



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

CONSIDERACIONES ODONTOLÓGICAS EN PACIENTES
CON DISPLASIA ÓCULO-AURICULO-VERTEBRAL.
REVISIÓN SISTEMÁTICA DE LA LITERATURA.

T E S I N A

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

CIRUJANO DENTISTA

P R E S E N T A:

YICEL CONTRERAS POSADAS

TUTOR: Mtro. EMILIANO JURADO CASTAÑEDA



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	5
OBJETIVO	7
1. GENERALIDADES DE EMBRIOLOGÍA	8
1.1 Etapas del desarrollo embrionario.....	8
1.2 Formación de las capas germinales.....	10
1.3 Desarrollo y formación de las capas germinativas.....	11
2. DESARROLLO Y DERIVADOS DE LOS ARCOS FARÍNGEOS	13
2.1 Primer arco faríngeo.....	15
2.2 Segundo arco faríngeo.....	16
2.3 Tercer arco faríngeo.....	17
2.4 Cuarto y sexto arco faríngeo.....	17
3. FORMACIÓN DE LA CARA	19
4. FORMACIÓN DE LA COLUMNA VERTEBRAL	22
5. FORMACIÓN DEL OÍDO	25
6. FORMACIÓN DEL OJO	28
7. DISPLASIA ÓCULO-AURICULO-VERTEBRAL (DOAV)	31
8. ANTECEDENTES HISTÓRICOS	33
9. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS	34
9.1 Faciales.....	35
9.2 Oculares.....	36
9.3 auriculares.....	37
9.4 vertebrales.....	38
9.5 Buco-dentales.....	40
10. INCIDENCIA	42
11. ETIOLOGÍA	43
12. DIAGNÓSTICO	43
13. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL	45
14. PRONÓSTICO	47
15. TRATAMIENTO	47

16. MANEJO ODONTOLÓGICO DE PACIENTE CON DISPLASIA ÓCULO- AURICULO-VERTEBRAL (DOAV).....	49
CONCLUSIONES.....	53
REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS.....	55

Gracias a mis padres, Adelaida Posadas Domínguez y Josué Alejandro Contreras Carrillo, por el esfuerzo y sacrificio que han realizado día a día para poder darme la oportunidad de llegar a concluir mi carrera universitaria. Gracias por los valores que me han inculcado y me han definido en la persona que soy.

Gracias a mis jefes de trabajo, Patricia Mendoza Peña y Felipe López Ortiz, por la buena manera en que en que han influido en mi formación personal y por el apoyo incondicional que he recibido para lograr concluir este ciclo.

Gracias a los profesores por el conocimiento y habilidades compartidas para mi formación académica.

Gracias a mi tutor de tesina Mtro. Emiliano Jurado Castañeda por dirigir mi trabajo final, por el apoyo brindado, el tiempo, esfuerzo y disposición que me dio para terminar la tesina.

Gracias a la coordinadora del seminario de titulación Dra. María Eugenia Rodríguez Sánchez por las clases impartidas y que han servido de apoyo para la redacción de la tesina.

Gracias a los amigos que hicieron más ameno este largo camino.

Gracias a la Universidad por abrirme la puerta de la máxima casa de estudios.

Gracias a dios por permitir que llegara a este momento de mi vida.

INTRODUCCIÓN

Los odontólogos se enfrentan día a día a diferentes casos, padecimientos y enfermedades propios de cada paciente, que pueden dificultar el tratamiento odontológico por la involucración de anomalías en el funcionamiento de otros órganos y sistemas.

La Displasia Óculo-Auriculo-vertebral es una enfermedad de baja prevalencia y muy poco conocida entre la población. También fue conocida anteriormente como Síndrome de Goldenhar y Microsomia Hemifacial siendo este último término uno de los más usados dentro de la literatura.

Esta enfermedad involucra anomalías de oídos, ojos, hipoplasia de huesos de la cara y cráneo, vertebrales y en algunos casos existe la involucración de otros órganos. Por lo tanto es importante que los odontólogos tengan conocimiento de la existencia de esta enfermedad mediante los casos reportados por la literatura con la finalidad de realizar un adecuado diagnóstico y tratamiento en caso de que pueda presentarse tal padecimiento.

El diagnóstico temprano de este padecimiento facilitará el plan de tratamiento del paciente y mejorará el pronóstico del mismo, por lo que es importante realizar un análisis clínico detallado cuando se tiene la sospecha de estar frente a la displasia.

El tratamiento debe ser llevado a cabo por varios especialistas dependiendo las afectaciones de cada paciente, ya que no todos los pacientes son afectados con la misma severidad, el equipo de especialistas incluye al cirujano plástico, otorrinolaringólogo, odontopediatra, cirujano maxilofacial, ortodoncista y psicólogo. Aunque la literatura no reporta avances significativos en el tratamiento de los pacientes con esta enfermedad, podemos asegurar que el manejo multidisciplinario mejorará la calidad de vida del paciente así

como el diagnóstico en etapas tempranas del desarrollo, idealmente desde el nacimiento o de ser posible durante el periodo fetal.

OBJETIVO

Abordar de manera general la Displasia óculo-aurículo-vertebral, para que el profesional de la salud tenga conocimiento de la existencia de este padecimiento poco común y tome en cuenta las complicaciones en el tratamiento odontológico. Mejorar el tratamiento del paciente en el área odontológica y hacer énfasis en la importancia del trabajo en conjunto con otros especialistas, para mejorar el pronóstico y la calidad de vida del paciente.

1. GENERALIDADES DE EMBRIOLOGÍA

El desarrollo de un nuevo organismo se inicia con la fecundación, proceso que consiste en la fusión del gameto masculino o espermatozoide con el gameto femenino u ovocito para formar un huevo o cigoto.^{1, 2}

El proceso mediante el cual se desarrollan los gametos masculino y femenino, recibe el nombre de gametogénesis, y al concluir este proceso los gametos serán genotípicamente y fenotípicamente maduros, capaces de participar en el proceso de fecundación.¹⁻⁴

Durante el desarrollo prenatal a partir de una célula, el cigoto, se va a formar un organismo multicelular complejo, con una anatomía particular que incluye un conjunto de órganos y estructuras formados por células especializadas que cumplen diferentes funciones.¹

Los mecanismos por los que a partir del cigoto se crea un organismo multicelular con una anatomía particular son los llamados procesos del desarrollo, los cuales son: el crecimiento, la diferenciación celular y la morfogénesis. La morfogénesis es la formación de tejidos, órganos que dan la forma final del organismo. ¹

1.1 ETAPAS DEL DESARROLLO EMBRIONARIO

El desarrollo prenatal se divide en dos periodo embrionario (de la fertilización hasta el final de la octava semana) y el periodo fetal (de la novena semana al nacimiento).^{1, 4}

A las primeras 8 semanas de la vida prenatal se les conoce como *periodo embrionario*, en el que la correcta relación tiempo/espacio interactuara con sus células y sus mecanismos de desarrollo: potencial, organización, determinación, diferenciación, migración y muerte celular (apoptosis) para dar lugar de manera armónica a la organogénesis, la etapa más vulnerable del

nuevo ser donde cualquier agresión puede manifestarse como defecto congénito. Una vez delineado el nuevo ser, inicia la etapa de maduración, la cual ocurre durante el *periodo fetal* (desde la semana 9 hasta el nacimiento).^{1, 3}



Figura 1 Cambios en tamaño, forma y proporción embrión/ feto.¹

El crecimiento es un proceso por el que se incrementa el tamaño de un tejido, órgano o estructura como resultado del aumento en: (Figura 1)

- El número de células, por proliferación celular mediante la división controlada de células.¹
- El tamaño de las células, que se producen durante la fase G1 del ciclo celular. Fase en la que las células que acaban de dividirse, aumentan de tamaño porque hay un incremento de sus componentes, como moléculas y organelos.^{1, 3}
- Los componentes extracelulares que son secretados por las células.^{1, 3}

Diferenciación celular

A partir del cigoto, por la *diferenciación celular*, se van a originar todos los distintos tipos celulares del organismo con diferente morfología y función.^{1, 3, 4}

En la diferenciación se expresan genes específicos que dan como resultado

proteínas específicas que generan un cambio en la forma y la función de la célula.³

1.2 FORMACIÓN DE LAS CAPAS GERMINALES

A medida que se implanta en la pared uterina, el embrión sufre modificaciones profundas en su organización. Hasta el momento de la implantación, el blastocito está constituido por la masa celular interna, (Figura 2) de la que se origina propiamente el cuerpo del embrión, y el trofoblasto externo, que representa la conexión tisular futura entre el embrión y la madre. Ambos componentes del blastocito son precursores de otros tejidos que aparecen en fases subsiguientes del desarrollo.¹⁻⁴

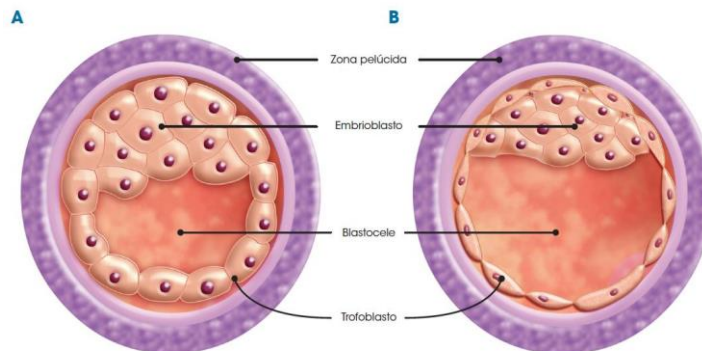


Figura 2. Etapa de blastocito.¹

Poco después, la masa celular interna comienza también a originar otros derivados tisulares. En última instancia, la subdivisión de la masa celular interna da lugar al cuerpo del embrión, que contiene las tres capas germinales primarias: el ectodermo (la capa externa), el mesodermo (la capa intermedia) y el endodermo (la capa interna), el proceso por el cual se forman las capas germinales mediante movimientos celulares se denomina *gastrulación*.^{1, 4}

Al final de la segunda semana el embrión está constituido por dos capas celulares planas, el epiblasto y el hipoblasto o endodermo primitivo. (Figura 3)

1-4

Al inicio de la tercera semana de gestación, el embrión entra en el estado de gastrulación, durante el cual se forman las tres capas germinales embrionarias a partir del epiblasto.¹⁻⁴

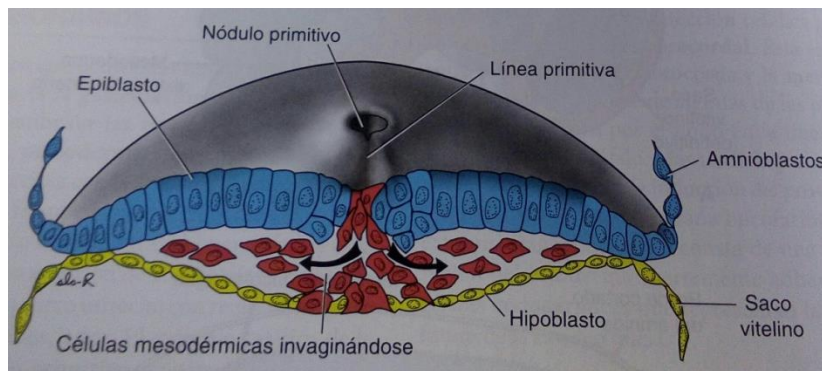


Figura 3 Disco embrionario bilaminar formado por epiblasto e hipoblasto, del cual derivarán las capas germinales embrionarias.²

1.3 DESARROLLO Y FORMACIÓN DE LAS CAPAS GERMINATIVAS

Al finalizar la gastrulación, el embrión en sí mismo consiste en un disco plano formado por las tres capas germinales: el ectodermo, el mesodermo y el endodermo. Su eje craneocaudal está definido por la localización de la línea primitiva. (Figura 4)^{1,4}

Al final de la tercera semana de desarrollo el mesodermo forma una capa epitelióide, entre ectodermo y endodermo. Posee elementos axiales mediales (mesodermo precordial y notocorda) y elementos no axiales, bilaterales y simétricos.⁴

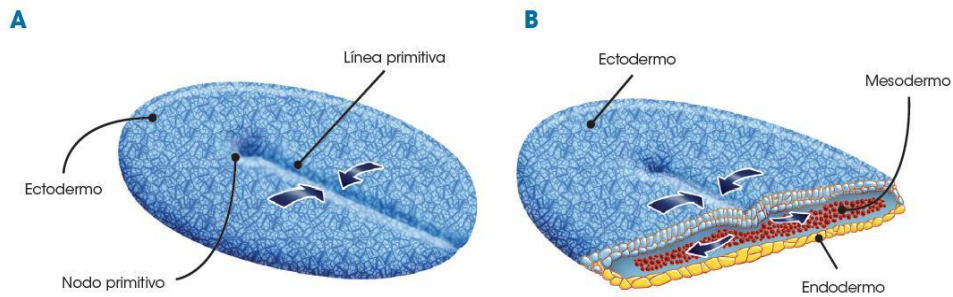


Figura 4 Disco embrionario durante la gastrulación.¹

En el inicio de la cuarta semana de desarrollo el mesodermo no axial se regionaliza en tres zonas simétricas: paraxial (paralelo y adyacente al eje), lateral (bordando el embrión excepto la región caudal donde continúa la gastrulación) e intermedio (ubicado entre los dos anteriores).⁴

Las capas germinativas originan poblaciones celulares precursoras de aparatos, sistemas e incluso varios órganos.^{1, 4}

La capa germinativa ectodérmica y la placa neural dan origen a esbozos de órganos de los sentidos. El ectodermo superficial genera la epidermis, cabello, uñas, glándulas de la piel y mamas, hipófisis anterior, oído interno, lente, esmalte dental. El neuroectodermo por medio de la cresta neural va a originar los ganglios y nervios sensoriales y craneales, ganglios simpáticos y parasimpáticos, médula de la glándula suprarrenal, dentina, melanocitos, cartílagos derivados de los arcos faríngeos, huesos de la cara, tejido conectivo de la cabeza, paredes de vasos y salida del corazón.^{1,4}

El tubo neural da origen al sistema nervioso central, retina, glándula pineal e hipófisis posterior.¹

La capa germinativa mesodérmica se divide en: mesodermo de la cabeza que da origen al cráneo, tejido conjuntivo de la cabeza y cemento.¹

El mesodermo paraxil que forma músculo esquelético de la cabeza, tronco y extremidades, esqueleto excepto el del cráneo, dermis y tejido conjuntivo.¹

El mesodermo intermedio se encarga de la formación del sistema urogenital (excepto vejiga).¹

El mesodermo lateral va a formar tejido conjuntivo y músculo de las vísceras, membranas serosas: pleura, pericardio y peritoneo, corazón, células del tejido linfohematopoyético, bazo y corteza suprarrenal.^{1, 4}

La capa germinativa endodérmica se va a encargar de la formación del epitelio y glándulas de tráquea, bronquios y pulmones, epitelio y glándulas del tubo digestivo, parénquima del hígado y del páncreas, epitelio de la vejiga urinaria y uraco, epitelio de la faringe, cavidad timpánica, tuba auditiva y amígdalas, células secretoras de tiroides y paratiroides, células retículo epiteliales del limo.¹

2. DESARROLLO Y DERIVADOS DE LOS ARCOS FARÍNGEOS

El aparato faríngeo o branquial consta de arcos, bolsas, surcos y membranas, y está situado en la región cefálica del embrión rodeando ventrolateralmente la faringe primitiva.¹ Estos componentes del aparato faríngeo forman externa e internamente unos abultamientos muy notorios, los *arcos faríngeos*, que están separados por unas depresiones que por la superficie externa del embrión se denominan *surcos faríngeos*, (Figura 5) y por dentro, en la faringe primitiva, se conocen como *bolsas faríngeas*.^{1,4} Separando a los surcos faríngeos de sus correspondientes bolsas faríngeas queda una banda de tejido, las *membranas faríngeas*.^{1,4} El aparato faríngeo comienza su desarrollo en la cuarta semana y sus arcos, bolsas, surcos y membranas se forman en pares en secuencia céfalo caudal; para el final de la cuarta semana pueden observarse con toda claridad en la superficie del embrión cuatro pares de

arcos faríngeos y uno más en posición caudal que se continúa con el cuerpo del embrión.¹

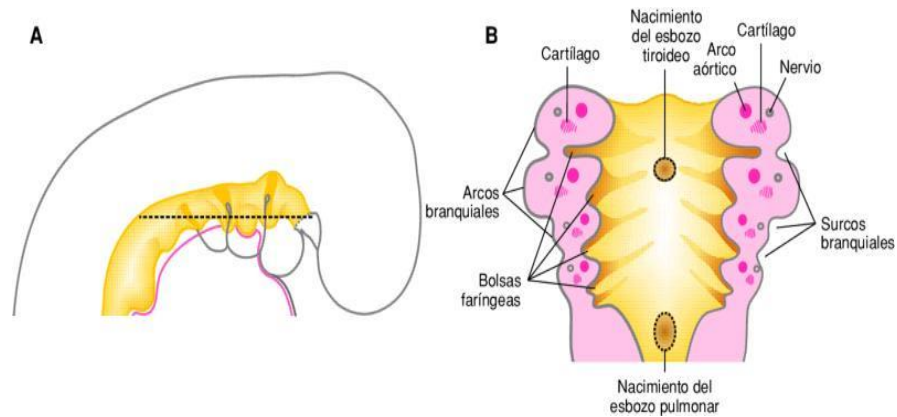


Figura 5 A) Vista lateral de un embrión. B) Elementos vasculo-nerviosos y cartilagosos.⁴

Los arcos faríngeos inician su desarrollo en la cuarta semana como resultado de la llegada de las células de la cresta neural craneal que han migrado en dirección ventrolateral, y contribuyen a la formación de la cabeza y el cuello.⁴

Cada arco faríngeo tiene un núcleo de mesénquima recubierto por ectodermo en su cara externa y endodermo en su cara interna. En el mesénquima de cada arco faríngeo se encuentra un vaso sanguíneo o arco aórtico, un cartílago, un primordio muscular y un nervio.⁴ Figura 6

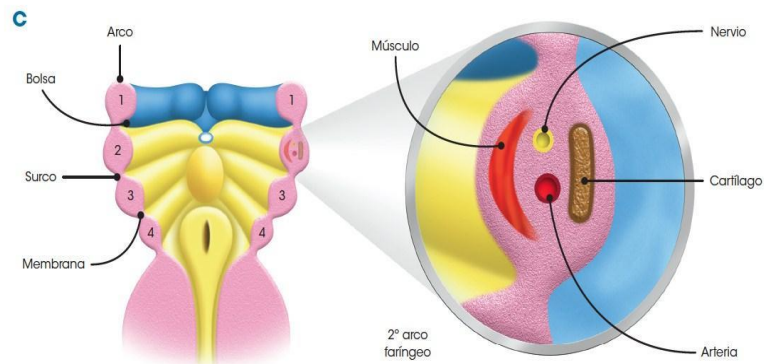


Figura 6 Desarrollo del aparato faríngeo.¹

2.1 PRIMER ARCO FARÍNGEO

El primer par o arco mandibular aparece aproximadamente a los 23 días. Forma dos prominencias a los lados del estomodeo: el proceso maxilar y el proceso mandibular. Ambos procesos serán responsables del desarrollo del esqueleto óseo de los tercios medio e inferior de la cara y de los tejidos blandos de esas porciones.^{1, 4}

El primer par de arcos aórticos (arco mandibular) aparece a los 22 días aproximadamente, y 3 o 4 días más tarde han desaparecido casi en su totalidad y la porción que persiste dará origen a la arteria maxilar y a parte de las arterias carótidas externas.^{1, 4}

Los derivados óseos y cartilagosos de este arco en su proceso maxilar dará origen a las maxilas, cigomáticos y porción escamosa de los huesos temporales, mientras que en su proceso mandibular de ambos lados formarán juntos la mandíbula; estos huesos a partir del mesénquima del primer arco se constituirán por osificación intramebranosa.¹ En cuanto al cartílago del primer arco o cartílago de Meckel, éste dará origen al martillo y al yunque, el ligamento anterior del martillo, el ligamento esfenomandibular y el primordio de la mandíbula.(Figura 7)¹⁻⁴

El músculo del primer arco formará músculos de la masticación (temporal, maseteros, pterigoideos medial y lateral), el milohioideo, el vientre anterior del digástrico, el tensor del tímpano y el tensor del velo del paladar.¹

El nervio del primer arco faríngeo es el V par craneal (trigémino), que inerva la piel de la cara, se trata del nervio sensitivo principal de la cabeza y el cuello y representa el nervio motor de los músculos de la masticación; los ramos de este V par craneal inerva los dientes y las mucosas de la cavidad nasal y bucal.⁴

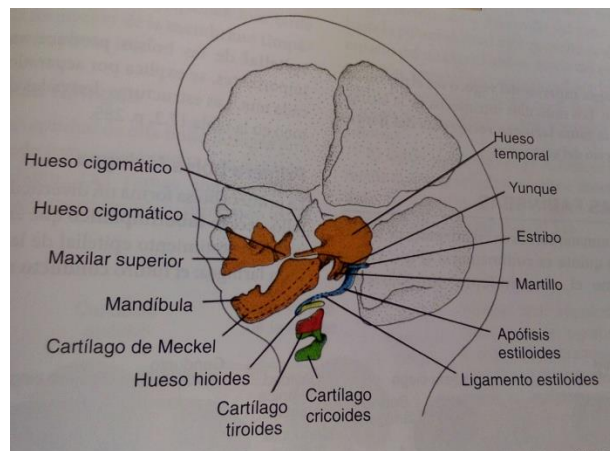


Figura 7 Vista lateral de la cara, se muestran los cartílagos de los arcos faríngeos que participan en la formación de los huesos de cara y cuello.²

2.2 SEGUNDO ARCO FARÍNGEO

El segundo par, o *arco hioideo* aparece aproximadamente a los 24 días, contribuye a la formación del hueso hioides.¹

El segundo par arcos aórticos aparece casi al mismo tiempo que el primero, e igual que el arco precedente desaparece unos cuantos días después, persistiendo sólo algunas porciones que formarán las *arterias hioideas* y *estapedias*.¹

El cartílago del segundo arco, o *cartílago de Reichert*, dará origen al estribo, el proceso del estiloides del temporal, el ligamento estilohioideo y la parte superior y astas menores del hueso hioides.¹⁻⁴

El músculo del segundo arco dará origen a los músculos de la expresión facial (buccinador, auricular, frontal, cutáneo del cuello, orbicular de los labios y orbicular de los párpados), el músculo del estribo, el estilohioideo y el vientre posterior del digástrico.^{1, 4}

El nervio del segundo arco es VII par craneal (facial).¹⁻⁴

2.3 TERCER ARCO FARÍNGEO

Astas mayores del hueso hioides ¹⁻⁴

Del tercer par de arcos aórticos se originan finalmente las *arterias carótidas comunes* y la porción proximal de las *arterias carótidas internas*.¹⁻⁴

El cartílago del tercer arco formará la mitad inferior y las *astas mayores del hueso hioides*.^{1, 2, 4}

El músculo del tercer arco formará el músculo *estilofaríngeo*. ¹⁻⁴

El nervio del tercer arco es el *IX par (glossofaríngeo)*, que inerva fundamentalmente mucosas de la lengua y laringe.¹⁻⁴

2.4 CUARTO Y SEXTO ARCO FARÍNGEO

Del cuarto par de *arco aórtico izquierdo* se formará el segmento del cayado aórtico comprendido entre la carótida primitiva izquierda y la *arteria subclavia izquierda*, mientras que del cuarto *arco aórtico derecho* surgirá el segmento proximal de la arteria subclavia derecha. En cuanto al sexto arco aórtico izquierdo, de su porción proximal se originará la parte proximal de la *arteria pulmonar izquierda* y de su porción distal del conducto arterioso, el cual se

oblitera al nacimiento. Finalmente, de la porción proximal del sexto arco aórtico derecho se formará la parte proximal de la *arteria pulmonar derecha*.⁴

Los cartílagos del cuarto y sexto arco se fusionaran y darán lugar a los *cartílagos laríngeos* (excepto la epiglotis).^{1, 2,4}

Los músculos del cuarto y sexto arco darán lugar al cricotiroideo, elevador del velo del paladar, los constrictores de la faringe, los constrictores de la laringe y la musculatura estriada del esófago.¹⁻⁴

La inervación del cuarto y sexto arco estará dada por el *X par craneal (vago)*, inerva la mucosa de la faringe. ¹

3. FORMACIÓN DE LA CARA

La cara conforma la superficie anterior de la cabeza, desde la frente hasta el mentón, y de un pabellón auricular hasta el otro.¹

Entre la cuarta y la octava semana ocurre la morfogénesis facial, aunque las proporciones faciales no se alcanzarán sino hasta la etapa posnatal. La mandíbula y el labio inferior son las primeras estructuras que se forman. En su desarrollo participan el ectodermo superficial, el mesodermo subyacente y células provenientes de la cresta neural craneal. (Figura 8)^{1, 3,4}

En la cuarta semana se forman cinco abultamientos alrededor del estomodeo, los procesos o prominencias faciales: el proceso frontonasal medial, que es único y se ubica por arriba del estomodeo, los procesos maxilares, que son dos y se colocan a ambos lados del estomodeo, y los procesos mandibulares, que son también dos, alrededor del estomodeo inmediatamente por debajo de los procesos maxilares.^{1, 2,3}

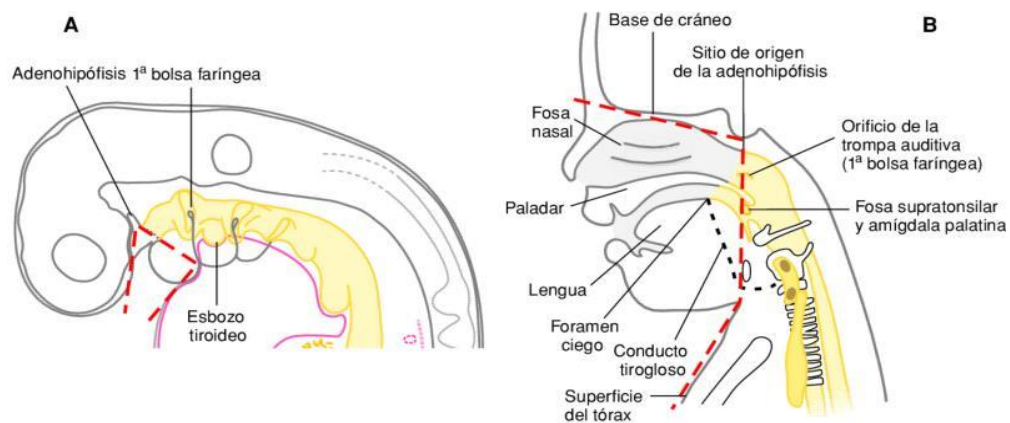


Figura 8 A) Corte sagital del embrión. B) Macizo facial en recién nacido.³

Durante las siguientes semanas de la etapa embrionaria, estos procesos crecen de manera constante, sujetos a importantes interacciones ectodérmico-mesenquimatosas que controlan su desarrollo. (Figura 9)¹

El crecimiento de estos procesos faciales se debe fundamentalmente a la proliferación de las células de la cresta neural que llegaron hasta este lugar durante la cuarta semana de gestación.^{1, 2,3}

Los cinco procesos faciales son centros de crecimiento constante del mesénquima, que se continúa de un proceso al otro sin límites de demarcación claros.^{1, 2}

En la porción nasal del proceso frontonasal comienzan a formarse dos engrosamientos ovals del ectodermo superficial, las *placodas nasales*, que en este momento son convexas al exterior y representan a los primordios de la nariz.^{1,4} Pronto estas placodas comienzan a invaginarse en su parte central formando una leve depresión, la *fóvea nasal*, primordio de la cavidad nasal.^{1,4} Durante la quinta semana las fóveas nasales se profundizan y el mesénquima de los bordes de las placodas nasales prolifera produciendo una elevación en forma de herradura alrededor de la fóvea; la parte medial de estas elevaciones da lugar a las prominencias nasales mediales, mientras que en su parte lateral constituye las prominencias nasales laterales.³

Cuando finaliza la quinta semana o al principio de la sexta, el mesénquima de los procesos maxilares prolifera de manera muy considerable, lo que inicia un desplazamiento de los procesos maxilares hacia la línea media, es decir, acercándose entre sí y a las prominencias nasales.³

Entre las prominencias nasales laterales y los procesos maxilares se forma un surco, al principio leve y después profundo, el *surco nasolagrimal*.^{1, 3} El cual se extiende desde el ángulo interno del ojo en desarrollo y la boca del embrión. En los bordes del primer surco faríngeo comienzan a formarse unos pequeños abultamientos, los *montículos auriculares*, primordios de los pabellones auriculares; estos montículos son seis de cada lado: tres sobre el proceso mandibular del primer arco y los otros tres sobre el segundo arco. En este

momento la posición de los futuros pabellones auriculares está a un nivel mucho más bajo que el de los ojos, en plena región cervical del embrión.³

Durante la sexta semana los procesos maxilares comienzan a unirse con las prominencias nasales laterales a lo largo del surco nasolagrimal, estableciéndose continuidad de las futuras alas de la nariz con las mejillas.¹⁻³

Durante el transcurso de la séptima semana por el movimiento medial y la fusión de los procesos maxilares y las prominencias nasales, se forma una estructura llamada *segmento intermaxilar*, el cual será determinante para la conformación del labio y la encía superior, el llamado *paladar primario*. También este desplazamiento permite que se forme la *nariz definitiva* en el centro del tercio medio facial y que los *ojos* alcancen su posición final al frente de la cara y separados solo por la raíz nasal.³

Con respecto a los procesos maxilares, se puede resumir que serán los responsables de la formación de la parte superior de las mejillas, de las porciones laterales del labio superior, de la mayor parte del maxilar y paladar secundario. Los procesos mandibulares por su parte darán origen a la porción inferior de las mejillas, el labio inferior y al mentón.¹⁻⁴

En el lapso entre la octava y la décima semana concluye el proceso de fusión de los procesos faciales, y junto con el desarrollo del prosencéfalo y de la región cervical del embrión ubican en su posición definitiva a los ojos y a los pabellones auriculares, con lo que queda conformada la cara fetal.^{2,3}

Para la novena o décima semana, los pabellones auriculares deben estar situados a la altura de los ojos.^{1,4} El desarrollo final de la cara ocurre a lo largo del periodo fetal, en el que se presentan cambios en las proporciones de los componentes faciales, cambios que no terminarán hasta la vida posnatal.²

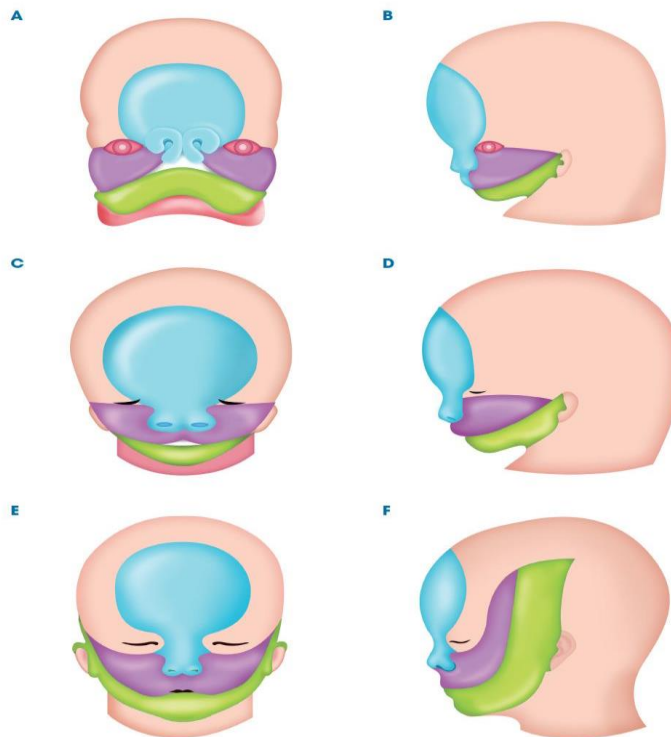


Figura 9 Desarrollo de la cara. A, B. Embrión de 50 días. B, C. Feto de 10 semanas. E, F. Feto de 14 semanas.¹

4. FORMACIÓN DE LA COLUMNA VERTEBRAL

El sistema esquelético se origina del mesodermo paraaxial (columna vertebral, costillas, esternón y algunos huesos del cráneo), de la hoja somática lateral (cintura escapular y pélvica, así como la de los miembros) y del mesénquima de las crestas neurales (huesos del viscerocráneo y neurocráneo).¹⁻⁴

Durante el desarrollo embrionario, el hueso se formará a través de dos procesos diferentes: osificación endocondral y osificación intramembranosa, dependiendo si hay o no una etapa previa de formación de un molde cartilaginoso.¹

El mesodermo paraaxial se segmenta a ambos lados de la notocorda formando unos conglomerados de células mesenquimatosas denominados somitómeros, los cuales agrupan sus células en una disposición epitelial y se rodean de una lámina basal, transformándose el somitómero en una somita.^{1,4}

En los somitas se puede distinguir tres regiones: esclerotomo, miotomo y dermatomo. Del esclerotomo, en posición ventromedial, surgirá el *esqueleto axial*.¹⁻⁴

El *esqueleto axial* está constituido por el cráneo, la columna vertebral, las costillas y esternón. Se forma a partir de células mesenquimatosas de las crestas neurales y del mesodermo. Algunos de los huesos del esqueleto axial surgen por osificación endocondral y otros por osificación intramembranosa.^{1, 4}

La columna vertebral consta de 33 huesos conocidos como vértebras, que se origina del mesénquima de las somitas a lo largo del eje craneocaudal del embrión. Anatómicamente las vértebras se clasifican de acuerdo con su situación en *cervicales, torácicas, lumbares, sacras y coccígeas*.^{1, 4}

Típicamente, cada vértebra se compone de un cuerpo y un arco vertebral, que se originarán por la fusión de varios componentes cartilagosos provenientes del esclerotomo de la somita.^{1, 4}

La formación de los cuerpos vertebrales implica la migración de las células mesenquimatosas desde el esclerotomo de las somitas hasta el sitio donde se encuentra la notocorda, a la cual posteriormente rodearán e incluirán. Una vez formado el cuerpo vertebral, la notocorda degenera y desaparece, quedando solo vestigios de ella.^{3, 4} Figura 10

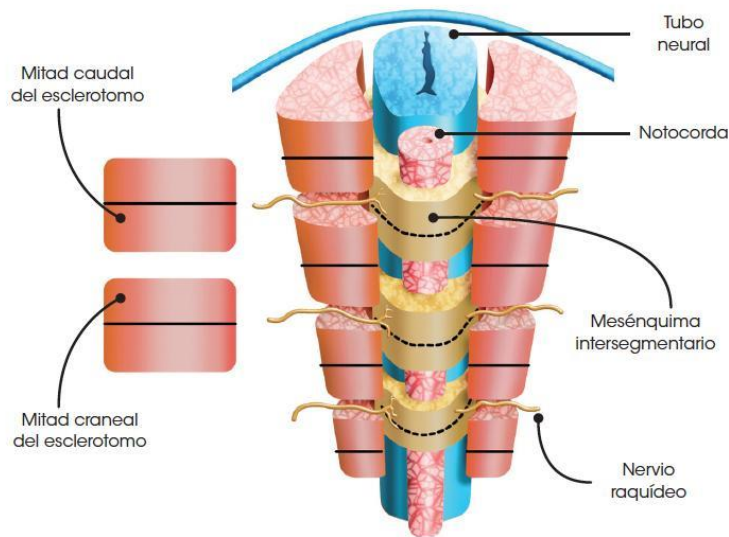


Figura 10 Conformación de un cuerpo vertebral. ¹

Los arcos vertebrales también se originarán del esclerotomo, pero a diferencia de las células que formarán el cuerpo vertebral, estas comenzarán su migración desde una región más dorsal.¹⁻³ Entre el grupo de vértebras cervicales, las dos primeras (atlas y axis), tienen características peculiares en su morfología, además de que guardan una estrecha interrelación con los huesos de la base del cráneo.¹⁻³ Se considera que el atlas carece de cuerpo y el tejido que le daría origen queda confinado a la formación del proceso odontoides del axis junto con el proatlas (una vértebra transicional) y el cuerpo propiamente del axis.^{2,3}

Con respecto a las curvaturas que tiene la columna vertebral en conjunto, al nacimiento solo estarán presentes la curvatura torácica y la curvatura sacra.¹ La curvatura cervical comenzará a ser evidente cuando el niño logre sostener la cabeza, alrededor del cuarto mes después del nacimiento. La curvatura lumbar iniciará su formación una vez que el niño se mantenga en bipedestación, y será más notable cuando comience a deambular. (Figura 11)^{1,4}

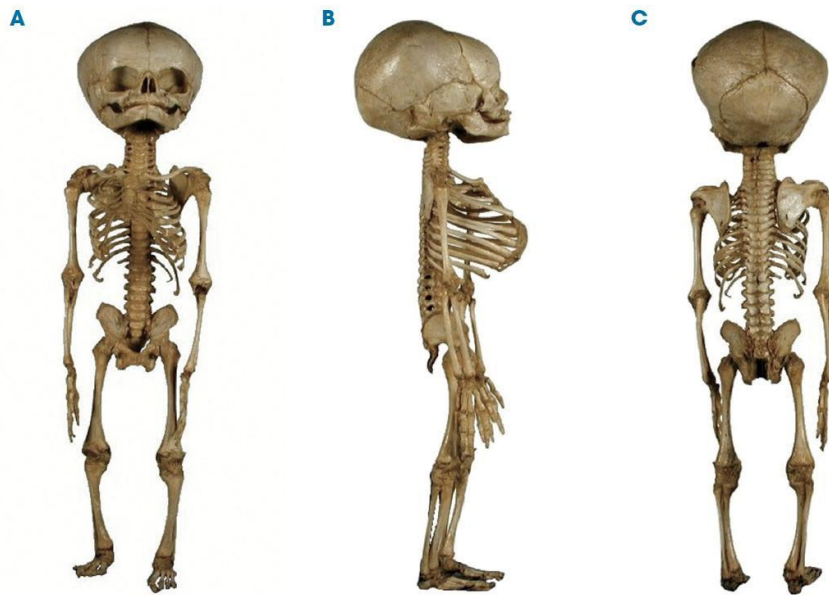


Figura 11 Esqueleto de un recién nacido de término.¹

5. FORMACIÓN DEL OÍDO

En el embrión el oído se desarrolla a partir de tres partes distintas y bien diferenciadas: 1) el oído externo, el órgano que capta los sonidos; 2) el oído medio, un conductor del sonido desde el oído externo hasta el interno, y 3) el oído interno, que convierte las ondas sonoras en impulsos nerviosos y registra los cambios en el equilibrio.⁴

Oído interno

El oído interno comienza su desarrollo con la formación de dos placodas óticas, como un engrosamiento del ectodermo superficial, que están simétricas localizadas a ambos lados del rombencéfalo.^{1, 4}

El oído interno está formado por una serie de conductos que conforman el laberinto membranoso en el que se localizan las células vellosas (sensoriales)

del sentido de la audición, en órgano espiral o de Corti del laberinto coclear, y del equilibrio, en los conductos semicirculares, el utrículo y el saco del laberinto vestibular.¹

El laberinto membranoso está recubierto por una funda de hueso que se llama laberinto óseo. En el interior del laberinto membranoso se localiza un líquido que se denomina endolinfa, y entre el laberinto membranoso y el óseo se localiza la perilinfa.⁴

Oído medio

El oído medio se desarrolla a partir de la primera bolsa faríngea, crece lateralmente hacia la primera hendidura faríngea y esta proyección forma el receso tubotimpánico.^{1, 4} De la porción distal se forma la cavidad timpánica primitiva, la parte proximal se mantiene estrecha y forma el conducto auditivo (trompa de Eustaquio), que comunica la cavidad timpánica con la nasofaringe.¹

Los huesecillos del oído: martillo y yunque se originan a partir del cartílago del primer arco faríngeo y el estribo, a partir del cartílago del segundo arco faríngeo. Aunque los huesecillos aparecen durante la primera mitad de la vida fetal, se mantienen incrustados en el mesénquima hasta el octavo mes, momento en el que el tejido circundante se disuelve.¹⁻⁴

El músculo perteneciente al martillo será el tensor del tímpano, está inervado por la rama maxilar superior del nervio trigémino. El músculo estapedio, está unido al estribo, será inervado por el nervio facial.^{1, 4}

Oído externo

Se desarrolla a partir de la porción dorsal de la primera hendidura faríngea. Al principio del tercer mes, las células epiteliales del fondo del conducto proliferan para formar una placa epitelial sólida, el tapón meatal. En el séptimo mes, este

tapón se disuelve y el revestimiento epitelial del suelo del conducto participa en la formación del tímpano definitivo.^{1, 4}

El tímpano consiste en: 1) un revestimiento epitelial ectodérmico en el fondo del conducto auditivo; un revestimiento endodérmico de la cavidad timpánica, y 3) una capa intermedia de tejido conjuntivo que forma el estrato fibroso. (Figura 12)¹

El pabellón auricular se forma a partir de seis proliferaciones mesenquimatosas en los extremos dorsales del primer y segundo arcos faríngeos, y rodea la primera hendidura faríngea. Estas prominencias (montículos auriculares), tres a cada lado del conducto externo, se fusionan más tarde y forman el pabellón auricular definitivo. Dado que la fusión de los montículos auriculares es complicada, las anomalías del desarrollo del pabellón auricular son frecuentes.¹ Figura 13

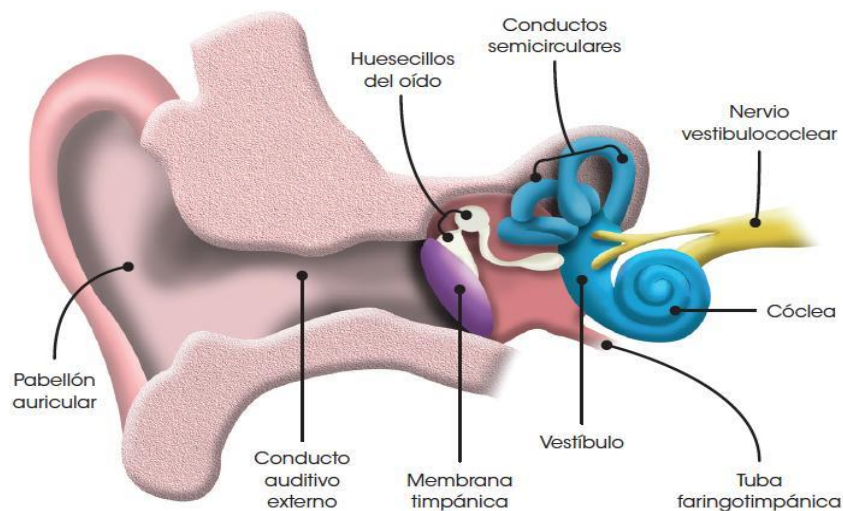


Figura 12 Esquema en el que se muestran los componentes anatómicos del oído.¹

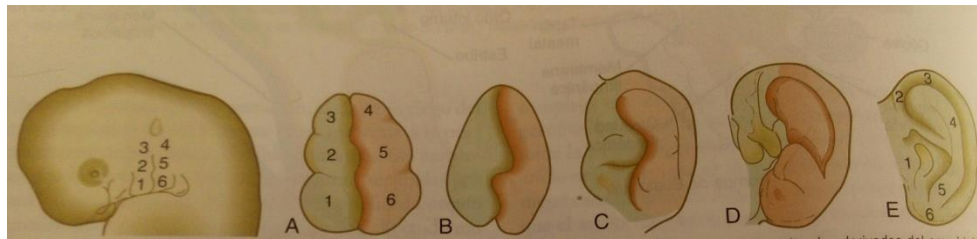


Figura 13 Etapas del desarrollo del oído externo. De manera no sombreada se encuentran los componentes del arco mandibular.³

6. FORMACIÓN DEL OJO

En el embrión, los ojos aparecen a los 22 días como un par de surcos poco profundos a los lados del procencéfalo. La cerrarse el tubo neural, estos surcos forman evaginaciones del procencéfalo, las vesículas ópticas. Posteriormente, estas vesículas entran en contacto con el ectodermo superficial e inducen cambios en el ectodermo que son necesarios para la formación del cristalino.⁴

La *retina* es la capa más interna del ojo y está recubierta por la coroides. Está formada por una capa externa, epitelio pigmentario, y una más interna, retina neural, que contiene los fotorreceptores, neuronas y las células de la glía.^{1, 4}

La *retina* se desarrolla de la copa óptica, constituida por una capa externa de la que se diferencia el epitelio pigmentario de la retina y una capa interna de la que se desarrolla la retina neural.^{1,4}

El *cuerpo ciliar* es una estructura que se continúa dorsalmente con la coroides y ventralmente con el iris. Está formado por tejido conectivo vascularizado en el que se encuentra el músculo ciliar, responsable del cambio en la forma de la lente y, por lo tanto, de la acomodación.¹

De su porción anterior se proyectan los procesos ciliares por los que se proyecta el humor acuoso.¹

El *iris* se continúa con el cuerpo ciliar y se sitúa en el polo anterior del ojo. Es un disco con una perforación en el centro, la *pupila*.⁴ La superficie posterior del iris, en relación con la lente, está formada por dos epitelios que derivan de la copa óptica: el epitelio posterior del iris y el epitelio anterior del iris, este último compuesto por células mioepiteliales que forman el músculo dilatador de la pupila. El estroma del iris recubre los epitelios anteriores, formado por tejido conjuntivo con melanocitos, y en él se localiza el músculo esfínter de la pupila.^{1,}

4

La *lente* está constituida entre el iris y el cuerpo o humor vítreo, y consiste en un disco transparente biconvexo que, gracias a que puede cambiar su forma, actúa como una lente para enfocar las imágenes en la retina.¹

La *córnea* es la capa externa que está situada en el polo anterior del ojo y se continúa dorsalmente con la esclerótica, es la encargada del drenaje del humor acuoso.¹

La esclerótica es la capa más externa del ojo y está formada por tejido conectivo en el que se encuentran melanocitos. Las funciones de la esclerótica son proteger los componentes del ojo y darle forma.^{1, 4}

La coroides se localiza entre la esclerótica y la retina y está formada por tejido conectivo muy vascularizado con abundantes melanocitos. Su función es nutrir fundamentalmente a las capas más superficiales de la retina. (Figura 14)¹

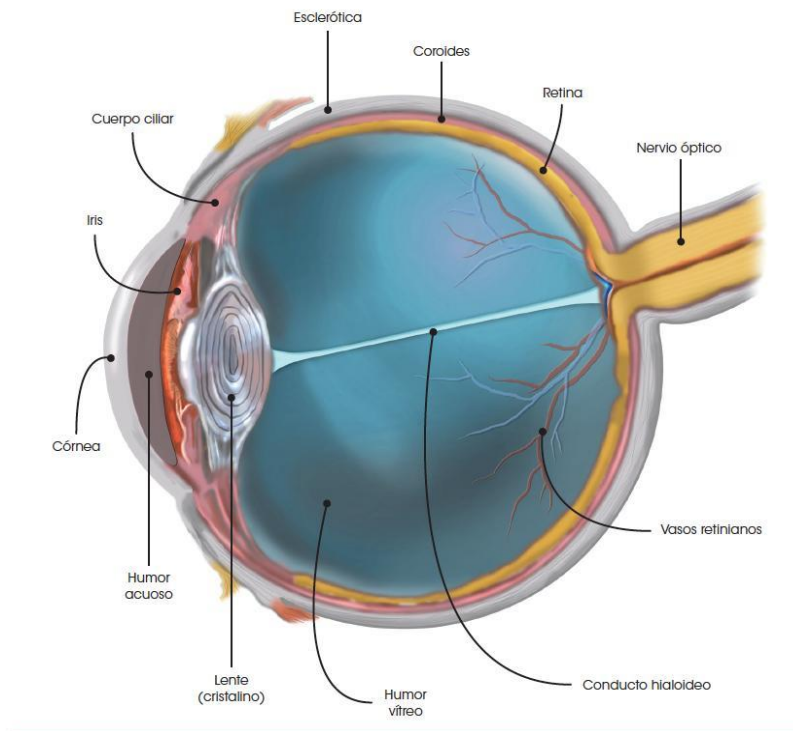


Figura 14 Esquema de las estructuras anatómicas que componen el ojo.¹

7. DISPLASIA ÓCULO-AURÍCULO-VERTEBRAL

La displasia óculo-aurículo-vertebral (DOAV), es también conocida como Síndrome de Goldenhar, displasia facial lateral, es una condición rara generalmente esporádica, cuyas manifestaciones clínicas incluyen desarrollo

incompleto y asimetría facial, (figura 15) quistes dermoides epibulbares, malformaciones auriculares, apéndices auriculares, anomalías vertebrales, disturbios del sistema nervioso central e irregularidades oculares.⁵⁻⁸ La etiología de la displasia aún es desconocida, es genéticamente variable y sus causas son poco claras.^{5,6}

También es conocida como microsomía craneofacial, actualmente es el término más utilizado en la literatura,⁸ incluye un grupo de malformaciones que involucran principalmente estructuras derivadas del desarrollo del primer y segundo arco faríngeo, en particular los oídos, ojos y boca.^{5,9}



Figura 15 Fotografía vista frontal de un paciente displasia óculo-aurículo-vertebral en la que se observa una marcada asimetría facial lado izquierdo llama la atención las apéndices preauriculares así la maloclusión evidentes .⁵

La teoría más aceptada para la formación de la displasia, es que se da como resultado de un disturbio en el desarrollo embrionario del primer y segundo arco faríngeo durante las primeras 6 semanas de gestación.^{10, 11} Durante estas primeras 6 semanas de desarrollo embrionario se encuentran en formación el cráneo y la columna vertebral ¹ así como los cartílagos y huesos de la cara.¹²

Por otra parte, algunos estudios cromosómicos no han revelado ninguna anomalía genética específica, se ha sugerido que el locus 22q11 contiene genes importantes que pueden influir en los eventos reguladores de señalización en el desarrollo de los arcos faríngeos.^{5,7}

La mayoría de los pacientes presentan asimetría facial ya que frecuentemente se afecta un solo lado de la cara, cuando se observa de forma bilateral, la mayoría muestra asimetría con una expresión más severa de un lado. Se ha reportado mayor predilección por el lado derecho de la cara de entre un 60 a 80%.^{7, 13}

Debido a que no todos los pacientes presentan todas las características comunes, microtia es aceptado como el criterio mínimo para el diagnóstico de este padecimiento, tomando en cuenta de igual manera que microtia, asimetría facial y tumores epibulbares dermoides son considerados fenotipos “típicos”.⁷

También pueden encontrarse afectados otros órganos y aparatos como el corazón, aparato genitourinario y afectación cerebral.⁷

Solo en algunos casos se ve afectado el desarrollo intelectual.⁶

8. ANTECEDENTES HISTÓRICOS

El médico alemán Carl Ferdinand Von Arlt describió por primera vez, en 1845, una entidad que denominó síndrome facio-auriculo-vertebral.^{6, 14} Posteriormente Maurice Goldenhar a principios de los 50's ^{5, 6} describió a tres

pacientes con una tríada de características: tragus accesorio, hipoplasia mandibular y tumores epibulbares dermoides y llamó a este conjunto de características, Síndrome de Goldenhar.^{6,15}

En 1960, Gorlin y Pindborg definieron la microsomía hemifacial como una condición que afecta el desarrollo aural, ocular, oral y mandibular.^{6, 11,14} Ellos notaron que el trastorno variaba de leve a grave y que la participación facial se limitó en muchos pero no en todos los casos. Ellos consideraron que el síndrome de Goldenhar es una variante de este complejo.¹⁵ En 1963, Gorlin et al. Sugirieron el uso del término displasia óculo-aurículo-vertebral para describir el síndrome caracterizado por tumores epibulbares epidermoides, apéndices auriculares, fístulas auriculares blindadas y anomalías vertebrales.^{11, 15}

En 1976, Gorlin et al. llegaron a la conclusión de que habían tantas coincidencias entre las manifestaciones clínicas de la Microsomía Hemifacial, síndrome de Goldenhar y Displasia óculo-aurículo-vertebral que no hay una distinción válida entre ellas.^{13,15} Casos clínicos con todas o algunas de las características atribuidas a Microsomía Hemifacial, Síndrome de Goldenhar y Displasia óculo-aurículo-vertebral sugirieron un espectro continuo en lugar de entidades de diagnóstico discretas.¹⁵

Treinta años después, realmente no han habido muchos cambios en su apreciación.^{14, 15} El término displasia óculo-aurículo-vertebral fue un paso significativo en la comprensión de anomalías cardíacas, renales, esqueléticas y otras anomalías que pueden ocurrir además de la afectación a estructuras faciales, hay pacientes con manifestaciones variables que representan un amplio espectro de anomalías el desarrollo.¹⁵

9. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

El espectro de características fenotípicas en DOAV es variable, va desde la sutil asimetría facial con una pequeña placa de piel que se encuentra frente a una oreja de apariencia normal, a un fenotipo complejo que comprende múltiples anomalías congénitas. (Figura 16) ¹⁶ El fenotipo es clínicamente heterogéneo y se caracteriza por desarrollo anormal del oído, afecciones en ojos, anomalías mandibulares y defectos de la columna vertebral.^{7,16} El espectro óculo-aurículo-vertebral puede ocurrir como múltiples anomalías congénitas, y los hallazgos asociados incluyen anomalías de ojo, cerebro, corazón, riñones, genitourinarias y otros órganos y sistemas.⁷ La mayoría de los pacientes presentan algún grado de asimetría facial.^{7,17} Cuando la participación bilateral está presente, la mayoría de ellos muestra implicación asimétrica, con una expresión más severa en un lado.^{7, 17-19} El lado derecho parece ser frecuentemente el más involucrado.^{7, 19}



Figura 16 Características craneofaciales de DOAV. Las imágenes A-C muestran un ejemplo de personas con microsomía hemifacial con defectos externos en el oído.⁶

En vista de esta variabilidad fenotípica, la displasia óculo-aurículo-vertebral podría ser un espectro de condiciones que se antepone a otras afecciones como la disostosis mandíbulo- facial.¹⁶

9.1 FACIALES

Las características faciales incluyen microsomía hemifacial, resultado de hipoplasia maxilar y / o mandibular, asimetría facial, hendiduras orofaciales, macrostomia, elevación palatina asimétrica, parálisis facial.^{7, 16} Figura 17 a-b Un informe reciente sugiere una gran variedad de trastornos del nervio facial, con la participación de todas las ramas del nervio facial o solo de las ramas inferiores.^{16, 20} También se pueden encontrar hendiduras faciales, labio y / o paladar hendido, se presenta como características constantes, y fisura de labio y / o paladar.^{16, 21} Figura 17 c-d

La hipoplasia mandibular se observa en un 96% de los pacientes, según un estudio realizado, existiendo una preponderancia del lado derecho. Y se encuentra de forma bilateral con menos frecuencia (4% aproximadamente).^{16, 22,23} Se observan también defectos de tejidos blandos de diversos grados en los pacientes con hipoplasia mandibular.²³ La gravedad de la deficiencia de tejido blando se encuentra asociada a la gravedad de la hipoplasia de la mandíbula y de la oreja.²³

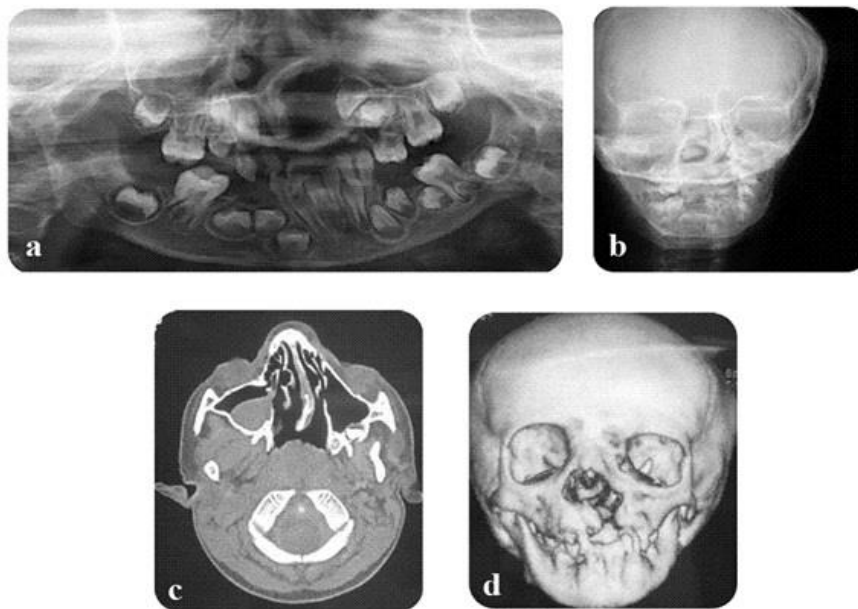


Figura 17 Mediante estudios radiológicos como en la ortopantomografía y una proyección AP (a-b) se puede determinar la variación en la erupción de los órganos dentales. por otro lado la asimetría

volumétrica es más evidente en estudios especializados como la tomografía con reconstrucción en tercera dimensión (c-d).⁶

9.2 OCULARES

Se reportan varias características oculares anormales, siendo los quistes dermoides epibulbares, lipodermoides el hallazgo más común, según un estudio realizado se presenta aproximadamente en el 8% de los pacientes.^{16,22} Figura 18 También se ha encontrado una prevalencia relativamente menor coloboma en la parte superior del párpado.²² Figura 19

La microftalmia u otras malformaciones oculares graves son poco comunes.¹⁶ Se han reportado malformaciones orbitarias tales como anoftalmia, posiciones alteradas de la órbita. También se reportan anomalías oculares como ptosis palpebral.²³ La mayoría de estas malformaciones pueden ser corregidas mediante cirugía.²³



Figura 18 A-B. Presencia de colobomas localizados en párpados superior en un paciente con DOAV.⁶



Figura 19 Muestra a paciente con epibulbares dermoides en ambos ojos.³⁰

9.3 AURICULARES

La gravedad de la anomalía de las orejas fue descrita en un estudio haciendo una comparación con Vento et al. (1991) llegando a la conclusión de que ambos estudios son similares.²³ La mayoría de los pacientes con DOAV tienen una severa malformación del oído (54%), la microtia se presenta en menor proporción, se presentan también anomalías del oído.²³ Los pacientes que presentan hipoplasia mandibular severa muestran de igual manera malformaciones severas del oído.²³ El fenotipo puede variar en cada paciente con DOAV se pueden encontrar anomalías asimétricas del oído, placas preauriculares, apéndices preauriculares y orificios preauriculares, displasia del oído, anotia y microtia ya mencionado con anterioridad, puede presentarse pérdida de la audición (conductiva y / o sensorineural), atresia aural.⁷ Figura 20

La mayoría de los pacientes afectados con DOAV tienen algún grado de pérdida de la audición, por lo tanto, los pacientes que presentan este padecimiento necesitan una evaluación audiológica.⁷



Figura 20 Se observa en la imagen a un paciente con placas preauriculares (a) y apéndices preauriculares (b).⁶

9.4 VERTEBRALES

Aunque el vínculo preciso entre las malformaciones faciales y vertebrales no es aún claro, la secuencia ocurre presumiblemente durante la formación de los somitas vertebrales lo que resulta en la formación incorrecta de las vértebras y el cráneo.¹⁰ Esto puede llevar a la escoliosis congénita o la inestabilidad de la columna cervical.^{10, 24} La inestabilidad de la espina cervical puede ser resultado del desarrollo anormal de los ligamentos y puede causar compresión de la médula durante el movimiento.^{10, 25}

Los síntomas de inestabilidad de la columna cervical incluyen dolor de cuello, tortícolis y limitaciones del movimiento del cuello y síntomas neurológicos, esto puede ocurrir si existe compresión de la columna vertebral o la arteria vertebral.^{7, 10}

Las anomalías vertebrales más frecuentemente observadas en pacientes con DOAV son hemivertebra, fusión de las vértebras, escoliosis, vértebras accesorias, occipitalización del atlas y espina bífida.^{10, 18, 26} Figura 21

El cerebelo y los nervios craneales pueden ser involucrados, lo que puede conducir a un amplio rango de síntomas neurológicos, incluyendo ataxia, alteraciones de la coordinación y diplopía.¹⁰

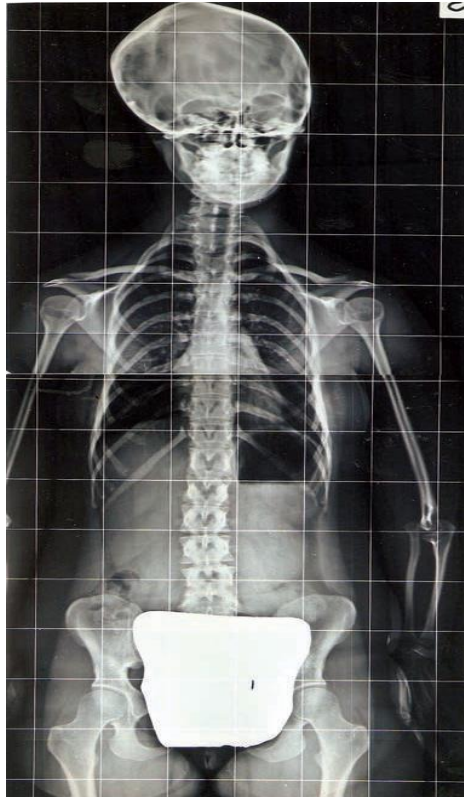


Figura 21 Radiografía de paciente con anomalías vertebrales y escoliosis.¹²

9.5 BUCO-DENTALES

Las principales áreas afectadas son la maxila y la mandíbula. Los cambios mandibulares involucran la rama y el cóndilo articular y varían desde una mínima asimetría, que se observa en la proyección radiográfica anteroposterior, a una hipoplasia unilateral marcada con un pequeño ramus atrofiado, un cóndilo articular y un proceso coronoideo poco desarrollados.¹³

La fosa temporomandibular suele ser pequeña en el lado afectado.¹³

Se pueden observar también problemas de maloclusión relacionados con la hipoplasia o aplasia del maxilar unilateral del cóndilo y la rama de la mandíbula, macrostomia relacionada al desarrollo deficiente de la mandíbula, así como micrognatia y / o hipoplasia del maxilar, maloclusión severa relacionada a apertognatia y marcadas anomalías dentales. (Figura 22) ^{13, 27} Figura 23

Las anomalías dentofaciales pueden incluir labio y/o paladar hendido, un pliegue sobre la comisura lateral de la boca o macrostomia, paladar muy arqueado, hipertrofia gingival, dientes supernumerarios, malformaciones de esmalte y dentina, y retraso en el desarrollo de los dientes.^{27, 28} Figura 24

Además, los pacientes a menudo muestran un desarrollo asimétrico de los músculos del sistema masticatorio y agenesia de las glándulas salivales.^{27, 28}

Asimetría facial e hipoplasia mandibular son características típicas de DOAV.²⁷

Las anomalías craneofaciales incluyen microsomía hemifacial, hipoplasia maxilar y malar, se encuentran presentes en el 50% de los pacientes con este padecimiento.²⁷

La falta de desarrollo de la maxila y la mandíbula puede causar problemas respiratorios, requiere tratamiento quirúrgico y ortodóntico.²⁷ Figura 25



Figura 22 Protrusión y retrognatismo frecuentemente observadas en pacientes con DOAV.²⁷



Figura 23 Paciente con agenesia, caries dental y maloclusión dental en el maxilar superior.⁶



Figura 24 Hendidura facial lateral del labio también conocida como macrostomia en recién nacido.³⁰

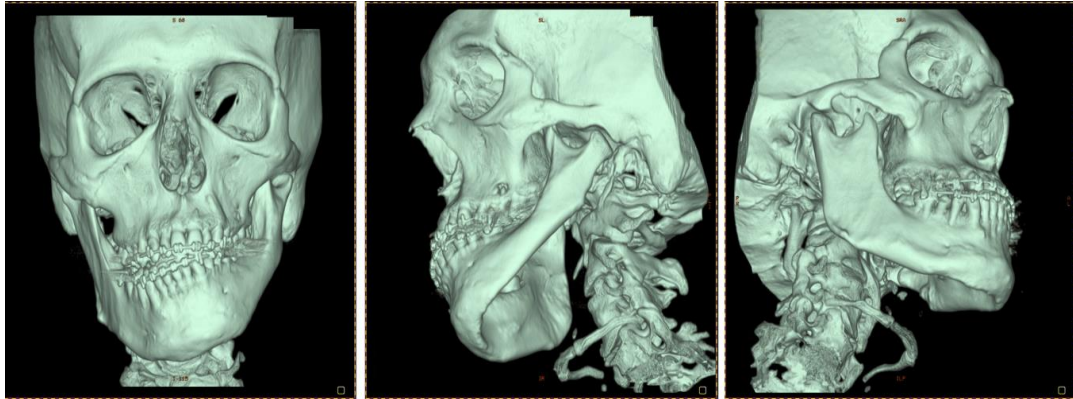


Figura 25. Paciente con desarmonía maxilofacial y defectos en los huesos faciales detectados en tomografía computarizada.⁶

10. INCIDENCIA

La incidencia de esta condición, también conocida como síndrome de Goldenhar o Microsomía Hemifacial, varía de 1:3500 a 1:5600 nacimientos, con una proporción de género de 3:2 (hombre:mujer) aproximadamente, se presenta con mayor frecuencia en niños con sordera congénita, en una proporción aproximada de 1:1000 nacimientos.^{5, 7, 27}

La mayoría de los casos ocurren de manera esporádica, sin embargo, la existencia de casos entre familiares han sugerido un patrón de herencia autosómico dominante y recesivo.^{5,29} Por lo que el riesgo de recurrencia es del 2% cuando es esporádico; si fuese autosómico-dominante, el riesgo es de 50% de recurrencia por cada embarazo.³⁰

11. ETIOLOGIA

Es una enfermedad de etiología heterogénea, la mayoría de los casos ocurren de manera esporádica, sin embargo, existen factores que pueden propiciar la aparición de la displasia.²⁷

La ingestión de fármacos como la talidomida, el ácido retinoico, el tamoxifeno y cocaína por parte de las madres embarazadas puede estar relacionado con el desarrollo de esta enfermedad. La diabetes materna, la rubéola y la influenza también se han sugerido como factores etiológicos. El consumo excesivo de alcohol durante el embarazo es también una de las etiologías de este padecimiento.⁶

12. DIAGNÓSTICO

Este padecimiento puede ser diagnosticado de manera prenatal encontrándose como signos que sugieren dicha patología la presencia de poli u oligohidramnios, microftalmia, anomalías del pabellón auricular, hidrocefalia, encefalocele occipital, hipoplasia cerebelar, defectos del septum auriculoventricular, hidroureteronefrosis, aplasia radial, arteria umbilical única y agenesia de pulmón y riñón.^{30,31} Dada la expresión variable de este padecimiento, es recomendable hacer una exploración física minuciosa, así como realizar un interrogatorio cuidadoso a los familiares y paciente poniendo énfasis en las características ya mencionadas en algún otro familiar.³⁰

El diagnóstico es principalmente de carácter clínico y se basa en las alteraciones clínicas compatibles, para lo cual se utilizan habitualmente los criterios de Feingold y Baum.³² Dada la gran variabilidad del espectro de manifestaciones, en ocasiones el paciente puede permanecer prácticamente asintomático, acudiendo a consulta especializada por un problema más estético que funcional tras lo cual se realiza frecuentemente el diagnóstico.³¹ En casos más manifiestos, a veces es posible realizar un diagnóstico prenatal mediante una ecografía por sus rasgos dismorfológicos.^{32,33}

El diagnóstico de DOAV no debe basarse exclusivamente en exploraciones complementarias como la ecocardiografía, la ecografía renal y las radiografías de columna cervical pueden ayudar a identificar la existencia de alteraciones sistémicas o asociación con otros síndromes.³²

13. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Teniendo sospecha diagnóstica, hay que realizar diagnóstico diferencial con otros síndromes y asociaciones.³⁰

Otros síndromes asociados con malformaciones preauriculares incluyen síndrome de Treacher-Collins, síndrome de Townes-Brocks, síndrome de CHARGE, desórdenes del espectro branquio-oto-renal y disostosis mandibulofacial. (Tabla 1)^{7, 33}

Diagnóstico diferencial de DOAV.

Diagnóstico	Características clínicas principales
<p>Síndrome de Treacher Collins OMIM 154500, 613717, 248390</p>	<ul style="list-style-type: none"> ❖ Hipoplasia de la mandíbula y hueso cigomático. ❖ Anormalidades en el oído externo frecuentemente asociadas con problemas de audición ❖ Coloboma del párpado inferior ❖ Ausencia de las pestañas inferiores ❖ Desplazamiento del pelo preauricular sobre las mejillas ❖ La afectación craneofacial es generalmente simétrica
<p>Síndrome de Townes-Brocks</p>	<ul style="list-style-type: none"> ❖ Atresia anal ❖ Orejas displásicas (hélices superiores sobre plegadas y placas preauriculares) frecuentemente asociadas con deficiencias auditivas neurosensoriales y / o conductivas ❖ Malformaciones del pulgar (pulgares trifalángicos, duplicación del pulgar, polidactilia preaxial o hipoplasia de los pulgares) ❖ Insuficiencia renal con o sin anomalías estructurales
<p>Síndrome de CHARGE</p>	<ul style="list-style-type: none"> ❖ Coloboma del iris, coroides de la retina, y/o disco ❖ unilateral o bilateral atresia o estenosis coanal ❖ Anomalías en el oído (malformación del oído externo, malformaciones osculares, defecto de Mondini de la cóclea y / o canales semicirculares ausentes / hipoplásicos) ❖ Criptorquidia en hombres e hipogonadismo hipogonadotrófico en hombres y mujeres ❖ malformaciones cardiovasculares ❖ hendiduras orofaciales ❖ fístula traqueoesofágica

	<ul style="list-style-type: none"> ❖ disfunción del nervio craneal
Desórdenes del espectro Branquio-oto-renal (branquio-oto-renal y síndromes branquio-óticos)	<ul style="list-style-type: none"> ❖ Malformación del oído externo, medio e interno ❖ Dificultad auditiva conductiva, neurosensorial o mixta ❖ Fístulas y quistes branquiales ❖ Malformaciones renales que van desde una hipoplasia renal leve hasta agenesia renal bilateral ❖ El síndrome branquio-ótico tiene las mismas características que el síndrome branquio-oto-renal pero sin compromiso renal
Disostosis mandibulofacial, Guion-Almeida- tipo OMIM 610536	<ul style="list-style-type: none"> ❖ Anomalías oto-faciales (disostosis acrofacial) ❖ Atresia esofágica ❖ Anomalías del pulgar ❖ Discapacidad intelectual ❖ Anomalías cigomáticas ❖ Microcefalia

Tabla 1. Diagnóstico diferencial entre DOAV y otros síndromes y asociaciones.⁷

14. PRONÓSTICO

El pronóstico resulta favorable en los casos que no existe afectación sistémica ni deficiencia mental.^{6, 32} La mayoría de los niños con DOAV tienen una expectativa de vida normal.^{6, 32} Si existen malformaciones de los órganos internos como el corazón, riñones o el sistema nervioso central, el pronóstico puede ser menos favorable.^{32, 33} Por lo cual se destaca la importancia de identificación de signos clínicos-dismorfológicos desde el periodo neonatal, lo que permitiría un diagnóstico y un abordaje multidisciplinario temprano, intentando así mejorar en el pronóstico de los pacientes afectados.³²

15. TRATAMIENTO

En casos no complicados, el tratamiento del síndrome varía con la edad y las asociaciones sistémicas y es principalmente estético.⁶

Se pueden hacer correcciones quirúrgicas para el labio y paladar hendido, seguidas de una corrección ortodóntica después de completar el crecimiento de la mandíbula.⁶

Es importante diagnosticar con prontitud la pérdida de audición en estos pacientes, ya que los retrasos en la identificación y el tratamiento pueden llevar a un deterioro en la adquisición del lenguaje.¹³

La cirugía plástica es necesaria para la corrección de las deformidades de la oreja y eliminación de las etiquetas de la piel. La sordera, cuando está presente, es principalmente un defecto de conducción y puede corregirse mediante el uso de un audífono hasta que la deformidad del oído se corrige quirúrgicamente.¹³

Las cirugías de reconstrucción del oído externo se pueden realizar entre los 6 y 8 años de edad.⁶

En pacientes con afecciones más leves, las cirugías de reconstrucción de la mandíbula se pueden realizar en la adolescencia temprana; Los dermoides epibulbares deben ser extirpados quirúrgicamente. (Figura 26) ⁶ Las anomalías estructurales de los ojos y oídos se pueden corregir mediante cirugía plástica.

Los niños con esta displasia tienen un mayor riesgo de dificultades psicosociales.⁶ Los trabajadores sociales pueden brindar apoyo y orientación a los niños y sus familias, como acceder a los recursos de la comunidad, tomar decisiones sobre cirugías y manejar la asimetría facial.⁶

Los casos graves de DOAV o microsomía hemifacial pueden afectar muchos aspectos de la vida de los pacientes y, a veces, requieren intervenciones inmediatas desde el nacimiento.³² Sin asistencia auditiva ni reconstrucciones

quirúrgicas, los individuos con microtia bilateral completa y atresia desarrollarán mutismo y sordera permanentes.⁶ Figura 27

También pueden recomendarse ecografías renales y ecografías del corazón, debido al aumento del riesgo de defectos de nacimiento en estas áreas.^{6, 30}

El abordaje debe ser multidisciplinario, y requiere de la evaluación de especialistas como: médicos genetistas, cirujanos plásticos, otorrinolaringolo, oculista, dermatólogo, dentista y ortodoncista, para realizar las cirugías necesarias con los cuidados anestésicos necesarios, así como las terapias de apoyo y el asesoramiento genético.^{6, 30}



Figura 26. Extirpación quirúrgica de quiste epibulbar dermoide.⁶



Figura 27. Prótesis auricular en paciente con microtia.³⁰

16. MANEJO ODONTOLÓGICO DE PACIENTE CON DOAV

El tratamiento odontológico de los pacientes diagnosticados con este padecimiento implica un enfoque de equipo integrado e interprofesional, ya que pueden ser necesarios múltiples procedimientos que deben ser tratados por un equipo especializado en procedimientos de intervención para anomalías craneofaciales.¹³ El plan de tratamiento varía según la edad y las asociaciones sistémicas.³⁴

El efecto de la DOAV es más evidente a medida que el niño crece, debido a los retrasos en el crecimiento y desarrollo de las áreas afectadas.²⁷

Los problemas maxilares y mandibulares requieren los esfuerzos combinados de un odontopediatra, ortodoncista y cirujano oral y maxilofacial. Es necesario el reconocimiento y documentación de las anomalías óseas craneofaciales y los cambios en los tejidos blandos por un radiólogo oral y maxilofacial, siendo de gran importancia dado que todos y cada uno de los tratamientos instituidos o planificados deben tener en cuenta todas las anomalías únicas del caso de interés.¹³

La falta de desarrollo de las mandíbulas superiores e inferiores puede causar problemas respiratorios, así como una maloclusión dental, que requiere tratamiento quirúrgico y ortodóntico.²⁷

En pacientes con hipoplasia mandibular, las reconstrucciones se pueden hacer mediante procedimientos quirúrgicos convencionales (injerto costocondral de costillas y osteotomía clásica) y mediante distracción ósea, induciendo la osteogénesis. (Figura 28) ^{6, 27, 32}

Usando la técnica de distracción, es posible alargar la mandíbula y la rama de la mandíbula al tamaño deseado, sin embargo, esta técnica no produce un crecimiento y función normales de la articulación temporomandibular.^{27, 32}

Además, existe un riesgo de infección leve durante el período de alargamiento.^{27, 28}

Se pueden hacer correcciones quirúrgicas para el labio y paladar hendido, seguidas de una corrección ortodóntica después de completar el crecimiento de la mandíbula.⁶

En caso de encontrar dientes supernumerarios el tratamiento es la extracción de estos y en caso de no ser posible la extracción se puede controlar periódicamente para evitar que causen problemas a otras estructuras.²⁷

La mayoría de los pacientes presentan apiñamiento lo que impide una correcta limpieza dental, por lo que se han reportado casos de pacientes con caries profundas sin posibilidad de restauración, por lo que el tratamiento de elección en estos casos es la extracción de los órganos dentarios más severamente afectados.²⁷

En pacientes que presentan maloclusiones se debe realizar un análisis cefalométrico, la literatura reporta que la mayoría de los pacientes con maloclusiones presentan un patrón facial retrognático con oclusión esquelética clase II y mordida cruzada, por lo que se requiere tratamiento ortodóntico para corregir este problema y en ocasiones también quirúrgico.²⁷ Figura 29



Figura 28 Colocación de distractor mandibular en paciente pediátrico.²⁷

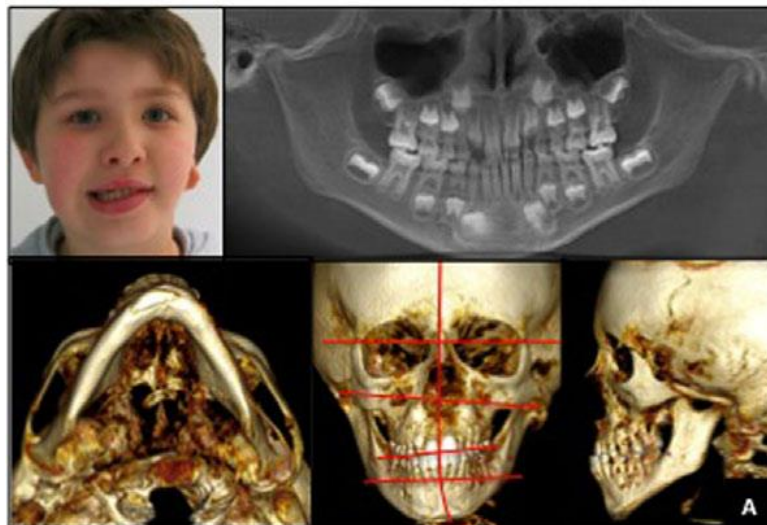


Figura 29 Fotografías, ortopantomografía y TC 3D muestra mordida cruzada causada por hipoplasia mandibular, método de diagnóstico en el tratamiento ortodóntico.⁶

CONCLUSIONES

Dentro de las enfermedades raras o de poca prevalencia encontramos a la displasia óculo-aurícula-vertebral como la segunda más frecuente. Este padecimiento aunque es poco frecuente involucra un espectro amplio de signos y anomalías, siendo las más importantes y que caracterizan al padecimiento malformación de oídos, ojos, anomalías craneofaciales, microsomía hemifacial y anomalías vertebrales. La etiología del síndrome es aún desconocida y heterogénea, la mayoría de los casos se presentan de manera esporádica aunque se cree que pueda haber genes involucrados en la aparición de este padecimiento. Se considera el resultado de un defecto en la blastogénesis e implica estructuras originadas del primer y segundo arco faríngeo. Mostrando mayor cantidad de hombres afectados por la displasia que mujeres.

Fue descubierto y visto por primera vez por un oftalmólogo austriaco Carl Ferdinand Von Arlt en 1845, posteriormente lo describió más claramente Maurice Goldenhar en 1950 y finalmente en 1963 Gorlin y Pidborg descubrieron que tenía asociaciones a órganos y sistemas importantes. Cada

uno describió y propuso las características básicas para describir esta enfermedad. Sin embargo aun no hay un conjunto de características establecidas que puedan describir particularmente a la displasia. Desde su descubrimiento no se han tenido avances significativos en el manejo de los pacientes ya que el espectro de anomalías es muy amplio y variable.

Se debe tomar en cuenta la severidad con que se afectan los órganos involucrados en la displasia porque puede variar de un paciente a otro desde un rango de afectaciones leves y muy poco marcadas hasta uno más severo que incluye otros órganos y sistemas importantes.

Como ya se ha mencionado antes la identificación de las características clínicas más frecuentes mediante un examen físico, anomalías en ojos, oídos, defectos craneofaciales y vertebrales, cuando se sospecha de la existencia de la enfermedad puede ser de gran ayuda en el diagnóstico del padecimiento. Entre más pronto y en etapas tempranas de desarrollo sea diagnosticada la DOAV podremos brindar un mejor pronóstico y tratamiento al paciente. Por lo que es importante dar a conocer la existencia de esta enfermedad al área de la salud. Lo que nos ayudará a entender la importancia de realizar un examen clínico minucioso, ya que con esto podremos realizar un diagnóstico más acertado y realizar un plan de tratamiento adecuado para el paciente, permitiéndonos saber si es necesario dar un enfoque multidisciplinario para brindar un manejo óptimo que se verá reflejado en cambios favorables en la calidad de vida del paciente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Arteaga Martínez, S., M., García Peláez, M., I., ***Embriología humana y biología del desarrollo***. 2ª ed. Ciudad de México: editorial Médica Panamericana; 2017
2. Carlson Bruce M. ***Embriología humana y biología del desarrollo***. 5ª ed. España: editorial Elsevier; 2014
3. Langman T.W. Sandler. ***Embriología médica***. 11ª ed. Barcelona, España: editorial Wolters Kluwer Health; 2010
4. Flores, Vladimir. ***Embriología humana: bases moleculares y celulares de la histogénesis, la morfogénesis y las alteraciones del desarrollo: orientada a la formación médica***. Buenos aires: Editorial Médica Panamericana; 2015
5. Dall Agnol, Mauro Antonio, Brown, Amy Louise, Thomaz, L., A., Junqueira Cintra, J., L., Oliveira Butini, L. ***Goldenhar Syndrome in a pediatric patient: a case report and review of literature***. Rev Gaúch Odontol 2016; 64: 472-483

6. C Seethalakshmi, Ashokan, Sreenivasan, Arathi, Saraswathy K, Gopal. **Goldenhar Syndrome - Review with case series.** Journal of Clinical and Diagnostic Reserch 2014 Abril; 8(4): 17-19
7. Baleza - Meireles, A., Clayton - Smith, J., M Saraiva, J., Tassabehji. **Oculo-auriculo-vertebral spectrum: a review of the literature and genetic update.** J Med Genet 2014 May 11; 51: 635-645
8. Goldenhar, M. **Associations malformatives de l'oeil et de l'oreille, en particulier le syndrome dermoide epibulbaire-appendices auriculaires-fistula auris congenita et ses relations avec la dysostose mandibulo-faciale.** J Genet Hum 1952; 1: 82-243
9. CH, Lam. **A theory on the embryogenesis of oculo-auriculo-vertebral (Goldenhar) syndrome.** J Craniofac Surg 2000; 11(6): 52-547
10. R.W, Renkema, C.J.J.M, Caron, I.M.J, Mathijssen, E.B, Wolvius, D.J, Dunaway, C.R, Forrest, et al. **Vertebral anomalies in craniofacial microsomia: a systematic review.** Int J Oral Maxillofac Surg 2017 Abril 27: 1-11
11. Gorlin, R.J, Jue, K.L, Jacobsen U, Goldschmidt E. **Oculoauriculovertebral dysplasia.** J Pediatr 1963; 63: 9-991
12. Berio, Agostino, Garlaschi, Giacomo, Mangiante, Giuseppe, Piazzì, Attilia. **Oculo-auriculo-vertebral spectrum with craniosynostosis and osteo-cartilagineous multiple defects: a diffuse chondro-membranous-osteo-dysplasia.** Medical and Surgical Pediatrics 2015; 37 : 8-12
13. Maryanchik, I., Madhu K. Nair. **Goldenhar Syndrome (oculo-auriculo-vertebral spectrum – OAVS): findings on cone beam computed tomography – three case reports.** Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology and Oral Radiology 2018
14. Gorlin R. J, Cohen M.M, Levin L.S. **Syndromes of the head and neck.** New York: Oxford University press 1990; 8-707

15. Hartsfield, K., J. **Review of the etiologic heterogeneity of the oculo-auriculo-vertebral spectrum (Hemifacial Microsomia).** Orthod Craniofacial Res 2007; 121-128
16. Beleza-Mireles, A., Tassabehji, M., Hart, R., Clayton-Smith, J., Oliverira, R., Falcao, Reis, C., et al, editors. **Oculo-auriculo-vertebral spectrum: clinical and molecular analysis of 51 patients.** European Journal and Medical Genetics 2015; 1-41
17. Cohen M., M., Jr, , Rollnick, B., R., Kaye , C., L. **Oculo-auriculo-vertebral-spectrum: an update critique.** Cleft Palate J 1989; 26: 86-276
18. Grabb, W., C. **The first and second branchial arch syndrome.** Plast Reconstr Surg 1965; 36: 485–508
19. Rollnick, B., R., Kaye, C., L., Nagatoshi, K., Hauck, W., A., Martin, O. **Oculo-auriculo-vertebral dysplasia and variants: phenotypic characteristics of 294 patients.** Am J Med Genet 1987; 26: 361–75
20. Cline, J., M., Hicks, K., E., Patel K., G. **Characterization of facial paresis in hemifacial microsomia.** Otolaryngol Head Neck Surg. 2014; 150(2): 188-193
21. Suutarla, S., Rautio, J., Klockars, T. **Cleft Lip and/or Palate and Auricular Malformations.** J Craniofac Surg. 2014 Jan; 25(1): 177-183
22. Rooryck, C., Souakri, N., Cailley, D., Bouron J., Goizet, C., Delrue, M., A. **Analysis of a cohort of 86 patients with oculoauriculovertebral spectrum.** Am J Med Genet A 2010; 152A (8): 1984-1989.
23. Cohen, N., Cohen, E., Gaiero, A., Zecca, S., Fichera, G., Baldi, F., et al. **Maxillofacial features and systemic malformations in expanded spectrum Hemifacial Microsomia.** Am J Med Genet 2017; 9999: 1–11
24. Tasse, C., Böhringer, S., Fischer, S., Lüdecke H., J., Albrecht, B., Horn, D., et al. **Oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS): clinical**

- evaluation and severity scoring of 53 patients and proposal for a new classification.** Eur J Med Genet 2005; 48: 397–411.
25. Rooryck, C., Souakri, N., Cailley, D., Bouron, J., Goizet, C., Delrue, M., A., et al. **Array-CGH analysis of a cohort of 86 patients with oculoauriculovertebral spectrum.** Am J Med Genet A 2010; 152A: 1984–9.
26. Avon S., W., Shively J.,L. **Orthopaedic manifestations of Goldenhar syndrome.** J Pediatr Orthop 1988; 8: 683–6.
27. Elif, B., Tuna, D., Orino, Ogawa, K., Yildirim, M., Seymen, F., Genkay, K., et al. **Craniofacial and dental characteristics of Goldenhar syndrome: a report of two cases.** J and Oral Science 2011; 53 (1): 121-124
28. Bielicka, B., Necka, A., Andrych, M. **Interdisciplinary treatment of patients with Goldenhar syndrome- clinical reports.** Dent Med Probl 2006; 43: 458-462
29. Cammarata-Scalisi, F., Zerpa, R., Stock, F., Cammarata-Scalisi, M., E., Cammarata-Scalisi, G., Machado, J., et al. **Diagnóstico oportuno del espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar). A propósito de un caso.** Can Pediatr 2012; 36 (1) : 25-29
30. Kershenovich, Sefchovich, R., Garrido, García, L., M., Burak, Kalik, A. **Síndrome de Goldenhar: Reporte de un caso clínico.** Acta médica Grupo Ángeles 2007; 5 (4) : 214-220
31. Chen, H. **Goldenhar syndrome. In: Chen H. Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling.** 1st ed. Totowa, New Jersey: Humana Press 2006: 465-468
32. González, Calvete, L., Ramos, Pérez, A., Lozano, Losada, S., Salazar, Méndez, R., López, Quintana, C. **Síndrome de Goldenhar: a propósito de un caso.** Rev Pediatr Aten Primaria 2016; 18: 49-53

33. Guzelmansur, I., Ceylaner, G., Ceylaner, S., Ceylan, N., Daplan, T. ***Prenatal diagnosis of Goldenhar syndrome with unusual features by 3D ultrasonography.*** Genet Couns 2013; 24: 319-25
34. Martelli-Júnior H., Teixeira de Miranda, R., Moreira, Fernandes, C., Ferreti, Bonan, P., R., Ribeiro, Paranaíba, L., M., Graner, E. ***Goldenhar syndrome: clinical features with orofacial emphasis.*** J Appl Oral Sci 2010; 18 (6): 646-9