los estudios de índole odontológica actuales que se tienen para solventar un caso diagnosticado con Síndrome de Goldenhar<sup>15</sup>. Siendo una limitante la gran cantidad de variaciones de tipo bucales que se pueden presentar en la consulta por ser tan frecuente luego de la hendidura de labio y paladar.

## Conclusiones

El diagnóstico temprano es de vital importancia para establecer un protocolo de tratamiento con ultrasonido y tomografía axial computarizada, esto permitirá detectar alteraciones morfológicas desde los 3 meses de nacimiento y planificar a futuro.

El manejo de estos casos diagnosticados con síndrome de Goldenhar debe realizarse mediante el engranaje de todos los especialistas para obtener un resultado funcional y lo más estético posible.

El pronóstico de estos casos es reservado puesto que dependerá de muchos factores involucrados y que el paciente se pueda realizar los procedimientos quirúrgicos pertinentes para corregir la deformidad ósea a lo largo de su crecimiento.

Se recomienda realizar más estudios de esta clase para conocer más las características de esta malformación congénita y ofrecer mejores resultados.

## Referencias

1. Taiwo AO. Classification and Management of Hemifacial Microsomia: a Literature Review. *Ann Ibadan Postgrad Med.* 2020;18(1): S9-15.
2. Goldenhar M. Associations malformatives de l'oeil et l'oreille, en particulier le syndrome dermoide épibulbaire-appendices auriculaires-fistula auris congenita et ses relations avec la dysostose mandibulo-faciale. *J Genet Hum.* 1952; (1243-1282).
3. Bogusiak K, Puch A, Arkuszewski P. Goldenhar syndrome: current perspectives. *World J Pediatr.* 2017; 13(5): 405-415.
4. Ahiko N, Baba Y, Tsuji M, Suzuki S, Kaneko T, Kindaichi J, et al. Investigation of maxillofacial morphology and dental development in hemifacial microsomia. *Cleft Palate-Craniofacial J.* 2015; 52(2): 203-209.
5. Veliz S, Agurto P, Leiva L. Microsomía Hemifacial . Revisión De La Literatura. *Rev Fac Odontol Univ Antioq.* 2016; 27(2): 404-424.
6. Kershenovich R, Garrido L, Burak A. Síndrome de Goldenhar. Reporte de un caso. *Acta Médica Grup Ángeles.* 2007; 5(4): 215-219.
7. Fischer S, Lüdecke HJ, Wieczorek D, Böhringer S, Gillissen-Kaesbach G, Horsthemke B. Histone acetylation dependent allelic expression imbalance of BAPX1 in patients with the oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Hum Mol Genet.* 2006; 15(4): 581-587.
8. Tokura TA, Miyazaki A, Igarashi T, Dehari H, Kobayashi JI, Miki Y, et al. Quantitative evaluation of cephalometric radiographs of patients with hemifacial microsomia. *Cleft Palate-Craniofacial J.* 2019; 56(6): 711-719.
9. Schmitzer S, Burcel M, Dăscălescu D, Popteanu IC. Goldenhar Syndrome - ophthalmologist's perspective. *Rom J Ophthalmol.* 2018; 61(2): 96-104.
10. Kabak SL, Savrasova NA, Zatochnaya VV, Melnichenko YM. Hemifacial microsomia: Skeletal abnormalities evaluation using CBCT (case report). *J Radiol Case Rep.* 2019; 13(11): 1-9.

11. Wang J, Yuan L, Liu J, Mao L, Xia L, Fang B. Hemifacial microsomia treated with a hybrid technique combining distraction osteogenesis and a mandible-guided functional appliance: Pilot study. *Am J Orthod Dentofac Orthop* [Internet]. 2019; 155(6): 801-811. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ajodo.2018.06.020>
12. Chen Q, Zhao Y, Shen G, Dai J. Etiology and Pathogenesis of Hemifacial Microsomia. *J Dent Res*. 2018; 97(12): 1297-1305.
13. Cassi D, Magnifico M, Gandolfini M, Kasa I, Mauro G, Di Blasio A. Early orthopaedic treatment of hemifacial microsomia. *Case Rep Dent*. 2017; 2017.
14. Chhabra N, Chhabra A, Ch. Hemifacial Microsomia: Clinicoradiological Insight and Report of a Case. *J Heal Sci* [Internet]. 2017; 27(1): 91-94. Disponible en: <http://hinarilogin.research4life.org/uniqueidwww.ncbi.nlm.nih.gov/uniqueid0/pmc/articles/PMC3407834/pdf/EJHS2202-0113.pdf>
15. Elsten EECM, Caron CJJM, Dunaway DJ, Padwa BL, Forrest C, Koudstaal MJ. Dental anomalies in craniofacial microsomia: A systematic review. *Orthod Craniofac Res*. 2020; 23(1): 16-26.