



Síndrome otofaciocervical. Reporte de una familia mexicana

Laura Hernández-Gómez,* Sandra Gabriela Juárez-García,** Eduardo Hernández-Gómez***

* Servicio de Audiología y ** Servicio de Patología de Lenguaje, Instituto Nacional de Rehabilitación.

*** Facultad de Estudios Superiores Iztacala, Biología.

Otofaciocervical syndrome. Report of a Mexican family

RESUMEN

Se presenta el caso de una familia mexicana con hipoacusia, malformaciones faciales y cervicales. Se realizaron estudios diversos para establecer un diagnóstico clínico certero.

Palabras clave: Síndrome otofaciocervical, síndrome braquiotorrenal, hipoacusia mixta, Mondini.

ABSTRACT

We report the case of a Mexican family with hearing loss, facial and cervical malformations. Various studies were conducted to establish an accurate clinical diagnosis.

Key words: Otofaciocervical syndrome, braquiotorrenal syndrome, hearing loss, Mondini.

INTRODUCCIÓN

El síndrome otofaciocervical (OFC) es causado por la delección contigua que involucra el gen EYA1 o mutación de éste. El síndrome está mapeado en el cromosoma 8q13.3. La familia de las proteínas EYA, incluyendo las EYA1, tiene una actividad enzimática requerida para la regulación de señales moleculares, precursoras de la proliferación celular, en específico: inducir la formación de placoda ótica.

Fara y cols., en 1967, describieron por primera vez el síndrome otofaciocervical, presente en un hombre y en cuatro de sus siete hijos. Los hallazgos clínicos en esta familia fueron hipoacusia conductiva, pabellones auriculares prominentes, concha larga, fístulas preauriculares en la raíz del hélix. También presentaron fístulas cervicales laterales, cuello largo, hombros caídos. Gorlin, en 1982, lo reportó en algunos pacientes con trastornos cognitivos. En los pocos casos familiares estudiados se presentó un patrón hereditario autosómico dominante.

Este síndrome se caracteriza por alteraciones neurológicas como déficit cognitivo; además de otras alteraciones:

- **Cara.** Facies larga, raíz de la nariz hundida, nariz estrecha.
- **Oído.** Hipoacusia conductiva, pabellones auriculares prominentes, alteraciones en las dimensiones de la concha, fístulas preauriculares.

Correspondencia:

Dra. Laura Hernández-Gómez
Servicio de Audiología Instituto Nacional de Rehabilitación
Calzada México-Xochimilco, Núm. 289
Col. Arenal Guadalupe
Tel. 5999-1000, Ext. 18222
Correo electrónico: lahego@yahoo.com mx



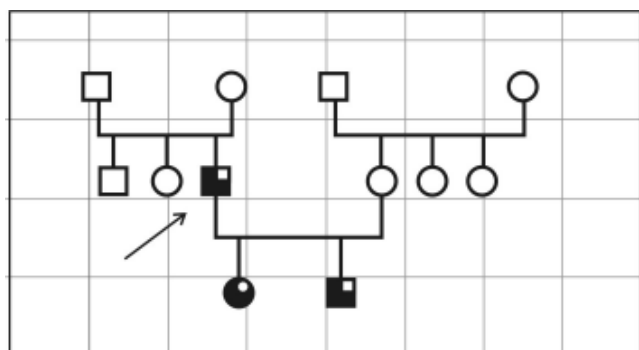


Figura 1. Árbol genealógico.

- **Tórax.** Inclínación de hombros, baja inserción de clavículas, escápulas aladas.
- **Cuello.** Fístulas cervicales laterales y cuello largo.

La ausencia de apéndices preauriculares, estenosis del conducto lagrimal y malformaciones renales, además de las facies alargadas y alteraciones en la cintura escapular, permitieron concluir a Dallapiccola y Mingarelli, en 1995, que éste es un síndrome clínico único diferente al síndrome braquiootorrenal (BOR).

CASO CLÍNICO

Se reporta el caso de una familia mexicana con tres miembros afectados: el padre y dos hijos. Tenían en común hipoacusia, con una expresividad variable en cada uno de ellos (Figura 1).

Caso 1

Masculino de 47 años de edad, refirió hipoacusia bilateral detectada a los ocho años de edad, de inicio desconocido, de evolución estable. Inicio con acufeno bilateral a los 44 años de edad, constante, de tono agudo, de intensidad variable, más perceptible en ambiente silente. Negó sintomatología vestibular.

- **Exploración física.** Conducta auditiva de hipoacusia media, voz discretamente proyectiva, lenguaje oracional con dislalias audiógenas. Pabellones auriculares con malformación de hélix y antihélix, conductos auditivos externos permeables, izquierdo estenótico, membranas timpánicas íntegras opacas, con zonas de timpanoes-

clerosis. Cavidad oral con paladar óseo fisurado. Microretrognatia.

- **Estudios audiológicos.** Estudio audiométrico: curvas de hipoacusia media mixta bilateral. Logaudiometría con patrón sensorial (Figura 2A). Timpanometría: curvas As de Jerger. Reflejo estapedial ausente de forma bilateral.

Caso 2

Femenino de 17 años de edad con hipoacusia detectada a los 15 años de edad. Negó otra sintomatología otovestibular.

- **Exploración física.** Conducta auditiva de hipoacusia superficial, voz y lenguaje sin alteraciones. Cara larga, nariz estrecha, micrognatia. Pabellones auriculares prominentes, malformación de hélix, fístula preauricular derecha, conductos auditivos externos permeables, membranas timpánicas opacas, paladar óseo fisurado, cuello largo, hombros cortos y caídos.
- **Estudios audiológicos.** Estudio audiométrico: curvas de hipoacusia media mixta. Logaudiometría con patrón sensorial (Figura 2B). Timpanometría: curvas As de Jerger bilateral. Reflejo estapedial ausentes de forma bilateral.
- **Endoscopia nasal.** Músculos de la úvula hipoplásicos, esfínter velofaríngeo con patrón coronal con discreto defecto de cierre.

Tomografía computada de oídos y mastoides sin malformaciones demostrables por este estudio.

Examen general de orina normal. Ultrasonido renal normal.

Caso 3

Masculino de nueve años de edad con hipoacusia detectada a los siete años de edad. Negó otra sintomatología otovestibular.

- **Exploración física.** Conducta auditiva de hipoacusia superficial, voz y lenguaje sin alteraciones. Cara alargada, con microsomia facial izquierda, nariz estrecha. Microrretrognatia, en ojo izquierdo se observó coloboma en párpado infe-



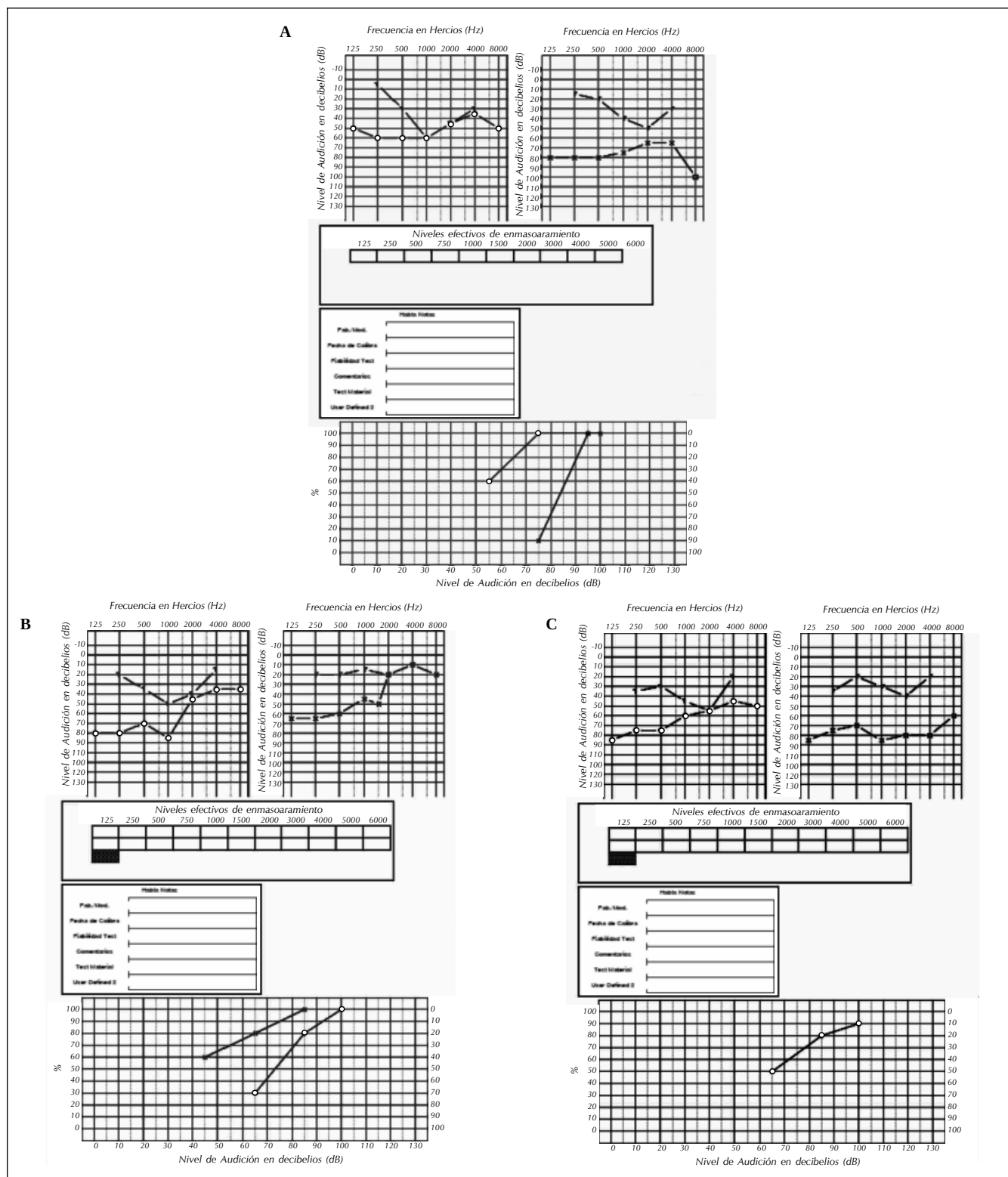


Figura 2. Estudio audiométrico. A. Caso 1. B. Caso 2. C. Caso 3.



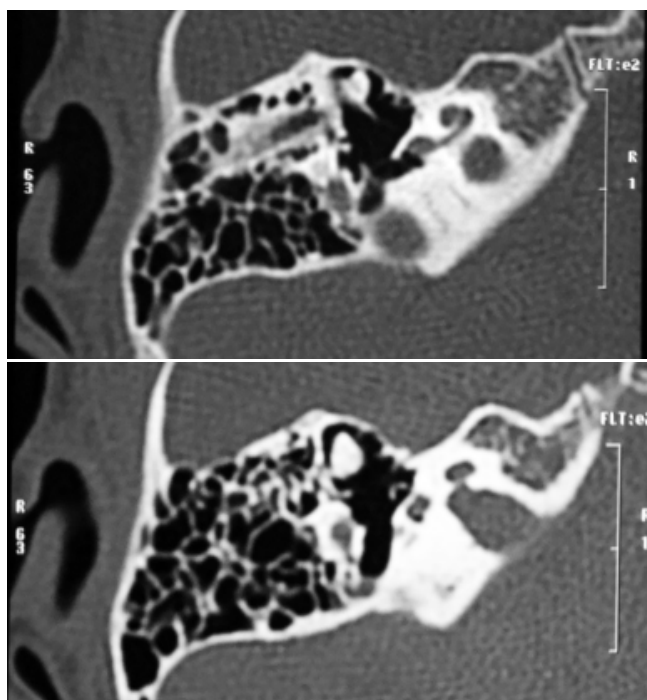


Figura 3. Imagen de tomografía que demuestra malformación de oído interno, conducto auditivo interno dilatado.

rrior. Pabellones auriculares prominentes, malformación de hélix y antihélix, conductos auditivos externos permeables, membranas timpánicas íntegras normales. Cavidad oral con paladar óseo fisurado. Cuello alargado, fístula en cara lateral derecha.

- **Estudios audiológicos:** Estudio audiométrico curvas de hipoacusia media mixta bilateral. Logaudiometría con patrón neurosensorial (Figura 2C). Timpanometría: curvas A de Jerger. Re-

flejo estapedial ausentes de forma bilateral. Examen general de orina normal, ultrasonido renal normal. Nasoendoscopia: músculos de úvula hipoplasia, hipertrofia de adenoides, paladar blando con patrón de cierre coronal. Tomografía computada de oídos y mastoides: cadena oscicular horizontalizada y alta de forma bilateral, con hipoplasia de maléolo izquierdo. La cóclea muestra displasia tipo Mondini bilateral. Nervio facial corto de forma bilateral en su porción timpánica. Hipoplasia del cóndilo maxilar izquierdo (Figura 3).

El síndrome OFC es una entidad médica poco frecuente que con facilidad se confunde con el síndrome BOR si no se realiza una adecuada exploración. Sin embargo, si se tiene conocimiento de éste y de sus manifestaciones clínicas a la exploración física exhaustiva se realiza un diagnóstico clínico certero y se evita el diagnóstico erróneo con síndromes similares.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Chang EH, Menezes M, Meyer NC, Cucci RA, Vervoort VS, Schwartz CE, Smith RJ. Branchio-oto-renal syndrome: the mutation spectrum in EYA1 and its phenotypic consequences. *Hum Mutat* 2004; 23: 582-9.
2. Rickard S, Parker M, van't Hoff W, Barnicoat A, Russell-Eggitt I, Winter RM, Bitner-Glindzicz M. Oto-facio-cervical (OFC) syndrome is a contiguous gene deletion syndrome involving EYA1: molecular analysis confirms allelism with BOR syndrome and further narrows the Duane syndrome critical region to 1 cM. *Hum Genet* 2001; 108: 398-403.
3. Estefanía E, Ramírez-Camacho R, Gomar M, Trinidad A, Arellano B, García-Berrocal JR y cols. Point Mutation of an EYA1-gene Splice Site in a Patient with Oto-facio-cervical Syndrome. *Annals of Human Genetics* 2005; 70: 140-4.

