



UNIVERSIDAD
CATÓLICA
DE CUENCA

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE MEDICINA

“SÍNDROME DE GOLDENHAR, REPORTE DE CASO”

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE MÉDICO**

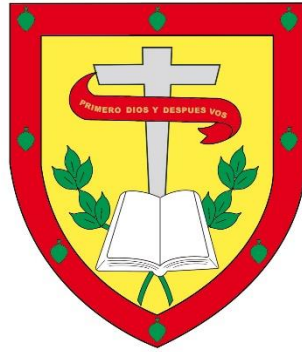
AUTOR: DENNISE CRISTINA CORDERO ÁLVAREZ

DIRECTOR: ÉVELYN ADRIANA RUBIO RAMÍREZ

CUENCA - ECUADOR

2024

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE MEDICINA

**“SÍNDROME DE GOLDENHAR, REPORTE DE CASO
CLINICO”**

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE MÉDICO**

AUTOR: DENNISE CRISTINA CORDERO ÁLVAREZ

DIRECTOR: DRA. ÉVELYN ADRIANA RUBIO RAMÍREZ

CUENCA - ECUADOR

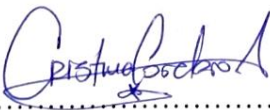
2024

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO

DECLARATORIA DE AUTORÍA Y RESPONSABILIDAD

Dennise Cristina Cordero Álvarez portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0106993637**. Declaro ser el autor de la obra: “**Síndrome de Goldenhar. Reporte de Caso**”, sobre la cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Cuenca, 29 de Enero de 2024

F: 

Dennise Cristina Cordero Álvarez
C.I. **0106993637**

CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR / TUTOR

Certifico que el presente trabajo denominado "**Síndrome de Goldenhar. Reporte de Caso**" realizado por **Dennise Cristina Cordero Álvarez** con documento de identidad No. **0106993637**, previo a la obtención del título profesional de Médico, ha sido asesorado, supervisado y desarrollado bajo mi tutoría en todo su proceso, cumpliendo con la reglamentación pertinente que exige la Universidad Católica de Cuenca y los requisitos que determina la investigación científica.

Cuenca, 07 de Febrero de 2024

F: 

Dra. Evelyn Adriana Rubio Ramírez
DIRECTOR / TUTOR

DEDICATORIA

Quiero dedicar esta tesis primeramente a Dios y la Virgen del Cisne quienes han sido mi fortaleza y con su bendición, amor y mano de fidelidad no me han desamparado nunca, llenándome de salud todos los días para cumplir con mis metas.

A mis ángeles del cielo Matilde G y Jorge C, los cuales, aunque ya no estén presente físicamente, me han llenado de fortaleza en cada momento difícil, gracias por siempre guiarme y estar presente en todas las metas que valla cumpliendo en esta vida.

A mi hija Luciana, mi esposo Danny, y mis suegros, por su apoyo incondicional durante todo este proceso, por sus oraciones, por su cariño, por cada palabra de aliento que no me llevaron a rendirme y por recordarme siempre su amor incondicional.

A mis padres, hermanas, y abuelitos por estar conmigo desde el comienzo de este proceso, por su apoyo, cariño y oraciones, por cada consejo y palabras que han hecho de mi hoy una gran persona.

Finalmente, a mis Tías Kathy A. y Rossy C, un pilar fundamental para haber podido culminar este sueño, esta carrera, la cual hoy representa mi profesión.

Cristina Cordero Álvarez

RESUMEN

El síndrome de Goldenhar es un trastorno de nacimiento caracterizado por la presencia de anomalías congénitas que afectan el ojo, las orejas, uno o ambos lados de la cara, así como la columna vertebral, además, puede influir en otras áreas del cuerpo, incluyendo el desarrollo de la mandíbula. La presente investigación tuvo como objetivo general, presentar un informe de caso detallado del Síndrome de Goldenhar, con la finalidad de proporcionar información clínica y contribuir al conocimiento de este síndrome. Se llevó a cabo una investigación de tipo descriptiva, que se basó en la recopilación de datos bibliográficos y el análisis de un estudio de caso, en donde se recopiló información detallada de la paciente suministrada por la madre. Se presenta una paciente peditrica de 11 años, sexo femenino, con manifestaciones clínicas como apéndice periauricular, quiste dermoide ocular y asimetría facial predominando en lado izquierdo, por otra parte, las pruebas psicológicas arrojaron que la paciente tenía dificultad para concentrarse, ansiedad, rumiación sobre el pasado, regresión, inseguridad y necesidad gratificante inmediata. Se concluye que, el manejo de pacientes con Síndrome de Goldenhar, a menudo requiere la colaboración de varios especialistas médicos, como genetistas, otorrinolaringólogos, pediatras y terapeutas, este caso demuestra la necesidad de un enfoque multidisciplinario en la atención médica y enfatiza la importancia de la comunicación y coordinación entre profesionales de diferentes campos.

Palabras clave: apéndice periauricular, arcos branquiales, Síndrome de Goldenhar, parálisis facial, quiste dermoide ocular.

ABSTRACT

Goldenhar syndrome is a birth disorder characterized by congenital anomalies affecting the eye, ears, one or both sides of the face, and the spine. Additionally, it may influence other areas of the body, including jaw development. This research aimed to present a detailed case report of Goldenhar syndrome to provide clinical information and contribute to understanding this syndrome. Descriptive research was conducted based on the compilation of bibliographic data and the analysis of a case study, where detailed patient information provided by the mother was collected. An 11-year-old female pediatric patient presented with clinical manifestations such as preauricular appendage, ocular dermoid cyst, and facial asymmetry predominantly on the left side. Psychological tests revealed that the patient had difficulty concentrating, anxiety, rumination about the past, regression, insecurity, and a need for immediate gratification. It is concluded that managing patients with Goldenhar syndrome often requires the collaboration of various medical specialists, such as geneticists, otolaryngologists, pediatricians, and therapists. This case demonstrates the need for a multidisciplinary approach in healthcare and emphasizes the importance of communication and coordination among professionals from several specialties.

Keywords: preauricular appendage, branchial arches, Goldenhar syndrome, facial paralysis, ocular dermoid cyst.

ÍNDICE

RESUMEN	6
ABSTRACT	7
INTRODUCCIÓN	9
MARCO TEORICO	11
Síndrome de Goldenhar	11
Etiología	11
Epidemiología.....	12
Manifestaciones clínicas.....	12
Diagnóstico	13
Tratamiento.....	14
OBJETIVOS	15
Objetivo General:	15
Objetivos Específicos:	15
METODOLOGÍA	15
Método.....	15
Consideraciones Éticas:	16
DESARROLLO DEL CASO CLINICO	16
Presentación del caso.....	16
Antecedentes Prenatales	16
Antecedentes natales y postnatales:.....	16
EVOLUCIÓN	16
Diagnóstico.....	19
Evolución Actual	19
DISCUSIÓN	20
Referencias	25
ANEXOS	29

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Goldenhar, o conocido también como síndrome oculo-auriculo-vertebral (SOAV), se destaca por presentar anomalías en el primer y segundo arco branquias, se define también como una patología heterogénea que se caracteriza por patologías anómalas oculares, faciales, auriculares, periauriculares y vertebrales, su etiología aún permanece desconocida y su tratamiento se basa en evaluaciones clínicas y medicas de varios especialistas (1).

Este síndrome describió Von Arlt, y en 1952 después de que Goldenhar reporto tres casos nuevos descritos con similares características las cuales nos hemos referido anteriormente con su nombre. En 1990, varios autores destacan especificaciones y se muestran características adicionales como facioauriculocentricular, microtia hemifacial, distosis, otomandibular y varias anomalías que comprometen el primer y segundo arco branquial, así como el Síndrome de Goldenhar (2).

Entre los hallazgos clínicos pueden encontrarse microtia, hipoplasia mandibular, o malformaciones vertebrales congénitas (3) Se ha postulado que se presenta como consecuencia a una inadecuada oxigenación tisular, debido a hipogénesis de la arteria estapédica y sus divisiones supraorbital y maxilomandibular. Estos vasos nutren el arco branquial entre la tercera y quinta semana, después de la desaparición de los primeros dos arcos aórticos y antes del desarrollo de la arteria carótida (4). La presente investigación tiene como objetivo general, "presentar un informe de caso detallado del Síndrome de Goldenhar, con la finalidad de proporcionar información clínica y contribuir al conocimiento de este síndrome".

La relevancia de esta investigación se basa en que el informe de un caso específico de un paciente con Síndrome de Goldenhar puede proporcionar información valiosa sobre la

enfermedad y su impacto en la salud del paciente, contribuyendo de manera positiva a otros pacientes y médicos a comprender mejor la enfermedad y su tratamiento. Por otra parte, la investigación sobre el Síndrome de Goldenhar puede contribuir al avance del conocimiento médico y científico y ayudar a desarrollar nuevas terapias para mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados. A su vez, la realización de este trabajo puede ser útil para estudiantes de medicina, enfermería y otras disciplinas de la salud, ya que les proporciona información detallada sobre esta enfermedad, permitiendo ampliar sus posibilidades diagnósticas y enfocar un tratamiento adecuado para el mismo.

MARCO TEORICO

Síndrome de Goldenhar

El síndrome óculo-aurículo-vertebral (SOAV), comúnmente llamado síndrome de Goldenhar (SG), pertenece al espectro de alteraciones relacionadas con los primeros y segundos arcos branquiales. Este trastorno, de naturaleza heterogénea y complicada, se distingue por la presencia de anomalías en los aspectos oculares, auriculares, mandibulares y vertebrales. Aunque poco común, la etiología de esta condición sigue siendo desconocida (5).

Las anomalías craneofaciales son una de las condiciones médicas más comunes en la población pediátrica, estas pueden presentar riesgos significativos para la vida del niño y, en algunos casos, desencadenar secuelas de naturaleza irreversibles (3). Por otro lado, las malformaciones faciales, pueden suceder aisladas o asociadas con anomalías cromosómicas o síndromes afines con un trastorno de crecimiento proporcional de las características faciales fetales (4). Estas anomalías pueden tener un impacto profundo en la vida de los niños y sus familias, ya que dejan una huella duradera en su apariencia y en su bienestar emocional. En el contexto del síndrome de Goldenhar, la combinación de estas malformaciones craneales y faciales conduce a una amplia gama de anomalías que pueden ser particularmente desafiantes de clasificar y tratar de manera efectiva (3,4).

Etiología

Se ha sugerido que ciertos factores genéticos pueden desempeñar un papel en la aparición del síndrome, ya que en algunos casos se observa un patrón familiar, sin embargo, la mayoría de los casos parecen ocurrir de manera esporádica. (3) La causa subyacente del síndrome de Goldenhar no se comprende completamente, y diversas teorías han sido propuestas para abordar su origen. En 1964, Gorlin y Pindborg (5) plantearon la posibilidad de alteraciones en los procesos vasculares del meso blasto alrededor de la

cuarta semana de desarrollo embrionario, afectando los primeros y segundos arcos branquiales responsables del crecimiento de las estructuras craneofaciales (6).

Epidemiología

La prevalencia del síndrome de Goldenhar se estima en un rango que va desde 1 entre 45,000 recién nacidos (5). En aproximadamente el 85 % de los casos, se ve afectada la mitad de la cara, siendo el lado derecho el más comúnmente afectado, mientras que la forma bilateral ocurre en un rango del 10 % al 33 % de los casos (5,6).

Manifestaciones clínicas

En el Síndrome de Goldenhar, se destaca las afecciones faciales que incluyen hipoplasia malar y mandibular (7). Por otro lado, se presenta debilidad e hipoplasia en los músculos faciales del lado afectado, también puede estar asociado con agenesia renal (8). Varios estudios manifiestan que este síndrome puede estar asociado con micrognatia, hipoplasia muscular lingual, en casos extraños se acompaña con la presencia de labio leporino o paladar hendido, afectando de 7-15 % de pacientes. En relación con las anomalías auriculares, se incluyen microtia o anotia, la presencia de esbozos preauriculares principalmente en la zona del trago, atresia del canal auditivo y sordera. En alrededor de un tercio de los casos, estas anomalías auriculares son bilaterales (8,9).

Melnichenko, et al (10), indica que las principales manifestaciones clínicas del síndrome de Goldenhar son anomalías que típicamente generan asimetría, abarcando microsomía hemifacial, dermoide epibulbar, microtia, apéndices preauriculares, hipoplasia mandibular y anomalías vertebrales como la fusión de vértebras o la presencia de hemivértebras. De manera específica, el apéndice peri auricular constituye un bulto diminuto considerado también como un montículo en la zona anterior de la oreja, este se une a la piel por medio de un tallo fino. Clínicamente no manifiestan dolor y pueden estar presente en una o ambas zonas anteriores a la oreja (11).

En cuanto a las anomalías vertebrales, se encuentran en aproximadamente el 40% al 60% de los casos, siendo la falta de segmentación la anomalía más común en la región cervical, mientras que el fallo de formación predomina en la región torácica superior, lo que significa que, hemivértabras, vértebras cuneiformes y la occipitalización del atlas son hallazgos típicos. Además, existe una alta incidencia de anomalías estructurales y funcionales en la faringe y la laringe, lo que puede aumentar el riesgo de obstrucción de las vías respiratorias y provocar alteraciones en el lenguaje, entre otros aspectos (12).

Entre las características oculares, los dermoides epibulbares son las más frecuentes, encontrándose en el 75% de los casos y pudiendo afectar ambos ojos. Típicamente, se localizan en el cuadrante temporal inferior y se clasifican como coriostomas, es decir, acumulaciones de tejido normal en lugares inusuales (12,13).

Diagnóstico

El diagnóstico del Síndrome de Goldenhar se basa en la evaluación clínica de los síntomas y se apoya en pruebas complementarias como radiografías y análisis de sangre, esto subraya la importancia de la identificación temprana y precisa de esta afección para proporcionar un manejo y tratamientos adecuados (2). Según Malta et al, (7), el Síndrome de Goldenhar se caracteriza por una tríada clásica de características, que incluyen la hipoplasia mandibular con asimetría facial, malformaciones óculo auriculares y anomalías vertebrales (5,6,7).

Por otro lado, Torres (8), asegura que la presencia de parálisis facial, paladar elevado asimétrico y otros problemas en los movimientos y la sensibilidad son comunes en el Síndrome de Goldenhar, también propone que puede haber situaciones en las que se presente labio leporino y/o paladar hendido. Estas condiciones pueden tener un impacto significativo en la alimentación del paciente, lo que a menudo conduce a la necesidad de realizar una cirugía llamada palatoplastia de Furlow y en los casos en los que hay una

falta de desarrollo de la mandíbula, puede ser necesario realizar injertos de costilla para corregir la situación (8,9).

Es preciso señalar que, la pérdida auditiva en personas con síndrome de Goldenhar suele ser de tipo conductivo y generalmente se presenta desde el nacimiento, en algunos casos, también puede haber una pérdida auditiva neurosensorial debida a problemas en el oído interno, aunque esto es menos común (9). La gravedad de la pérdida auditiva puede variar, desde leves a moderadas en el caso de la pérdida conductiva, hasta severas y profundas en el caso de la pérdida neurosensorial, en exámenes radiográficos de los huesos cigomáticos, es posible detectar anomalías en el desarrollo de estos huesos, incluyendo asimetría o la falta de fusión en el arco cigomático (10).

Tratamiento

El enfoque terapéutico para pacientes con síndrome de Goldenhar implica una serie de procedimientos realizados de manera secuencial (10). Desde una visión clínica, un paciente en consulta, se somete a una evaluación a través de diversas especialidades para obtener valoraciones integrales que se discuten de manera conjunta, buscando la mejor decisión terapéutica. Idealmente, el manejo conjunto comienza desde el diagnóstico prenatal, permitiendo la elaboración de un plan de tratamiento en colaboración con los padres. Por otra parte, el algoritmo terapéutico se ajusta a las condiciones clínicas y la edad en que el paciente se presenta para evaluación, por lo que se otorga prioridad a las acciones que resulten en mejoras funcionales, seguidas de consideraciones estéticas. Las decisiones se toman de manera colaborativa entre cirujanos plásticos, el equipo multidisciplinario y el paciente o sus tutores (11).

En el caso de que exista una situación para reconstrucción auricular generalmente se lleva a cabo después de los 8 años, permitiendo que los niños alcancen un perímetro torácico adecuado para extraer suficiente costilla para crear un esqueleto condral óptimo (14). En

casos de formas menos agresivas, la reconstrucción mandibular puede llevarse a cabo en la infancia o adolescencia temprana. Para los dermoides epibulbares, se realiza la extirpación quirúrgica a una edad temprana, ya sea con anestesia local o aprovechando la anestesia general de una cirugía más extensa. Las anomalías auriculares, como malformaciones o poliotia, son abordadas precozmente para prevenir posibles impactos en el desarrollo psicosocial del niño durante su etapa escolar (15).

OBJETIVOS

Objetivo General:

- Describir el Síndrome de Goldenhar mediante reporte de caso.

Objetivos Específicos:

- Detallar el caso clínico acerca del Síndrome de Goldenhar.
- Discutir mediante la revisión bibliográfica el Síndrome de Goldenhar.

METODOLOGÍA

Método

En el presente trabajo se llevará a cabo una investigación de tipo descriptiva, que se basará en la recopilación de datos de dos fuentes principales. Se realizará una revisión exhaustiva de la literatura científica relacionada con el Síndrome de Goldenhar, a través de bases de datos médicas y científicas confiables, como SCIELO, PUBMED, SCOPUS, PROQUEST y REDALYC, utilizando palabras claves como; Síndrome de Goldenhar, óculo-aurículo-vertebral, macrosomía hemifacial, microsoma cra neofacial, parálisis facial, estructuras craneofaciales, arcos branquiales, estas serán utilizadas para buscar y revisar artículos científicos, estudios de casos previos y cualquier información relevante sobre el síndrome. La segunda fase constará de un estudio de caso, en donde se recopilará información detallada del paciente seleccionado, incluyendo su historial médico

completo, resultados de exámenes, diagnóstico, tratamientos previos y actuales, y cualquier información relevante sobre su evolución clínica, toda la información se obtendrá directamente de la madre de la paciente.

Consideraciones Éticas:

En todo momento, se respetarán rigurosamente las normas éticas y de privacidad en la investigación médica. Se ha obtenido el consentimiento informado por escrito de la madre del paciente afectado por el síndrome de Goldenhar, permitiendo la utilización de la información clínica y los datos relacionados con el caso con fines de investigación. La identidad del paciente se expondrá en el artículo, ya que la madre no tiene problema con ello.

DESARROLLO DEL CASO CLINICO

Presentación del caso

Antecedentes Prenatales

Paciente femenina hija de madre de 40 años, sin antecedentes patológicos de importancia segunda gesta, toma ácido fólico desde el segundo mes de gestación, no exposición a tóxicos ni radiación, Controles Prenatales: 7, todos los controles sin ninguna alteración, Ecografías: 3, con reporte aparentemente normal.

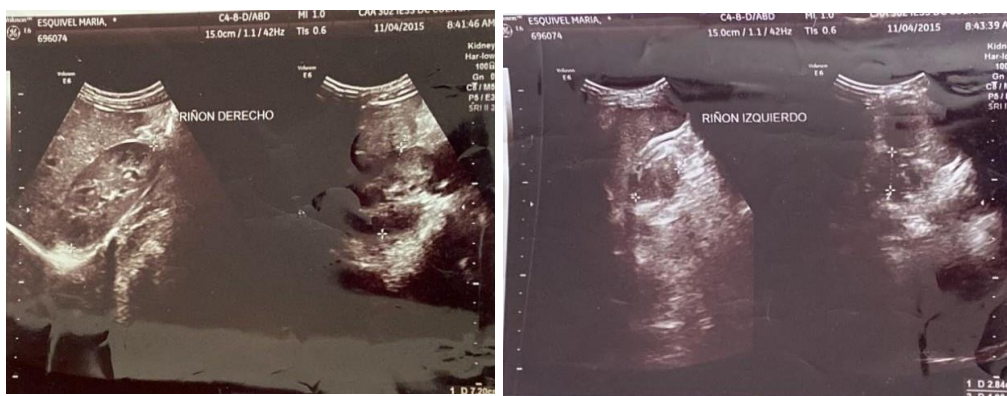
Antecedentes natales y postnatales:

Nacida por cesárea anterior, nacimiento sin complicaciones, alimentación exclusiva leche materna, alta sin complicaciones a las 48 horas, al examen físico se evidenció apéndice preauricular por lo que se realiza tamizaje auditivo (NORMAL), sin otra alteración.

EVOLUCIÓN.

Desde sus primeros años, paciente asintomática, desarrollo psicomotor y crecimiento adecuado, a los 3 años examen físico demuestra: asimetría en su región maxilar izquierda,

quiste dermoide en ojo izquierdo y 2 lesiones dérmicas tipo máculas, ubicadas en la pierna izquierda, motivo por lo que acude a especialista en genética, quien, ante las alteraciones maxilofaciales, complementa estudio con: ecografía la cual se reporta: agenesia renal izquierda.



Cordero C. Archivo de paciente número 150208114. Tomado de APROFE, Cuenca

Según el informe de APROFE, conjuntamente con la valoración del Hospital Regional Vicente Corral Mocoso, el riñón derecho se presenta de forma habitual, sin embargo, el riñón izquierdo está ausente, en la ecografía se confunde el riñón izquierdo con el espacio renal, llegando a la conclusión de una agenesia renal.

A los 5 años, se realizan diferentes evaluaciones, tales como; la fonología, y valoración en el área del lenguaje, en las cuales se observó que, en el área del lenguaje presenta dislalia funcional, dificultades en discriminación auditiva y problemas de conciencia fonológica. Por otro lado, la paciente presenta rinolalía por su debilidad al nivel del velo del paladar. En cuanto al área física, la paciente presenta un desarrollo motor apropiado. En el ámbito pedagógico, la paciente presenta falta de atención, concentración y fácilmente se cansa para realizar las consignas.

A los 6 años y 3 meses de edad, se realiza evaluaciones pedagógicas en donde se detecta un nivel de competencia más bajo que el promedio en la utilización del vocabulario y el

conocimiento lingüístico adquirido, esta medida analiza la capacidad para formar conceptos verbales, razonar y expresarse verbalmente.

En relación al razonamiento fluido, observamos un rendimiento acorde a la media dentro de su razonamiento fluido. Su memoria de trabajo posee un rendimiento bajo en la prueba que evalúan su atención sostenida, comete un número de errores alto en relación a lo esperado a su edad, se confirman las necesidades en su atención sostenida, selectiva y control inhibitorio. Y en la velocidad del pensamiento tiene una medida acorde a la velocidad y precisión visual.

TABLA 4: Perfil Intelectual

Prueba	PD	PUNTUACION ESCALAR					
Cubos	14	9				9	
Semejanzas	13	8				8	
Matrices	11		10			10	
Dígitos	13			8		8	
Claves	32				12	12	
Vocabulario	9	6				6	
Balanzas	14		11			11	
Puzzles visuales	8		9			9	
Spam de dibujos	14			9		9	
Búsqueda de símbolos	20				10	10	
		14	18	21	17	22	64
		ICV	IVE	IRF	IMT	IVP	CIT

Tomado de información del Centro Psicopedagógico Los Girasoles

TABLA 5: Escalas de Puntuación

Índices Principales	Puntuación Escalar
1 Comprensión verbal	ICV 14 84
2 Visoespacial	IVE 18 94
3 Razonamiento fluido	IRF 21 103
4 Memoria de Trabajo	IMT 17 91
5 Velocidad de Procesamiento	IVP 22 105
	64 94

Tomado de información del Centro Psicopedagógico Los Girasoles

Diagnóstico

El especialista, tras una evaluación exhaustiva, diagnosticó a la paciente con el síndrome de Goldenhar, teniendo en consideración los parámetros establecidos para su detección, los cuales corresponde a asimetría facial media, apéndices auriculares, y quiste dermoide en el ojo izquierdo. Ante la sospecha de otras anomalías, se realizó un estudio ecográfico complementario, el mismo que confirmó la agenesia renal, un hallazgo significativo en este caso. A pesar del diagnóstico, el paciente no ha recibido tratamientos específicos para el síndrome de Goldenhar. Se ha recomendado establecer a controles médicos anuales y ecografías para evaluar la región dorsal y cervical, con el objetivo de identificar posibles complicaciones asociadas al síndrome.

Evolución Actual

A sus 11 años la paciente, hoy en día no tiene un tratamiento para el Síndrome de Goldenhar, cada año acude a controles médicos, con varios especialistas, nefrólogo, traumatólogo, genetista y maxilofacial, los cuales llevan un seguimiento de la paciente, mismo que manifiestan que dentro de estos años no ha surgido ninguna complicación con esta enfermedad. La paciente realiza sus actividades cotidianas de manera normal, el control de exámenes en sangre ha sido normales y dentro de la función renal no ha existido ninguna complicación asociada con el Síndrome de Goldenhar.

Fotos Actuales de la paciente



Cristina Cordero, fotografía actual de la paciente, A) Apéndice peri auricular izquierdo, B) Asimetría Facial de lado izquierdo C) Quiste dermoide ocular izquierdo.

DISCUSIÓN

Se han publicado numerosos estudios en los que cada autor propone las características clínicas que se consideran esenciales para el diagnóstico. El caso clínico examinado en esta investigación representa signos leves de la enfermedad, en comparación con otros casos. Una característica común en el síndrome de Goldenhar que presentó el paciente, es la asimetría facial media, esto se refleja en una mandíbula prominente y otros desequilibrios en el desarrollo facial. Según La Salvia y Cabrera (14), la microsomía hemifacial abarca una variedad de anomalías que principalmente afectan a las estructuras derivadas de los primeros y segundos arcos branquiales, estas anomalías incluyen la asimetría facial, que puede ser de grado leve, moderado o severo, y resulta de un subdesarrollo unilateral del maxilar. Los hallazgos de la evaluación orofacial revelan una serie de anomalías faciales, como la mandíbula prominente, el paladar ojival, mala implantación dental y asimetría facial.

También puede involucrar malformaciones en el pabellón auricular, que a veces se manifiestan como microtia, no obstante, la característica más distintiva de la microsomía hemifacial es la asimetría facial, particularmente en la región facial (15). En un pequeño porcentaje de casos, alrededor del 10%-16%, esta condición afecta ambos lados del rostro y recibe el nombre de microsomía cráneo-facial (MCF) (16). Por otra parte, cuando una persona presenta microsomía hemifacial, se le diagnostica con el síndrome de Goldenhar o displasia oclusal vertebral. La tríada patognomónica del síndrome de Goldenhar incluye la microsomía hemifacial, la presencia de dermolipoma y anomalías en las estructuras óseas vertebrales (16,17).

Jong Bloet, (7), propuso la hipótesis de que el síndrome de Goldenhar podría derivar de la fertilización de un ovocito envejecido, basándose en el trabajo de Witschi en 1952, quien demostró efectos teratógenos utilizando huevos de ranas envejecidos antes de la

fertilización, otra perspectiva fue presentada por Krause en 1970, quien sugirió un posible patrón hereditario al observar la afectación de dos hermanos. Se han documentado casos familiares en generaciones sucesivas, donde existe una historia de matrimonios consanguíneos, lo que plantea la consideración de un posible tipo de herencia. Sin embargo, la conexión hereditaria no es universal, y la investigación activa se centra en comprender la complejidad genética y ambiental del síndrome de Goldenhar (6,7).

Zizlavsky et al (15), hablan de los efectos que tiene el Síndrome de Goldenhar en el desarrollo de la audición y el habla, ya que la pérdida auditiva es uno de los factores que contribuyen al retraso en el desarrollo del habla y la audición en los pacientes afectados por este síndrome. De hecho, en la investigación realizada por estos autores se ha confirmado que la estabilidad postural y la integración sensoriomotora desempeñan un papel fundamental en el desarrollo de las habilidades de habla y deglución en niños, por lo tanto, es importante enfocar la atención en la importancia del control postural y la madurez sensoriomotora.

Otra característica evidenciada en el paciente, son los Tags Preauriculares, la presencia de tags preauriculares en pequeñas protuberancias o formaciones de piel cerca de las orejas es un hallazgo característico en este síndrome. Algunos autores manifiestan que los tags preauriculares, son formaciones de piel que se encuentran en la región cercana a las orejas, generalmente en el área justo frente a las orejas. Estas estructuras pueden variar en tamaño y forma, y a menudo se presentan como pequeñas elevaciones de piel o tejido, a veces con una apariencia similar a un pliegue o una protuberancia en la piel, los tags preauriculares pueden estar presentes desde el nacimiento o desarrollarse poco después del nacimiento. (8,10,15).

El Quiste Dermoide en el Ojo Izquierdo observado en la paciente, es una manifestación clínica específica que puede estar relacionada con el síndrome de Goldenhar. Al respecto,

Mamani y Palomino (18), el dermoide es una de las revelaciones oculares más frecuentes que se observan en el síndrome de Goldenhar, esta puede presentarse en forma excéntrica o en el área del limbo y se muestra como una masa blanda que se localiza en la superficie ocular, creando una elevación en el ojo. Esta masa es opaca y suele tener un color blanco o amarillo pálido cuando se encuentra en el limbo, en ocasiones, afecta todo el espesor de la córnea y puede tener folículos pilosos en su superficie. Aunque la ubicación más común de este dermoide es en la región temporal-inferior del ojo, también se han informado casos de dermoides en el limbo nasal.

Por otra parte, en los últimos estudios clínicos se menciona la posibilidad de la presencia de anomalías vertebrales, como hemivértebras, estas anomalías son comunes en el síndrome de Goldenhar y pueden afectar la columna vertebral y su alineación. La literatura científica asegura que las malformaciones de la columna vertebral engloban una amplia variedad de anomalías, que van desde lesiones menores que pueden no presentar síntomas significativos hasta trastornos graves que pueden provocar deformidades en la columna vertebral, problemas neurológicos e incluso insuficiencia respiratoria. Estas anomalías están vinculadas a trastornos en el proceso de desarrollo embrionario, y algunos de estos trastornos tienen una base genética identificable (18,19).

Además, la paciente experimenta dificultades neuropsicológicas que incluyen ansiedad, problemas de concentración, rumiación sobre el pasado, regresión, inseguridad y la necesidad de gratificación inmediata. Takkar, et al (19), asocian los problemas orofaciales y auditivos con la dificultad de comunicación efectiva, esto puede llevar a frustraciones y problemas de concentración, ya que el esfuerzo requerido para comunicarse puede ser agotador. Las dificultades neuropsicológicas pueden surgir debido a las demandas adicionales que enfrentan los pacientes con síndrome de Goldenhar en términos de tratamientos médicos, terapia del habla y atención médica (20).

Al hablar del tratamiento del Síndrome de Goldenhar, se puede decir que es un proceso complejo y de larga duración, en casos de problemas graves en la vía respiratoria, podría ser necesario realizar una intubación y una intervención quirúrgica temprana, como la distracción ósea mandibular, con el objetivo de mejorar la posición de la mandíbula o incluso la realización de una traqueotomía. Los problemas relacionados con el oído medio e interno se abordan según sea necesario para favorecer el desarrollo adecuado del habla y el lenguaje, la reconstrucción de la oreja, generalmente se pospone hasta que esta haya completado casi por completo su crecimiento, lo que suele ocurrir alrededor de los 7 u 8 años de edad. En lo que respecta a los dermoides epibulbares, estos pueden ser extirpados o reducidos, aunque esto no está exento de riesgos (14,17,21).

Cuando la insuficiencia del nervio facial requiere intervención, también se puede contemplar la reactivación neurológica facial. Existe evidencia que sugiere que la utilización de dispositivos temporales de anclaje en el maxilar podría disminuir la necesidad de someterse a cirugía maxilar. No obstante, es crucial llevar a cabo un seguimiento a largo plazo para corroborar los resultados iniciales favorables (4,5,6). Dado que la microsomía hemifacial (MHF) implica una deformación en los tres planos del espacio, los modelos tridimensionales (3D) son de utilidad para planificar casos particularmente complejos. En el contexto de la reconstrucción del tejido blando y el contorneado facial, la tradicional utilización de colgajos libres de tejido blando ha sido reemplazada en algunos casos por la aplicación de injertos de grasa de Coleman, esta técnica implica la obtención de tejido adiposo de una región donante y su injerto subcutáneo en el área donde se presenta la deficiencia (20,21).

CONCLUSIONES

El síndrome de Goldenhar en esta paciente, además de sus características físicas como: asimetría facial, microsomía hemifacial, quiste dermoide ocular, microtia, apéndices

preauriculares, se encuentra también características clínicas como anomalías vertebrales y agenesi renal. La pérdida de audición afecta al 50% de los pacientes, vinculada a anomalías estructurales vertebrales y faringolaríngicas. Dermoides epibulbares son frecuentes en el 75% de los casos.

En relación a los resultados que se muestran en las tablas de las pruebas realizadas, sugieren desafíos en la articulación y el procesamiento de sonidos del habla, lo que puede afectar la comunicación verbal de la paciente. En el ámbito pedagógico, la paciente presentó falta de atención, dificultades de concentración y fatiga al realizar tareas escolares. La comprensión de estas dificultades es fundamental para proporcionar una atención integral y mejorar la calidad de vida de la paciente.

CONFLICTO DE INTERESES

Declaro que no existe ningún conflicto de intereses por parte de los autores.

Referencias

1. Torres Murillo EA. Conceptos básicos en crecimiento y desarrollo craneofacial [Internet]. Bucaramanga, Colombia: USTA; 2021 [consultado el 1 de noviembre de 2023]. Disponible en: <https://repository.usta.edu.com>,
2. Garit IZ, Linares Guerra EM, Licourt Otero D, Díaz Del pino R, León García M. Coexistencia de dismorfias faciales y malformaciones congénitas en fetos humanos. *Rev Cienc Medicas* 2 [Internet]. 2021 [consultado el 1 de noviembre de 2023];25(1). Disponible en: <https://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/index>
3. Guevara-Valmaña OI, Nahas-Combina L, Andrade-Delgado L, Apellaniz-Campo AG, Leyva-Sotelo LM, Gaspar-Daniel Á. Síndrome de Goldenhar: protocolo de manejo quirúrgico en un centro de referencia. *Cirugia Cir* [Internet]. 5 de agosto de 2019 [consultado el 1 de noviembre de 2023];87(5). Disponible en: <https://doi.org/10.24875/ciru.19000654>
4. Zenteno-Salazar E, Sifuentes-Vela C, Contreras-Capetillo S, López-Cabrera M, Núñez-Enríquez JC. Manejo multidisciplinario con terapia de electroestimulación en un paciente con síndrome de Goldenhar, trastorno de la deglución y falla para crecer. *Boletin Medico Del Hosp Infant Mex* [Internet]. 29 de julio de 2021 [consultado el 3 de noviembre de 2023];78(4). Disponible en: <https://doi.org/10.24875/bmhim.20000222>
5. Erradi M, Sediki S, Tadmouri I, Hida M. Le syndrome de Goldenhar: A propos d'un cas. *Int J Innov Appl Stud* [Internet]. 2020 [consultado el 31 de octubre de 2023];30(1). Disponible en: <http://www.ijias.issr-journals.org/>.
6. Mosquera Sepúlveda LV, Ayala Lozano MN, Amaya Jinete CO, García Agudelo L, Cruz Urrego JL, Velasco Castro JC. Síndrome de Goldenhar, un

- abanico de posibilidades clínicas. *Rev Pediatr [Internet]*. 2023 [consultado el 1 de noviembre de 2023];56(2):1-5. Disponible en: <https://www.revistapediatria.org/rp/article/view/424/309>
7. Malta Pio G, Vilani da Silva RA, de Miranda CF, Fouad IL, Castro CC, Borgatti MÉ. Goldenhar syndrome: the importance of an ophthalmological approach. *Romanian J Ophthalmol [Internet]*. 15 de diciembre de 2020 [consultado el 3 de noviembre de 2023];64(4):444-8. Disponible en: <https://doi.org/10.22336/rjo.2020.68>
 8. Torres Salinas C. Síndrome de Goldenhar: Manifestaciones clínicas y revisión de literatura. *Rev Pediatr Panama [Internet]*. 15 de octubre de 2020 [consultado el 3 de noviembre de 2023]:17-20. Disponible en: <https://doi.org/10.37980/im.journal.rspp.20201591>
 9. Umashankar A, Krishnaramanujam S, Chandrashekar P. Auditory Implants in Individuals with Goldenhar Syndrome: A Systematic Review and Narrative Synthesis of Case Reports. *Indian J Otol [Internet]*. 2021 [consultado el 1 de noviembre de 2023];27(1):56-62. Disponible en: https://journals.lww.com/ijoo/fulltext/2021/27020/auditory_implants_in_individuals_with_goldenhar.2.aspx
 10. Melnichenko YM, Kabak SL, Savrasova NA, Zatochnaya VV. Hemifacial microsomia: skeletal abnormalities evaluation using CBCT (case report). *J Radiol Case Rep [Internet]*. 27 de noviembre de 2019 [consultado el 1 de noviembre de 2023];13(11). Disponible en: <https://doi.org/10.3941/jrcr.v13i11.3687>
 11. Porowski M, Skarzyński H, Skarzyński PH, Pastuszek A. Hearing Impairment In Oculoauriculovertebral Dysplasia (Goldenhar Syndrome): Literature

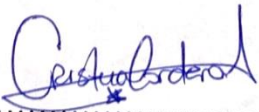
- Review. *J Hear Sci* [Internet]. 2019 [consultado el 1 de noviembre de 2023];9(1):9-13. Disponible en: <https://doi.org/10.17430/1003217>
12. Al-Mujaini A, AL Yahyai M, Ganesh A. Congenital Eyelid Anomalies: What General Physicians Need To Know. *Oman Med J* [Internet]. 6 de julio de 2021 [consultado el 3 de noviembre de 2023];36(4):e279-e279. Disponible en: <https://doi.org/10.5001/omj.2021.26>
 13. Vila Ferrán LR, Parodis Jiménez RM. Agenesia renal bilateral. *Rev Mediciego* [Internet]. 2019 [consultado el 1 de noviembre de 2023];25(1). Disponible en: <https://revmediciego.sld.cu/index.php/mediciego/article/view/1180>
 14. La Salvia A, Cabrera L. SINDROME GOLDENHAR UNA VIS ODONTOL [Internet]. 2021 [consultado el 1 de noviembre de 2023];18(1). Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/353004575_Sindrome_de_Goldenhar_Una_vision_odontologica_Reporte_de_un_caso
 15. Zizlavsky S, Anam K, Suwento R, Rahmawati I. The effects of Goldenhar Syndrome on hearing and speech development. *Med J Malays* [Internet]. 2021 [consultado el 1 de noviembre de 2023];76(6):946-9. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34806693/>.
 16. Renkema RW, Caron CJ, Heike CL, Koudstaal MJ. A decade of clinical research on clinical characteristics, medical treatments, and surgical treatments for individuals with craniofacial microsomia: What have we learned? *J Plast Reconstr Amp Aesthet Surg* [Internet]. Marzo de 2022 [consultado el 2 de noviembre de 2023]. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.bjps.2022.02.058>

17. Varma AR, Meshram RJ, Varma AR, Dixit AS, Zabak SS, Kulkarni CA. Multicorrection Goldenhar syndrome (facio-auriculo-vertebral dysplasia): a rare follow up case of 12 years old female. PAn Afr Med J [Internet]. 2021 [consultado el 3 de noviembre de 2023];39. Disponible en: <https://doi.org/10.11604/pamj.2021.39.96.27259>
18. Mamani Maquera DJ, Palomino Bernal A. Goldenhar syndrome associated with an epibulbar dermoid: Case Report. Rev Fac Medicina Humana [Internet]. 16 de marzo de 2022 [consultado el 3 de noviembre de 2023];22(2):421-5. Disponible en: <https://doi.org/10.25176/rfmh.v22i2.4292>
19. Takkar B, Dorji P, Ramappa M. Bilateral retinal detachment in Goldenhar syndrome. Indian J Ophthalmol [Internet]. 2020 [consultado el 1 de noviembre de 2023];68(11):2585. Disponible en: https://doi.org/10.4103/ijo.ijo_401_20
20. Bekibele C, Ademola S, Amanor-Boadu S, Akang E, Ojemakinde K. Goldenhar syndrome: A case report and literature review. West Afr J Med [Internet]. 13 de mayo de 2005 [consultado el 1 de noviembre de 2023];24(1). Disponible en: <https://doi.org/10.4314/wajm.v24i1.28170>
21. Jayaprakasan SK, Waheed MD, Batool S, Pimentel Campillo J, Nageye ME, Holder SS. Goldenhar Syndrome: An Atypical Presentation With Developmental and Speech Delay. Cureus [Internet]. 16 de marzo de 2023 [consultado el 3 de noviembre de 2023]. Disponible en: <https://doi.org/10.7759/cureus.36225>

**AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL
REPOSITORIO INSTITUCIONAL**

Dennise Cristina Cordero Álvarez portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0106993637**. En calidad de autor/a y titular de los derechos patrimoniales del trabajo de titulación “**Síndrome de Goldenhar, Reporte de Caso**” de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de éste trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, 07 de Febrero de 2024

F: 

Dennise Cristina Cordero Álvarez
C.I. **010693637**