

PRESENTACIÓN DE CASO

Espectro aurículo-facial aislado. Presentación de una paciente

Dra. Vivian Susana Guerra Batista¹, Dra. Gisell Perez Breff¹, Dra. Elayne Esther Santana Hernández², Dr. Víctor Jesús Tamayo Chang²

¹Servicio Municipal de Genética, Mayarí, Holguín, Cuba

²Centro Provincial de Genética Médica, Holguín, Cuba

RESUMEN

El espectro aurículo-facial aislado es un defecto que puede presentarse de forma única o como una enfermedad compleja y heterogénea; desde el punto de vista dismorfológico se clasifica como una disrupción. Estos defectos, que por lo general ocurren en el trayecto del primer arco braquial, tienen la forma mínima, que son los apéndices pre-auriculares, y la más severa, en la que se presenta macrostomia y dermoide epibulbar, que se conoce como síndrome de Goldenhar y que puede asociarse con otras malformaciones. Se presenta una niña con una microtía grado IV, asimetría facial ligera que se presentó de forma aislada, sin causa aparente que provocara esta alteración. Se consideran de gran valor el interrogatorio y el examen físico para llegar al diagnóstico clínico y poder realizar un adecuado asesoramiento genético.

Palabras clave: síndrome de Goldenhar; microtia congénita

ABSTRACT

The isolated auricle-facial spectrum is a defect that can present in a unique way or as a complex and heterogeneous disease; from the dysmorphological point of view it is classified as a disruption. These defects, which usually occur in the way of the first brachial arch, have the minimum form, which are the pre-auricular appendages, and the most severe, presenting macrostomia and epibulbar dermoid, which is known as Goldenhar syndrome and may be associated with other malformations. It is presented a girl with a microtia grade IV, light facial asymmetry that was presented in isolation, with no apparent cause that caused this alteration. The interrogation and the physical examination are considered of great value to arrive at the clinical diagnosis and to be able to realize an adequate genetic advice.

Key words: Goldenhar syndrome; congenital microtia

INTRODUCCIÓN

En el año 1960 la microsomía hemifacial se definió como una condición que afectaba el desarrollo auricular, oral y mandibular; la severidad de la alteración era variable y habitualmente se presentaba en forma unilateral. Esta condición es compleja y heterogénea; finalmente fueron acuñados los términos espectro facio-aurículo-vertebral (FAV) y óculo-aurículo-vertebral.

Teorías postulan la existencia de alteraciones de los arcos branquiales o la presencia de cambios en poblaciones de las células de la cresta neural que impedían un adecuado desarrollo. La frecuencia más aceptada del espectro FAV es de 1:5 000 a 600 en las formas más severas; sin embargo, en las formas más leves la prevalencia es de 1:20 000 recién nacidos. Esta alteración se origina, aproximadamente, en los 30 a 45 días de la gestación con la formación del primer arco faríngeo (arco mandibular) que contribuye, principalmente, a la formación de las estructuras de la cara, ambas porciones, mandibular y maxilar, así como de los pabellones auriculares. La mayoría de los casos son esporádicos y en los casos familiares la etiología más aceptada es la multifactorial.

La asimetría facial es la discrepancia cuantitativa del tamaño entre el lado izquierdo y el derecho del macizo facial, lo que clínicamente se expresa como una microsomía hemifacial ocasionada por la hipoplasia mandibular; la frecuencia de la asimetría facial es del 20% al 65% y la microtia aislada o los apéndices preauriculares representan la manifestación mínima. Los defectos auriculares se clasifican de la siguiente forma:

Tipo I: anotia

Tipo II: microtia: a) con atresia del conducto auditivo externo, b) sin atresia del conducto auditivo externo

Tipo III: hipoplasia del tercio medio de la aurícula

Tipo IV: hipoplasia del tercio superior de la aurícula: a) constreñida, b) criptotia

Tipo V: oreja prominente.

El lado derecho es el más frecuentemente afectado, con una proporción de 3:2.

El dermoide epibulbar se presenta del 50 al 65% de los casos; cuando existe esta asociación se denomina síndrome de Goldenhar. Las malformaciones auriculares tienen una frecuencia del 65 al 99%; se incluyen los apéndices preauriculares con una frecuencia de 40%.

Se considera necesario realizar un diagnóstico temprano que permita brindar un adecuado asesoramiento genético, aunque en muchos casos, por ser de los defectos al nacer que se producen de forma multifactorial, resulta complejo asegurar su causa directa.

PRESENTACIÓN DE LA PACIENTE

Lactante de tres meses de edad que fue llevada a la Consulta de Genética del Centro Provincial de Genética de la Provincia de Holguín remitida de su área de salud por asimetría facial y malformación de la oreja izquierda.

Antecedentes patológicos familiares: no refirieron ningún defecto ni mayor ni menor.

Antecedentes prenatales: se informó infección respiratoria con pocos síntomas, durante tres días, sin fiebre, alrededor de la semana 16.

Antecedentes perinatales: parto eutóxico a las 39,3 semanas, peso: 3 130 gramos, talla: 50cm, circunferenciacefálica (CC): 33cm, prueba de Apgar 8/9.

Con tres meses mostraba buena ganancia de peso y un buen desarrollo psicomotor y pondoestatural: el peso para la edad era de 5 400g, la talla para la

edad de 56cm y la CC de 38cm; buena movilidad de los cuatro miembros, buena coloración, llanto fuerte, buena succión, sonrisa social y sostenía la cabeza.

En el examen físico la Especialista en Genética del Centro solo observó una ligera asimetría facial con la microtia grado IV en la oreja izquierda, sin conducto auditivo externo (figura 1).

Se le realizaron radiografías de columna cervical y torácica y no se detectó ninguna malformación en las vértebras; el estudio oftalmológico realizado por un Especialista tampoco arrojó ningún defecto.

En la búsqueda de teratógenos en la etapa prenatal se recogió como antecedente que alrededor de la semana en que se realizó el estudio de alfafetoproteína tuvo una infección respiratoria con pocos síntomas, sin fiebre, con síntomas por solo tres días, una virosis ligera que pudiera guardar relación con la presencia de este defecto; aunque sucedió después de la etapa de embriogénesis no se puede asegurar que no tuvo que ver con este evento.

Con los estudios y el examen físico se concluyó como un espectro aurículo-facial aislado.



Figura 1. Se puede observar la malformación de la oreja izquierda

COMENTARIO FINAL

El espectro óculo-aurículo-vertebral se define como un grupo de malformaciones que afectan a los oídos, la boca, la mandíbula, los ojos y la columna cervical.¹⁻³ El establecimiento de un diagnóstico clínico preciso es un reto para los Especialistas en Genética, no solo debido a que estos pacientes presentan fenotipos heterogéneos, sino también porque su etiología incluye factores ambientales, factores genéticos desconocidos y diferentes aberraciones cromosómicas.^{4,5}

En la literatura seis microdelecciones 22q11.2 se han descrito dentro de la misma región, lo que sugiere posibles genes candidatos de este defecto.⁶ Se presume que microdelecciones en esta región están en relación con asimetrías faciales. Se han descrito varios casos con delección 22q, por lo que sugiere que la región 22q11.2 puede estar relacionada con la regulación de la simetría del cuerpo y el desarrollo facial.⁷⁻⁹

Es un defecto del desarrollo asociado con el primer y el segundo arcos branquiales.¹⁰ La mayoría de los casos son esporádicos, mientras que algunos casos familiares observados sugirieron una etiología heterogénea; también en los casos en los que se presenta en una misma familia más de un afectado se

propone un patrón de herencia autosómico dominante, pero como la mayoría se produce de forma aislada es muy importante tener en cuenta que es una de las malformaciones de origen multifactorial en la que la susceptibilidad y la predisposición genética del individuo juegan un papel revelador y el detonante resulta un ambiente en el que un teratógeno externo puede ser el causante directo del defecto.^{9,10}

Es fundamental tener presente que muchos defectos pueden ser ocasionados por infecciones virales durante la etapa de embriogénesis e insistir en el interrogatorio porque un número significativo de gestantes no recuerda ningún evento de los dos primeros meses de gestación, en su mayoría porque muchas gestantes se enteran de su embarazo pasada esta fecha porque no planifican sus embarazos.

No resultó así en esta paciente porque durante las sesiones de asesoramiento genético recordó que la infección respiratoria la contrajo cercana al estudio de alfafetoproteína, que se indica alrededor de la semana 16 de gestación, pasado el tiempo de embriogénesis.

Después de varias sesiones de asesoramiento genético se concluyó como un espectro aurículo-facial aislado y se informó y se asesoró a la familia, además de organizar interconsultas con Especialistas en Otorrinolaringología y Cirugía Maxilofacial y Estética para su seguimiento y su tratamiento quirúrgico.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Muriel G, Piazz A, Badolati G, Calcagno E, Berio A. Oculo-auriculo-vertebral spectrum with myopathy and velopharyngeal insufficiency. A case report with a non-brachiomeric muscle biopsy. *Pediatr Med Chir* [Internet]. 2016 [citado 7 Oct 2016];38(2):121. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27345603>
2. Wang P, Fan Y, Chen X. The etiology research progress of oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Lin Chung Er Bi Yan Hou Tou Jing Wai Ke Za Zhi* [Internet]. 2015 [citado 7 Oct 2016];29(24):2184-8. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27093828>
3. Bartel-Friedrich S. Congenital auricular malformations: description of anomalies and syndromes. *Facial Plast Surg* [Internet]. 2015 [citado 7 Oct 2016];31(6):567-80. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26667631>
4. Beleza-Meireles A, Hart R, Clayton-Smith J, Oliveira R, Reis CF, Venâncio M, et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: clinical and molecular analysis of 51 patients. *Eur J Med Genet* [Internet]. 2015 [citado 7 Oct 2016];58(9):455-65. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26206081>
5. Sleifer P, Gorsky Nde S, Goetze TB, Rosa RF, Zen PR. Audiological findings in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Int Arch Otorhinolaryngol* [Internet]. 2015 [citado 7 Oct 2016];19(1):5-9. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25992144>
6. Guida V, Sinibaldi L, Pagnoni M, Bernardini L, Loddo S, Margiotti K, et al. A de novo proximal 3q29 chromosome microduplication in a patient with oculo auriculo vertebral spectrum. *Am J Med Genet A* [Internet]. 2015 [citado 7 Oct 2016];167A(4):797-801. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25735547>
7. Beleza-Meireles A, Clayton-Smith J, Saraiva JM, Tassabehji M. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: a review of the literature and genetic update. *J Med Genet*

- [Internet]. 2014 [citado 7 Oct 2016];51(10):635-45. Disponible en:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25118188>
8. Colovati ME, Bragagnolo S, Guilherme RS, Dantas AG, Soares MF, Kim CA, et al. Atypical 581-kb 22q11.21 deletion in a patient with oculo-auriculo-vertebral spectrum phenotype. *Cytogenet Genome Res* [Internet]. 2015 [citado 7 Oct 2016];147(2-3):130-4. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26919065>
9. Manara R, Schifano G, Brotto D, Mardari R, Ghiselli S, Gerunda A, et al. Facial asymmetry quantitative evaluation in oculoauriculovertebral spectrum. *Clin Oral Investig* [Internet]. 2016 [citado 7 Oct 2016];20(2):219-25. Disponible en:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26578120>
10. El Mansouri J, Mbekeani JN. Late recognition of a case of oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Optom Vis Sci* [Internet]. 2016 [citado 7 Oct 2016];93(11):1449-1453. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27755235>

Recibido: 4-11-2016

Aprobado: 24-1-2017

Vivian Susana Guerra Batista. Servicio Municipal de Genética de Mayarí. Carlos Manuel de Céspedes No. 56. Mayarí, Holguín, Cuba. Código Postal: 83 000 Teléfono: (53)24501173 vivianshlg@infomed.sld.cu