

Un caso de espectro oculoauriculovertebral con meningocele occipital

Harry Mauricio Pachajoa Londoño*
Wilmar Saldarriaga Gil, MD**
Carolina Isaza de Lourido, MD MSc[†]

Resumen

Se presenta un recién nacido con múltiples características del espectro oculoauriculovertebral (OAVS). Se señalan las diferentes malformaciones que conforman actualmente un amplio espectro de anomalías, así como las características clínicas, tratamiento y su evolución. Las malformaciones del sistema nervioso central tipo meningocele y malformación de Dandy Walker, resulta una asociación rara que puede explicarse en este tipo de alteraciones morfogénicas. [Pachajoa HM, Saldarriaga W, Isaza C. Un caso de espectro oculoauriculovertebral con meningocele occipital. *MedUNAB* 2006; 9:164-167].

Palabras clave: Espectro oculoauriculovertebral, Síndrome de Goldenhar, Malformación de Dandy Walker.

Summary

We report a newborn with multiple features of the oculus-auricle-vertebral spectrum (OAVS). The different malformations are pointed out that conform a wide spectrum of anomalies at the moment, according to the revised literature, as well as the clinical characteristics, treatment and their evolution. The malformations of the central nervous system type meningocele and malformation of Dandy Walker is a novel discovery that can be explained by this type of morphogenetic alterations. [Pachajoa HM, Saldarriaga W, Isaza C. A patient with oculus-auricle-vertebral spectrum and occipital meningocele. *MedUNAB* 2006; 9:164-167].

Key Words: Spectrum oculoauriculovertebral, Syndrome of Goldenhar, Malformation of Dandy Walker.

* Estudiante, Internado Especial en Ciencias Básicas Médicas con Énfasis en Genética, Universidad del Valle, Cali, Colombia.

** Profesor Auxiliar, Departamentos de Morfología y de Ginecología y Obstetricia, Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia.

[†] Profesora Titular, Departamento de Morfología, Facultad de Salud, Universidad del Valle, Cali, Colombia.

Correspondencia: Dr. Pachajoa, Calle 4 B # 36-00, Edificio 116, Laboratorio de Citogenética, Universidad del Valle, Cali, Colombia.
E-mail: harrympl@yahoo.com

Artículo recibido: 26 de abril de 2006; aceptado: 9 de mayo de 2006.

Las malformaciones congénitas de la cabeza y del cuello se originan durante la transformación del aparato branquial o faríngeo hacia las estructuras del adulto, estos eventos se desarrollan en gran medida entre la cuarta y octava semanas, cuando las células de la cresta neural migran hacia la región futura de la cabeza y el cuello,¹ una alteración en este proceso como una anomalía, un número insuficiente, una migración aberrante o problemas de la diferenciación de la cresta neural son las causantes del espectro oculoauriculovertebral. Un espectro que incluye malformaciones que involucran alteraciones en la formación del primer y segundo arco branquial.²

Presentación del caso clínico

Hijo de madre de 19 años, de ocupación ama de casa, con ecografía a las 14 semanas reportada como normal, realizó cinco controles prenatales desde las 12 semanas de gestación sin alteración. Antecedentes ginecoobstétricos: menarca a los 14 años, FUR: desconocida, G₂P₂. Antecedentes paternos: oficio agricultor, expuesto frecuentemente a herbicidas. No hay antecedente de uso de tóxicos, ni consanguinidad o antecedentes familiares de importancia, con embarazo a término, se le atendió parto eutócico en hospital nivel I, obteniendo recién nacido de sexo masculino, con peso de 3.000 gr, talla: 48 cm, perímetro cefálico: 34cm, Apgar de 9-10, con múltiples malformaciones craneofaciales y defecto óseo occipital por lo cual es remitido a Nivel III, ingresa el mismo día a la unidad de cuidado intensivo neonatal del Hospital Universitario del Valle, donde se encuentra paciente en aceptables condiciones generales con signos vitales estables, con presencia de masa occipital de 15 x 7 cm.

A la valoración por el servicio de dismorfología se encuentra (figuras 1 a 3):

- *Cráneo*: Fontanelas normotensas y amplias, defecto óseo en región posterior compatible con meningocele.
- *Faciales*: Microsomía hemifacial izquierda, hipoplasia de la región malar y maxilar izquierda.
- *Oídos*: Microtía, apéndices dermoides izquierdos, no presencia de conducto auditivo externo izquierdo.
- *Orales*: Desviación de la comisura labial hacia el lado izquierdo, no labio ni paladar hendido, macrostomía.
- *Cardiopulmonar*: Ruidos cardiacos sin alteración, no soplos, ventilación adecuada.
- *Extremidades*: Pie equino varo izquierdo.
- *Ecocardiograma*: normal.
- *Ecografía renal*: muestra riñón derecho de 4 x 1.5 x 1.8 cm., riñón izquierdo de 4 x 1.2 x 1.5 cm., interpretados como ligeramente disminuidos para la edad.
- *Escanografía cerebral y resonancia magnética cerebral con gadolinio*: reporta defecto óseo en región occipital asociado a gran saco que contiene líquido cefalorraquídeo compatible con meningocele, acompañado de hipoplasia de los hemisferios cerebelosos y vermix con ausencia del septo pelucido y del formix. Los ventrí-



Figura 1. Vista lateral, presencia de meningocele.



Figura 2. Se destaca la presencia de microtía, micrognatia y apéndices dermoides.



Figura 3. Vista frontal, presencia de macrostomía y micrognatia.

- *culos* están dilatados y deformados. Agenesia parcial del cuerpo calloso y existe una comunicación del IV ventrículo con una cavidad quística en relación a Dandy Walker (figura 4 y 5).
- *Radiografía de columna vertebral*: hemivertebbras a nivel lumbar y presencia de vértebras en mariposa (figura 6).

El servicio de neurocirugía decide programar para corrección de defecto en región occipital.

Discusión

En 1952, M. Goldenhar describió a un paciente con una tríada de trago accesorio, hipoplasia mandibular y dermoides epibulbares conocido actualmente como el síndrome de Goldenhar.³ El espectro clínico fue más tarde extendido incluyendo una variedad de anomalías ocular, auricular y vertebral y fue renombrado apropiadamente como espectro oculoauriculovertebral (OAVS).⁴ Sin embargo el término

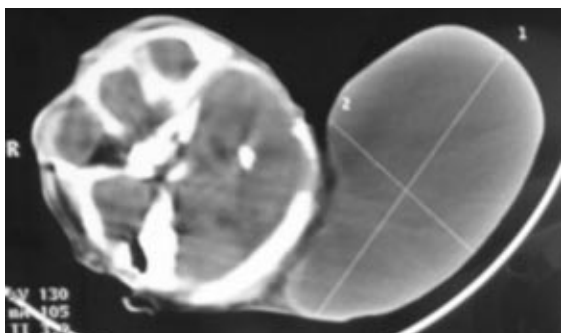


Figura 4. Escanografía cerebral que muestra defecto occipital.

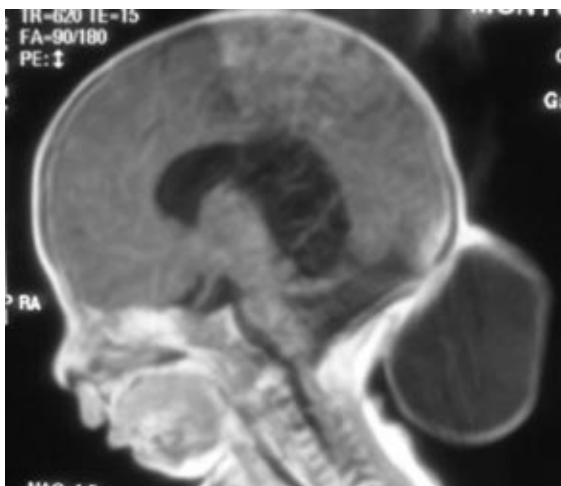


Figura 5. Resonancia magnética cerebral con gadolinio

espectro oculoauriculovertebral y síndrome de Goldenhar es utilizado sin distinción.

La incidencia del OAVS se ha estimado de 1 en 5.600⁵a 1 en 45.000⁶ con una ligera predominancia en el varón (3:2)⁷ y el lado derecho de la cara el más frecuentemente afectado. OAVS tiene una amplia variación fenotípica, sin embargo el espectro incluye generalmente dos o más de las



Figura 6. Se evidencia la presencia de hemivertebras en región lumbar.

siguientes anomalías: malformaciones en las orejas (incluyendo microtia y trago accesorio), microsomnia hemifacial (incluyendo micrognatia), dermoides epibulbares y anomalías vertebrales. Las malformaciones adicionales incluyen: anomalías gastrointestinales, cardíacas, renales, del sistema nervioso central, genitales, y urológicas⁸ (tabla 1); y su diagnóstico diferencial debe hacerse con otros síndromes que presentan malformaciones craneofaciales (tabla 2).

El espectro oculoauriculovertebral constituye un cuadro polimorformativo relacionado con defectos del primer y segundo arcos branquial, con una etiología multifactorial que incluyen efectos teratógenos de algunas drogas como la cocaína, talidomida, ácido retinoico, y tamoxifeno durante la blastogénesis, factores nutricionales y medio-ambientales.⁹

La herencia, se describe como frecuente la forma esporádica y se reportan casos de herencia autosómica dominante o recesiva,¹⁰ además ocurre con una alta incidencia en hijos de madres diabéticas.¹¹ Presentamos un caso clínico que

Tabla 1. Hallazgos más frecuentes en el espectro oculoauriculovertebral.^{7, 8}

Localización	Hallazgos
Anomalías oculares	Coloboma, Lipodermoides, dermoides epibulbar, Microftalmia/anoftalmia.
Anomalías vertebrales	Escoliosis, vértebras anormales, Hemivertebras, fusión Cervical, malformación de Chiari, espina bifida
Anomalías otorrinolaringológicas	Micrognatia, microtia, tragus accesorio, labio y/o paladar hendido, hipoacusia, microsomnia hemifacial, dermoides epibulbares, macrostomia, anomalías del nervio facial.
Malformaciones anorectales	Atresia traqueo-esofágica, fístula traqueo esofágica.
Anomalías genitales	Hipospadias hidrocele, testículos no descendidos, anomalías de los testículos, vagina hipoplásica
Anomalías urológicas	Agenesia renal, riñón ectopico, reflujo vesicoureteral, duplicación ureteral
Anomalías cardíacas	Anomalías del arco aórtico, transposición de grandes vasos, defecto del septo ventricular, tetralogía de Fallot, coartación de la aorta, dextrocardia.
Anomalías del sistema nervioso central	Retardo mental, encefalocele frontal y occipital, holoprosencefalia, lisencefalia, lipoma del cuerpo caloso e hipoplasia del cuerpo caloso.

Tabla 2. Diagnóstico diferencial del OAVS.^{4, 7, 8}

Síndrome	Patrón de herencia	Características clínicas
OAVS (Goldenhar)	Aparición esporádica, poco AD y AR	Ver Tabla 1
Treacher-Collins	AD	Hipoplasia malar con inclinación hacia debajo de las fisuras palpebrales, defecto del parpado inferior, malformación del oído interno
Tounes Brooks	AD	Anomalías del pulgar, alteraciones del pabellón auricular, defectos anales
Vacterl	Esporádico	Anomalías vertebrales, malformaciones anorectales, defectos cardíacos, fístula traqueoesofágicas, anomalías renales o del radio y malformaciones en miembros inferiores.
Nager	Esporádico, poco AR	Hipoplasia de los miembros radiales, hipoplasia malar, defectos auditivos.

AD: Autosómico dominante. AR: Autosómico recesivo.

reúne características clínicas del OAVS sumada a la presencia de meningocele y malformación de Dandy Walker como asociación rara.

Resalta en este caso la asimetría facial relacionada con la hipoplasia de tejido blando y óseo. La anormalidad en el pabellón auricular izquierdo tipo microtia sin presencia de conducto auditivo externo resulta ser un defecto relevante puesto que este es un signo que se presenta comúnmente en este espectro.

En la literatura revisada no se encontró reportes de malformación de Dandy Walker y meningocele relacionados con este cuadro, aunque sí relacionados con otros defectos a nivel del sistema nervioso central y vertebral,¹² lo que representa un hallazgo novedoso en este tipo de espectro y de ahí la importancia de la presentación de este caso.

El pronóstico de pacientes con esta enfermedad depende del tipo de malformaciones con las que se relaciona, las malformaciones cardíacas y del sistema nervioso central representan las de mayor mortalidad, aunque la mayoría de los niños presentan un desarrollo normal, el manejo por parte de un equipo médico informado, con un enfoque multidisciplinario, donde se incluya la asesoría de un genetista, un equipo de rehabilitación, médicos especialistas para la corrección de las diferentes malformaciones, es la requerida para que estos pacientes puedan tener un desarrollo adecuado.¹³

Referencias

- Moore KL, Persaud TVN. Embriología clínica. México, Mcgraw Hill Interamericana, 6 ed, 1999:199-239.
- Rodríguez JI, Palacios J, Lapunzina P. Severe axial anomalies in the oculo-auriculo-vertebral (Goldenhar) complex. *Am J Med Genet* 1993; 47:69-74.
- Ríos MI, Guerra L, Martín M, Rodríguez A. Displasia oculoauriculovertebral. Síndrome de Goldenhar. *Rev Cubana Oftalmol* 1989; 2:43-8.
- Gorlin JJ, Cohen MM Jr, Hennekam RC (eds). Branchial arch and oro-acral disorders. In: *Syndromes of the head and neck*. New York, Oxford University Press, 4 ed, 2001: 790-8.
- Grabb WC. The first and second branchial arch syndrome. *Plast Reconstr Surg* 1965; 36:485-508.
- Baum JL, Feingold M. Ocular aspects of Goldenhar's syndrome. *Am J Ophthalmol* 1973; 75:250-7.
- Lyons K. Espectro facio-auriculo-vertebral. En: Lyons K. *Atlas de malformaciones congénitas*. México, Nueva Editorial Interamericana, 4 ed, 1998: 657-62.
- Millar TD, Metro D. Multiple accessory tragi as a clue to the diagnosis of the oculo-auriculo-vertebral (Goldenhar) syndrome. *J Am Acad Dermatol* 2004; 50:S11-3.
- Lessick M, Vasa R, Israel J. Severe manifestations of oculoauriculovertebral spectrum in a cocaine-exposed infant. *J Med Gen* 1991;28:803-4.
- Stool C, Vimille B, Treisser A, Gasser B. A family with dominant oculoauriculovertebral spectrum. *Am J Med Genet* 1998; 78:345-9.
- Wang R, Martínez-Frias M, Graham J. Infants of diabetic mothers are at increased risk for the oculo-auriculo-vertebral sequence: A case-based and case-control approach. *J Pediatrics* 2002; 141: 617-21.
- Kaye CI, Martin AO, Rollnick BR, Nagatoshio K, Israel J, Hermanoff M, et al. Oculoauriculovertebral anomaly: segregation analysis. *Am J Med Genet* 1992; 43:913-7.
- La Barca M, Paz A, Ocaña MA, Atienza L. Displasia oculoauriculovertebral o síndrome de Goldenhar. Estudio multidisciplinario de un caso clínico. *Rev Cubana Oftalmol* 2001; 14:42-6.