



172/
21.

Universidad Nacional Autónoma de México

FACULTAD DE ODONTOLOGIA

PROPUESTA DE MODIFICACION A LA
CLASIFICACION OMENS PARA MICROSOMIA
HEMIFACIAL. REPORTE DE DOS CASOS
UTILIZANDO EL SISTEMA OOMMEENS-VSC.

TESIS

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE:
CIRUJANO DENTISTA

PRESENTAN:

ANDRES RAFAEL MENDEZ TENORIO
ANA LILIA SERRANO SALGADO

ASESOR

DRA. BEATRIZ C. ALDAPE BARRIOS



FACULTAD DE
ODONTOLOGIA

MEXICO, D.F. 1997.

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN



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.

INDICE

Introducción	6
Generalidades	7
Nomenclatura y clasificación	10
Diagnóstico	25
Etiología	27
Patogénesis	30
Manifestaciones clínicas	34
Oído y hueso temporal	34
Ojo	38
Manifestaciones bucales	40
Defectos musculosqueléticos	43
Defectos viscerales	45
Diagnóstico diferencial	48
Síndrome de Treacher-Collins	48
Síndrome branquio-oto-renal	49
Síndrome de Towns-Brocks	49
Síndrome de Hallermann-Streiff	50
Secuencias de malformaciones y asociaciones	50
Reporte de casos	
Caso 1	53
Caso 2	60
Conclusión	69
Resumen	71
Glosario	73
Bibliografía	81

INDICE DE CUADROS Y FIGURAS.

Cuadro 1	9
Cuadro 2	10
Cuadro 3	12
Cuadro 4	24
Fig. 1	33
Cuadro 5	37
Fig. 2	39
Cuadro 6	39
Cuadro 7.	42
Cuadro 8.	52
Figs. 3 a 5.	58
Fig. 6 y 7.	59
Figs. 8 a 10.	65
Figs. 11 y 12.	66
Fig. 13 a 16.	67

Introducción.

Las malformaciones de los derivados de los arcos branquiales son condiciones resultantes de cambios hipoplásicos, que involucran tres regiones anatómicas: Las bolsas faríngeas y la porción superior e inferior de la cara (Cohen, M.M. Jr, 1991). De esta última división, el *complejo oculoauriculovertebral* que abarca la *microsomía hemifacial* y el *síndrome de Goldenhar*, es una alteración conocida en la literatura médica desde 1845 y que sin embargo, sigue manteniendo controversias en lo relacionado con su nomenclatura, clasificación y etiología. Constituye un conjunto de defectos con diversos grados de hipoplasia principalmente en mandíbula, oído medio y externo, ojo y otras estructuras óseas y de tejido suave contiguas a la cara que debido a su localización, relativa incidencia y potencial de asociación con otras malformaciones extracraneofaciales, es una alteración de interés clínico para el odontólogo.

Ante la falta de una clasificación más extensa sobre las características craneofaciales típicas y las posibles asociaciones extracraneofaciales más comunes, proponemos una modificación a la clasificación original OMENS para *microsomía hemifacial* (Vento, A..R. et. al. 1991), incluyendo una clasificación adicional para hallazgos extracraneofaciales, denominada en conjunto OOMMEENS-VSC.

Generalidades.

El *complejo oculoauriculovertebral* es un defecto congénito cuyas características principales son la malformación del desarrollo de diversas estructuras de los arcos branquiales primero y segundo (cuadro 1). Es una alteración cuya expresión fenotípica es muy amplia, que varía de leve a severa, caracterizada por una hipoplasia facial que origina asimetría facial. Según extensas series de casos, se consideraba casi invariablemente que la incidencia de esta entidad en cuanto a lado de la cara y sexo más comúnmente afectados, era por el lado derecho y el sexo masculino; recientemente, las descripciones de series han concluido que no hay sexo ni lado predisponente y que aún las expresiones bilaterales llegan a ser tan frecuentes como las unilaterales. En los casos bilaterales, el grado de malformaciones faciales puede ser de mayor intensidad en un lado que en otro (Cohen, M.M. Jr. 1991; Vento, A.R. et. al. 1991).

La frecuencia de esta alteración varía según los registros de cada investigador, como los de Poswillo, quien reporta que 1 de 3500 nacimientos es afectado; Stoll menciona una prevalencia de 1 por 19500; Mellnick de 1 por 26500; Morrison de 1 por 45000; sin embargo, Grabb y Gorlin estiman 1 por 5600 nacimientos, dato que también reafirma Kaban, quien comenta que la *microsomía hemifacial* representa la segunda anomalía facial congénita más común después del labio y paladar hendido (Cohen, M.M. Jr: 1971; Gorlin, R.J. 1990; Kaban, L. 1992; Morrison, P.J. et. al. 1992).

Los primeros casos mencionados de esta malformación fueron los de Von Arlt en 1845 y los de Canton en 1861 sin que se les prestara atención, hasta que en 1952 Goldenhar dio a conocer tres pacientes con múltiples anomalías congénitas que involucraban tejidos de los arcos branquiales primero y segundo (fistula pretragal congénita, apéndices preauriculares) asociadas con dermoides epibulbares (tumor congénito benigno del ojo). El nombre de Goldenhar fue utilizado como epónimo para las malformaciones similares que desde entonces se empezaron a considerar. En 1963, Gorlin dio el término *microsomía hemifacial* para una condición que afecta el desarrollo auricular, oral y mandibular caracterizado por tres componentes unilaterales: microtia, macrostomía e hipoplasia de la rama y cóndilo mandibulares, limitando la alteración a la región facial, teniendo por característica distintiva el mal desarrollo de una mitad de la cara con la consecuente asimetría facial variable. Al mismo tiempo, Gorlin clasificó una alteración distinta de la anterior bajo el nombre de *displasia oculoauriculovertebral* con cinco componentes diagnósticos, de los cuales tres eran los que constituían a la microsomía hemifacial asociándolos con la incidencia de dermoides epibulbares y alteraciones vertebrales. Más tarde en 1966, Sugar propondría el nombre de *síndrome de Goldenhar* como sinónimo de esta entidad.

Ante la gran expresividad fenotípica y la sobreposición de características de ambas entidades no se ha logrado hacer una distinción entre éstas, por lo que hoy se les considera un espectro continuo de malformaciones en el que la *displasia oculoauriculovertebral* constituye

una variante de la *microsomía hemifacial*, y aunque las denominaciones de *microsomía hemifacial* y *síndrome de Goldenhar* son aún muy utilizados en los casos típicos donde las malformaciones son de carácter craneofacial, o donde cumplen además con los dos requisitos adicionales para diagnóstico de *síndrome de Goldenhar*, se ha propuesto el término *espectro o complejo oculoauriculovertebral* que incluye todas las condiciones transicionales o que coincidían parcialmente.

El *complejo Goldenhar expandido* se refiere a la asociación de esta malformación con anomalías del sistema nervioso central y otros órganos extracraneofaciales (Poswillo, D. 1973; Cohen, M.M. Jr et. al. 1989; Gorlin, R.J. 1990).

Cuadro 1. Derivados de los arcos branquiales primero y segundo.

Estructura branquial	Componente nervioso	Músculos y tejidos suaves	Huesos
Primer arco	Trigemino	Músculos de la masticación, milohioideo, vientre anterior del digástrico, periestafilino externo y del martillo, tensor del tímpano, lóbulo y tragus de la oreja, ligamento esfenomandibular.	Palatino, maxilar, mandíbula, cigomático, cabeza del martillo, cuerpo del yunque, hueso tímpanico.
Primera bolsa faríngea			Meato auditivo interno, conducto de Eustaquio.
Segundo arco	Facial	Músculo de la expresión facial, estilohioideo, vientre posterior del digástrico, arteria y músculo estapedial, superficie tímpanica, hélix y antihélix de la oreja, ligamento estilohioideo.	Manubrio del martillo, proceso largo del yunque, estribo, proceso estilohioideo, asta menor y porción superior del hioides.
ápsula ótica			Oído interno, superficie vestibular del estribo.

Nomenclatura y clasificación.

El primer obstáculo que los investigadores se han encontrado para entender esta entidad es su nomenclatura, ya que se dificulta englobar en un término útil y práctico la variabilidad de su expresión. El cuadro 2 muestra los diversos nombres que se le han asignado a la alteración, constituyendo un verdadero problema nosológico debido a la falta de acuerdo general lo cual origina confusión ante la constante repetición de los términos, pero adecuados según el gusto particular de cada investigador (Cohen, M.M. Jr. Et. al. 1989).

Cuadro 2. Nomenclatura previa del complejo oculoauriculovertebral.

Displasia facial necrótica	Keith, 1909.
Dismorfia cervicooculofacial	Franceschetti y Klein, 1954
Disostosis otomandibular	Francois y Haustrate, 1954
Síndrome del primer arco branquial	McKenzie, 1958
Disostosis mandibulofacial unilateral	Wilson, 1958.
Síndrome cervicooculoacustico	Wildervank, 1960
Necrosis facial intrauterina unilateral	Walker, 1961.
Síndrome oral mandibular auricular	Stark y Saunders, 1962
Displasia oculoauriculovertebral	Gorlin, et. al. 1963.
Microsomia hemifacial	Gorlin, y Pindborg. 1964.
Síndrome del primero y segundo arcos branquiales	Grabb, 1965.
Síndrome de Goldenhar	Sugar, 1966
Displasia auriculobranquiogénica	Caronni, 1967.
Displasia oculoauricular craneal	Gupta, 1968.
Dismorfogénesis otomandibular facial	Pruzansky, 1969.
Síndrome de Franceschetti-Goldenhar	Cordier, 1970.
Displasia facial familiar	Ide, 1970.
Microsomía bilateral facial	Converse, 1973.
Microsomía craneofacial	Converse, 1974.
Síndrome de Goldenhar-Gorlin	Aleksic, 1975
isplasia facial lateral: Formas unilateral y bilateral	Ross, 1975

Anomalia Goldenhar	Bowen, 1980.
Complejo de malformación ocioauriculovertebral	Shprintzen, 1980.
Deformidad del primero y segundo arcos branquiales	Kaban, 1981.
Espectro de malformación facioauriculovertebral	Smith, 1982.
Síndrome otocráneo facial asimétrico	Pérez, 1984.
Secuencia facioauriculovertebral	Mansour, 1985.
Complejo Goldenhar	Boles, 1988.
Espectro oculoauriculovertebral y complejo Goldenhar expandido.	Cohen, et. al. 1989.
Displasia oculoauricular de Goldenhar	Craitoiu, 1992.
Anomalia Oculoauriculovertebral	Kaye, 1992.

La clasificación es un aspecto clave para el entendimiento de este complejo malformativo. El primer intento de clasificación fue realizado por Pruzansky para graduar la deformidad mandibular, esta metodología se ha mantenido vigente en las clasificaciones utilizadas en la actualidad (Pruzansky, S. 1969). Después, en un estudio sobre 26 pacientes con afección bilateral se clasificaron en tres grupos basándose en el hecho de que la extensión del defecto varía en intensidad más en un lado que en el otro, como bilateral izquierdo o bilateral derecho o de que los defectos se distribuían casi igual en ambos lados de la cara, como bilateral simple (Farkas, L. et. al. 1977). En 1987, Rollnick, B. et. al. en su descripción de 294 pacientes clasificó en cinco subgrupos a los individuos de su estudio (Cuadro 3). En el mismo año, se publicó la clasificación SAT (David, D. et. al. 1987), un sistema en clave donde la derivación de cada letra se refería a la estructura afectada con diversos niveles, así S denotaba malformaciones esqueléticas (skeletal), con cinco grados o niveles: S¹, S²

y S³ se adaptaron de la clasificación de Pruzansky para deformidad mandibular, S⁴ y S⁵ para individuos con afección en órbita y cráneo, con una mandíbula S³ como requisito. A, se refería a la deformidad auricular descrita por Meurman y ejemplificada por A¹, A² y A³ agregando una categoría A⁰ para los individuos sin afección auricular. Finalmente, la letra T correspondía a las categorías de deformidad de tejidos suaves que variaban de mínimas a severas según T¹ a T³.

Cuadro 3. Clasificación según Rollnick.

<i>Subgrupo</i>	<i>Criterio (características)</i>
1	Microtia sin hipoplasia mandibular (M).
2	Microtia con hipoplasia mandibular (M+HM).
3	Microtia con hipoplasia mandibular y anomalías de la columna cervical (M+HM+SC).
4	Microtia con hipoplasia mandibular y dermoides epibulbares o lipodermoides (M+HM+DE).
5	Microtia con hipoplasia mandibular, dermoide epibulbar o lipodermoide y anomalías de la columna cervical (M+HM+DE+SC).

Actualmente, la clasificación OMENS para *microsomía hemifacial* es la más aceptada y utilizada por los clínicos. Introducida a la literatura en 1991, es resultado de la revisión retrospectiva de 154 pacientes afectados (Vento, A., R. et. al. 1991). En este sistema de categorías al igual que en la clasificación SAT, cada letra corresponde a cada una de las manifestaciones principales de esta alteración según el criterio de los

autores, confiriendo O para distorsión orbital, M para hipoplasia mandibular, E para anomalía de oído (ear), N para involucramiento del nervio y S para deficiencia de tejido suave (soft tissue). Asimismo, cada componente individual tiene cuatro categorías de malformación que varían de normalidad a afección leve, moderada o severa indicado por los subíndices 0 al 3 respectivamente. Las ventajas de este sistema son su facilidad de aplicación y de ser modificado o actualizado ante cambios asociados con la edad, crecimiento y tratamiento, permitiendo su expansión en la afección del componente nervioso cuando sea necesario.

A pesar de que esta clasificación es útil para un fenotipo típico de *microsomía hemifacial*, resulta insuficiente ante la presencia de anomalías asociadas de carácter craneofacial y extracraneofacial que pueden presentarse en el extenso fenotipo del *complejo oculoauriculovertebral* como las cardiovasculares, las del sistema nervioso central, esqueleto de vértebras y costillas así como dermoides epibulbares que constituyen hallazgos muy frecuentes en los casos más extensos de *microsomía hemifacial*. Igualmente, no incluye secciones para pérdida auditiva y su naturaleza, apéndices preauriculares (Cousley, R. 1993), macrostomía, fisuras labiopalatinas y otros aspectos bucales relevantes. El sistema OMENS se desarrolla de la siguiente manera:

Orbita.

Los índices de afección orbital se basan en la normalidad o anormalidad de la posición y tamaño de la misma, características definidas por trazados cefalométricos específicos.

O⁰: tamaño y posición orbital normales.

O¹: tamaño orbital anormal.

O²: posición anormal, donde adicionalmente una flecha (↑ ↓) denotará la posición relativa de la órbita en el lado afectado.

O³: tamaño y posición anormales.

Mandíbula.

Los subíndices M¹, M² y M³ corresponden a los propuestos por Pruzansky para la deformidad mandibular, junto con una modificación al índice M² proporcionada por Kaban; se incluye también una categoría M⁰ indicativa de normalidad mandibular que no había sido considerada anteriormente en las otras clasificaciones (Pruzansky, S. 1969; Kaban, L. 1992).

M⁰: mandíbula normal.

M¹: cuando las características morfológicas de la mandíbula están presentes, pero la malformación se aprecia radiográficamente por diferencia de tamaño en comparación con el lado normal (en casos unilaterales).

M²: cuando la rama, el cóndilo, el proceso coronoideo y la incisura mandibular mantienen los trazos morfológicos esenciales, pero la forma está considerablemente distorsionada; este grupo se subdivide en M^{2a} y M^{2b}, según la localización y grado de hipoplasia de la articulación temporomandibular (ATM). En el tipo M^{2a}, el grado es leve y la localización de la ATM es aceptable para la función asimétrica. En el tipo M^{2b}, la ATM es tan hipoplásica y con una colocación en sentido medial, anterior e inferior (en relación con el lado normal), que tiene que construirse una nueva articulación.

M³: cuando la severidad de la expresión ha producido ausencia completa de la rama de la mandíbula o pérdida de las características identificables de la misma, y por tanto, la ATM y la fosa mandibular tampoco están presentes.

Oído.

Las anomalías del oído externo se categorizan basándose en la clasificación de Meurman y adicionalmente hay un E⁰ para oído normal.

E⁰: oído normal.

E¹: hipoplasia auricular leve y poca **estenosis** del conducto auditivo externo (CAE). Todas las estructuras están presentes.

E²: **atresia** del CAE e hipoplasia variable de la aurícula.

E³: aurícula ausente; lóbulo de posición y conformación anormal.

Nervio.

En esta sección el componente nervioso se refiere específicamente al séptimo par craneal, pero los demás nervios craneales, especialmente el quinto y el decimosegundo que con frecuencia se ven afectados pueden también incluirse con sus números correspondientes.

N⁰ 0: Nervio facial normal.

N⁰ 1: Afección de la división superior del nervio facial
(divisiones temporal y cigomático).

N⁰ 2: Involucramiento de la rama inferior del nervio facial
(divisiones bucal, mandibular y cervical)

N⁰ 3: Todas las ramificaciones del nervio facial están afectadas.

Tejidos suaves.

La graduación de la deficiencia de los tejidos suaves se basa en hipoplasia muscular y de tejido subcutáneo.

S⁰: Sin deficiencia de tejido subcutáneo o muscular.

S¹: Deficiencia mínima de músculo y tejido subcutáneo.

S²: Deficiencia moderada.

S³: Deficiencia severa.

En los casos bilaterales, cada lado se clasifica individualmente para cada componente OMENS. De este modo, si la microtia aislada se considera como la mínima expresión del fenotipo de la alteración, se transcribiría según esta clasificación de la siguiente manera: $O^0 M^0 E^1 N^0 S^0$, mientras que el caso más gravemente afectado se expresaría: $O^3 M^3 E^3 N^3 S^3$.

La propuesta de esta tesis es una modificación al sistema OMENS que incluye una sección para agrupar las anomalías asociadas, en el esfuerzo de proporcionar una clasificación más completa que abarque aspectos que no contempla dicho sistema (cuadro 4); al igual que en la clasificación original, cada letra corresponde a un componente anatómico anómalo con subíndices de normalidad a severidad; consideramos útil nuestra propuesta ya que posee diversas ventajas:

1. El nombre del sistema de clasificación no cambia, solo se ampliaría por la adición de tres letras más: la O que corresponde a defectos orales, por la M referente a la afección de hueso malar y arco cigomático y por la E (eye) representativa de anomalías del ojo y tejidos periorbitales, designándose OOMMEENS.

2. Contiene una sección propia para apéndices preauriculares y naturaleza de la afección auditiva, ampliando en la clasificación original el componente del oído (ear) con los subíndices 4 y 5 respectivamente.

3. El epígrafe OOMMEENS sigue confiriendo un significado craneofacial.

4. Una segunda sección en nuestra clasificación se refiere a las manifestaciones extracraneofaciales viscerales, esqueléticas y a la presencia de alteraciones cromosómicas, incluyendo diversas categorías con subdivisiones y que se designa VSC.

5. Su versatilidad gráfica expresa de modo conciso las características del individuo afectado.

La clasificación OOMMEENS -VSC se desarrolla del siguiente

modo:

Oral.

El porcentaje de incidencia de las tres primeras anomalías de esta sección oscila entre el 10 y 35 %, estadísticas suficientes para considerarse anomalías asociadas; las dos anomalías restantes se consideran ocasionales (Ross, B. 1975; Rollnick, B. et. al. 1987, Silvestry, A. 1996).

O⁰: Normal.

O¹: Macrostomía

O²: Fisura labial y/o palatina.

O³: Insuficiencia velofaríngea.

O⁴: Hipodoncia.

O⁵: Hipoplasia parotídea.

Orbital.

Sin modificación de la clasificación original OMENS.

Malar.

El hueso cigomático junto con la mandíbula y los huesecillos del oído medio constituyen un **campo del desarrollo**, y se ha comprobado que el complejo óseo que forma esta estructura junto con el arco cigomático, presenta un involucramiento menor pero constante en la expresión de esta malformación, donde la hipoplasia leve del hueso cigomático o el adelgazamiento del arco cigomático son las manifestaciones más comunes (Kay y Kay, 1989). Diversos investigadores han mencionado su afección (Poswillo, D. 1973; Farías, M. et. al. 1988; Marsh, J. et. al. 1989; Alkumru, H. et. al. 1992).

M⁰: Normal.

M¹: Hipoplásico leve sin afectar el arco cigomático.

M²: Hipoplásico moderado con adelgazamiento del arco cigomático.

M³: Hipoplasia severa con ausencia del arco cigomático.

Mandibular.

Sin modificación de la clasificación original OMENS.

Oído (ear).

Los primeros cuatro subíndices (0-3), corresponden sin cambio a los presentes en la clasificación original OMENS. En esta propuesta, incluimos dos categorías adicionales para apéndices preauriculares y tipo de afección auditiva que solo se registrarían en el esquema si el caso lo requiriera

E⁰: Normal.

E¹: Clase I según Meurman.

E²: Clase II según Meurman.

E³: Clase III según Meurman.

Propuesta:

E⁴: Apéndices preauriculares.

E^{4a}: único.

E^{4b}: múltiple.

E⁵: Estado auditivo.

E^{5a}: pérdida conductiva.

E^{5b}: pérdida sensorineural.

E^{5c}: pérdida mixta.

Ojo (eye).

Por su alta incidencia las categorías 1 y 2 son las más importantes incluso forman parte de los datos básicos de diagnóstico para la variante Goldenhar del complejo. Los subíndices restantes constituyen las manifestaciones oftálmicas ocasionales más significativas (Cohen, M.M. Jr. 1971, Feingold, M. Baum, J. 1978; Mansour, A. et. al. 1985).

E⁰: ojo y estructuras perioculares normales.

E¹: Dermoide epibulbar.

E²: Coloboma del párpado superior.

E³: Microoftalmia.

E⁴: Anoftalmia:

E⁵: Anomalías del drenaje lagrimal.

Nervio.

Sin modificación de la clasificación original OMENS.

Tejidos suaves.

Sin modificación de la clasificación original OMENS.

Hallazgos extracraneofaciales (VSC).

Excepto por las manifestaciones cardíacas que se consideran propias del complejo (la tetralogía de Fallot y los defectos septales ventriculares constituyen, en la *microsomía hemifacial*, el 50% de todas las alteraciones de este órgano), el resto de las afecciones viscerales se consideran poco frecuentes. En cada categoría de esta parte existe una subdivisión de las manifestaciones viscerales más repetidamente observadas (Opitz, J. Faith, G. 1969; Pierpont, M. et. al. 1982; Rollnick, B. et. al. 1987). En la sección para alteraciones cromosómicas además de expresar la normalidad o anormalidad también indica el sexo del individuo, lo cual no había sido considerado en alguna clasificación previa.

Defectos viscerales.

- V⁰: Normal.
- V¹: Corazón.
- V^{1a}: defecto septal ventricular.
- V^{1b}: tetralogía de Fallot.
- V²: Pulmón.
- V^{2a}: hipoplasia pulmonar.
- V^{2b}: agenesia pulmonar.
- V³: Genitourinario.
- V^{3a}: agenesia renal.
- V⁴: Gastrointestinal.

V^{4a}: atresia anal.

V^{4b}: atresia esofágica.

V⁵: sistema nervioso.

V^{5a}: retraso mental.

V^{5b}: encefalocele o meningocele.

Defectos esqueléticos (Skeletal).

S⁰: Normal

S¹: Defectos vertebrales.

S²: Defectos costales.

S³: Defectos radiales.

Análisis cromosómico (Cromosomic).

C⁰: Masculino normal.

C¹: Femenino normal.

C²: Masculino anormal.

C³: Femenino anormal.

Cuadro 4. Clasificación OOMMEENS-VSC*.

Cuadro 4. Clasificación OOMMEENS-VSC		
<u>Oral</u>	<p>O 0: Normal.</p> <p>O 1: Macrostomía.</p> <p>O 2: Fisura labial y/o palatina.</p> <p>O 3: Hipoplasia velofaríngea.</p> <p>O 4: Hipodoncia.</p> <p>O 5: Hipoplasia paratúdea.</p>	<p>V 1: Corazón</p> <p>V 1^a: Defecto septal ventricular.</p> <p>V 1^b: Tetralogía de Fallot.</p>
<u>Orbital</u>	<p>O 0: Normal.</p> <p>O 1: Tamaño anormal.</p> <p>O 2: Posición anormal.</p> <p>O 3: Tamaño y posición anormal.</p>	<p>V 2: Pulmón.</p> <p>V 2^a: Hipoplasia pulmonar.</p> <p>V 2^b: Agenesia pulmonar.</p> <p>Visceral</p> <p>V 3: Aparato GU.</p> <p>V 3^a: Agenesia renal.</p>
<u>Malar</u>	<p>M 0: Normal.</p> <p>M 2: Hipoplasia moderada.</p> <p>M 1: Hipoplasia leve.</p> <p>M 3: Hipoplasia severa.</p>	<p>V 4: Aparato GI.</p> <p>V 4^a: Atresia anal.</p> <p>V 4^b: Atresia esofágica.</p>
<u>Mandibular</u>	<p>M 0: Mandíbula normal.</p> <p>M 1: Deformidad mandibular clase I.</p> <p>M 2(a y b): Deformidad mandibular clase II.</p> <p>M 3: Deformidad mandibular clase III.</p>	<p>V 5: S. nervioso.</p> <p>V 5^a: Retraso mental.</p> <p>V 5^b: Encefalocele o meningocelo.</p>
<u>Oído (Ear).</u>	<p>E 0: Normal.</p> <p>E 1: Deformidad auricular clase I.</p> <p>E 2: Deformidad auricular clase II.</p> <p>E 3: Deformidad auricular clase III.</p> <p>E 4(a y b): Apéndices preauriculares.</p> <p>E 5(a,b y c): Estado auditivo.</p>	<p>S 0: Normal.</p> <p>Esquelético</p> <p>S 1: Defectos vertebrales.</p>
<u>Ojo (Eye).</u>	<p>E 0: Normal.</p> <p>E 1: Dermoides epibulbar.</p> <p>E 2: Coloboma del párpado superior.</p> <p>E 3: Microftalmia.</p> <p>E 4: Anoftalmia.</p> <p>E 5: Anomalías del drenaje lagrimal.</p>	<p>(Skeletal).</p> <p>S 2: Defectos costales.</p> <p>S 3: Defectos radiales.</p>
<u>Nervio (Nerve)</u>	<p>N 0: Normal.</p> <p>N 1: Rama superior afectada.</p> <p>N 2: Rama inferior afectada.</p> <p>N 3: Todas las ramas afectadas.</p>	<p>C 0: Masculino normal.</p> <p>Análisis Cromosómico</p> <p>C 1: Femenino normal.</p>
<u>Tejidos suaves (Soft tissue).</u>	<p>S 0: Normal.</p> <p>S 2: Hipoplasia moderada.</p> <p>S 1: Hipoplasia leve.</p> <p>S 3: Hipoplasia severa.</p>	<p>(Cromosomic)</p> <p>C 2: masculino anormal.</p> <p>C 3: Femenino anormal.</p>

* Las secciones subrayadas corresponden a los componentes originales de la clasificación OMENS que se pretende complementar con esta propuesta.

Diagnóstico.

El criterio diagnóstico es fácil de establecer cuando las manifestaciones del fenotipo facial son completas. En ocasiones, los casos de **microtia** aislada se acompañan de una muy ligera asimetría facial perceptible sólo radiográficamente. La microtia es considerada una microforma de la alteración y junto con la *microsomía hemifacial* se cree que resultan de un mecanismo similar localizado en el desarrollo de los arcos branquiales primero y segundo. De modo que la microtia aislada o las anomalías congénitas del oído externo (incluyendo los apéndices preauriculares) pueden representar la manifestación más leve de esta malformación (Bennun, R. et. al. 1985; Cohen, M.M. Jr. et. al. 1989).

En general, los investigadores en sus descripciones toman como criterio mínimo de inclusión a las malformaciones de las orejas y/o la asimetría facial originada por hipoplasia mandibular (Ross, B. 1975; Rollnick, B. et. al. 1987; Vento, R. et. al. 1991; Gossain, A. et. al. 1994; Silvestri, A. et. al. 1996). Feingold y Baum (1978) en un enfoque oftalmológico enlistaron un criterio diagnóstico para *síndrome de Goldenhar*, basado en la presencia de un dermoide epibulbar y dos de los siguientes tres aspectos: Orejas de tamaño o forma anormal, apéndices preauriculares o ambos; aplasia o hipoplasia unilaterales de la rama de la mandíbula; anormalidades vertebrales.

Como criterio mínimo de inclusión para el *complejo oculoauriculovertebral* en una serie de 32 pacientes, se consideró la

presencia de por lo menos dos de las siguientes características: hipoplasia ótica, *microsomía hemifacial*, macrostomía, dermoides epibulbares y/o coloboma del párpado superior y anomalías vertebrales (Kumar, A. et.al.1993).

Etiología.

Poco se ha justificado en el terreno de la etiología de este complejo; se reconoce que es una alteración heterogénea (Setzer, E. et. al. 1981; Cohen, M. M. Jr. et. al. 1989; Gorlin, R. et. al. 1990). La mayoría de los casos reportados son esporádicos, sin antecedentes heredopatológicos de malformaciones congénitas. Sin embargo, se han descrito casos familiares que parecen mostrar un patrón de herencia autosómica dominante y con menor frecuencia herencia autosómica recesiva con poca penetrancia. Esto se ha representado sobre diferentes individuos afectados en generaciones sucesivas, pero con expresiones fenotípicas muy variables y nunca constantes, del extremo más leve al más complejo de la alteración (Hermann, J. Opitz, J. 1969; Summit, R. 1969; Setzer, E. et. al. 1981; Kaye, C. I. et. al. 1989; Gorlin, R. et. al. 1990; Tsai y Tsai 1993; Singer, S. et. al. 1994). Gorlin considera el complejo como una alteración oromandibular de etiología heterogénea y no necesariamente genética, cuyo origen proviene durante la quinta semana de desarrollo (Gorlin R. Comunicación personal 1992).

Se han mencionado casos de discordancia de la malformación en gemelos monocigóticos y dicigóticos, así como un caso en triates, se cree que en gemelos monocigóticos la falta de concordancia completa o la discordancia de signos, se debe a una alteración en el desarrollo única y localizada que origina un complejo malformativo más que una condición genéticamente determinada (Setzer, E. et. al. 1981). Estos factores externos o internos nunca serían iguales para los dos seres, como la

división desigual de células embrionarias, la orientación espacial de cada feto en el útero, la separación de los fetos por membranas, o la compartición desigual del aporte sanguíneo fetal o maternal. La asincronía en el desarrollo puede producir distribución desigual y/o competencia por metabolitos, y así una discordancia en los gemelos. Igual ocurriría con los teratógenos y su distribución en ambos gemelos originando que uno resulte más afectado que el otro (Ryan, C. et. al. 1988).

Diversos agentes teratógenos han producido el fenotipo del *complejo oculoauriculovertebral* en humanos, estos son la talidomida, el ácido retinoico (palmitato de vitamina A) y la primidona. Asimismo, esta alteración se ha observado en niños nacidos de madres diabéticas (Mandelcorn, M. et. al. 1971; Cohen, M.M. Jr. et. al. 1989; Gorlin, R. et. al. 1990, Alkumru, H. Colok, G. 1992; Duncan, P Shaphiro, L. 1993). En algunos casos ha sido reportado que el fenotipo de *microsomía hemifacial* se encuentra presente como un componente menor en una condición diferente (Poonawalla, H. et. al. 1980, Opitz, J. et. al. 1989; Cohen, M.M. Jr. et. al. 1989). Existen reportes de ocurrencia simultánea del complejo con anomalías cromosómicas como síndrome de cri-du-chat y de Klinefelter.

Se reportó un caso del *complejo oculoauriculovertebral* cuyo individuo fué concebido mediante fertilización "in vitro", lo cual sugiere otra posible causa por el grado de sobremadurez con el que se recupera el oocito (Jovich, J. 1987). Existe registrado en la literatura un caso

donde los padres del afectado son consanguíneos (Cohen, M.M.Jr. et. al. 1989).

Patogénesis.

El mecanismo de esta enfermedad es bastante bien entendido, al menos en cuanto al momento en que se produce la malformación durante el desarrollo del embrión (Fig. 1).

Una de las teorías demostradas es la hipótesis de la formación de un hematoma embrionario durante etapas críticas al inicio del desarrollo. Esta propuesta compromete accidentes vasculares en la arteria estapedial, pequeño vaso embrionario proveniente de la arteria carótida interna que durante la sexta y séptima semana (días 32 a 45 aproximadamente), abastece la mayoría de la sangre a la parte superior de la cara y paladar incluyendo los arcos branquiales primero y segundo y la región orbital, donde se anastomosa con las venas oftálmicas para establecer el riego sanguíneo al ojo en desarrollo y estructuras perioculares, hasta que repentinamente se separa de la arteria carótida interna cuando sus divisiones terminales se unen a la arteria carótida externa ocurriendo este inusual cambio en el aporte sanguíneo a la cara aproximadamente al día 45 de la embriogénesis (Poswillo, D. E. 1973, 1975; Pierpont, M. et. al. 1982; Avery, J. 1987; Robinson, L. 1987).

Esta teoría propone que debido a diversos factores se originaría una hemorragia espontánea en el sistema de la arteria estapedial, creándose un hematoma que interrumpiría los procesos de diferenciación de los tejidos en contacto con dicha extravasación sanguínea. La consecuente necrosis

tisular vendría seguida por mayor o menor grado de reparación y diferenciación, originando que las características de la entidad en la región craneofacial dependan del tamaño del hematoma formado. Los posibles factores que iniciarían la hemorragia embrionaria son hipoxia, hipertensión, agentes presores, salicilatos, anticoagulantes, compresión intrauterina, catecolaminas y hasta la influencia de un factor postural (Poswillo, D.E. 1975; Cohen, M.M.Jr. et. al.1989). Pero también es posible que una proliferación defectuosa de células en las paredes de la arteria estapedial predispondría a zonas débiles situadas en uno u otro punto de la arteria, originando así a defectos unilaterales o bilaterales (Poswillo, D.E. 1975). Poswillo demostró esta teoría creando fenocopias animales muy similares a las de la enfermedad en el humano mediante la formación de un hematoma embrionario; administró triazeno en roedores durante un periodo teratosensible equivalente al mismo periodo que en el humano se forman los arcos branquiales, obteniendo descendencia malformada con las características de la alteración; también administró talidomida a monos bajo las mismas circunstancias de teratosensibilidad, donde obtuvo resultados positivos aunque no tan severos como en el grupo de estudios en roedores (Poswillo, D. E. 1973).

De esta manera, siguiendo a la formación de un hematoma y según la extensión del mismo se afectarían todas las estructuras cuyo origen embrionario proviniera de los arcos branquiales primero y segundo. Algunas estructuras con este origen casi nunca se ven involucradas como

el cuerpo de la mandíbula y el oído interno, el cual pudiera no afectarse porque la cápsula ótica que hacia el día 33 se encuentra rodeando a la vesícula ótica, actúa como barrera contra la penetración del hematoma hacia éste (Poswillo; D. E. 1973, Ross, B. 1975; Marsh, J. et. al. 1989; Cranin, N. Gallo, L. 1990). Otras estructuras nunca forman parte de las malformaciones del complejo como la porción petrosa del hueso temporal, el hueso hioides y las glándulas submandibulares que son estructuras con una localización considerada mas allá de la posibilidad de expansión del hematoma.

Una segunda teoría que también implica necrosis tisular, es la de insuficiencia vascular secundaria a la ausencia o desarrollo anormal de la arteria estapedial, produciendo una falla en el aporte sanguíneo a todas las regiones de los arcos branquiales primero y segundo, y por tanto, impidiendo el desarrollo embrionario en esa zona. Se han descrito en la literatura algunos casos de defectos congénitos de la arteria carótida interna como ausencia u oclusión de la misma (Gorlin, R. et. al. 1963; Robinson, L. 1987).

Otra propuesta, es en la que el origen probable de los defectos radica en una deficiencia migratoria de las células de la cresta neural desde las regiones del prosencéfalo, mesencéfalo y cerebro posterior del embrión hasta su localización final en los arcos branquiales y la cara, así como su necrosis celular o la reducción de su proliferación (Cohen, M.M.Jr. et. al. 1989; Langman, J. 1991). Es importante mencionar que se

Manifestaciones clínicas.

Se caracteriza por ser una deformidad craneofacial asimétrica, muy variable y progresiva donde la asimetría facial presente en el 65% de los casos, junto con la malformación auricular constituye los datos propios de la facies de esta condición. Existe una tendencia en el acortamiento de las medidas horizontales de la cara (Converse, J. 1973; Farkas, L. et. al. 1977; Kaban, L. 1990).

Oído y hueso temporal .

El hueso temporal en el lado afectado, frecuentemente se ve comprometido con reducción en el tamaño y adelgazamiento, además la ausencia de células aéreas mastoideas es otro hallazgo común. Estructuras óseas subyacentes al oído externo como los procesos estiloideo y mastoideo pueden presentarse con **hiperplasia**. Parece existir una relación entre el grado de severidad de la alteración esquelética y las anomalías del conducto auditivo externo, que puede variar desde estenosis con un trayecto anormalmente curvo hasta completamente atrésico (Phelps, P. 1983, Wells M. et. al. 1983; Sando e Ikeda 1986;Cohen, M.M. Jr. et. al. 1989;Gorlin, R. 1990).

Las malformaciones del oído en todas sus estructuras (cuadro5) desde la aurícula hasta el meato auditivo interno son características muy comunes, siendo el oído externo y medio los mas frecuentemente afectados, no así el oído interno (Phelps, P. 1983; Wells, M. et. al. 1983;

Sando, I. Ikeda, M. 1986). La malformación del oído externo puede manifestarse como apéndices preauriculares de piel o de tejido cartilaginoso, únicas o múltiples, unilaterales o bilaterales, localizadas en cualquier punto situado entre la línea que une el trago con la comisura labial (Rollnick, B. et. al. 1987; Colombo; P. Bianchi, G. 1992). Las orejas pueden estar en una posición protruida, rotada o con implantación baja. La microtia es una característica casi invariable de la expresión, en la que diversos grados de severidad incluyen desviaciones de la forma y tamaño de la aurícula, desde variaciones que mantienen las características morfológicas de la misma a masas amorfas de tejido o hasta anotia (Rollnick, B. et. al. 1987). Frecuentemente es unilateral e ipsilateral al lado afectado, y cuando se presenta de modo bilateral una aurícula puede presentar mayor grado de microtia. Se ha notado una asociación entre la microtia y el nervio facial, donde el primero se afecta de acuerdo a la severidad del segundo; no hay afección equivalente de la microtia con la deformidad de tejidos suaves (Converse, J. 1973). La graduación de la deformidad auricular proporcionada por Meurman, se ha mencionado en diversas revisiones (Prusanzky, S. et. al. 1969; Caldarelli, D. et. al. 1980; Bennun, R. et. al. 1985).

La cavidad del oído medio exhibe una marcada reducción de su tamaño normal. Las anomalías en el curso del nervio facial a través del hueso temporal y la **hipoplasia**, reducción o ausencia del mismo son hallazgos comunes (Converse, J. 1973; Bassila y Goldberg 1989). También son frecuentes la ausencia o alteraciones de la forma, tamaño y

posición de los huesecillos del oído medio lo cual hace que se presente sordera conductiva en algunos individuos afectados.

Los reportes de anormalidades del oído interno son pocos, pero entre las anomalías registradas se encuentran la displasia del canal semicircular lateral y defectos de la cóclea, vestíbulo y estrechamiento severo o anormalidades en la forma y posición del meato auditivo interno condiciones que pueden originar sordera de tipo sensorineural obviamente de menor incidencia (Budden y Robinson 1975; Caldarelli, D. et. al. 1980; Phelps, P. 1983; Wells, E. 1983; Sando e Ikeda 1986; Kay y Kay 1989). Para el estudio del hueso temporal y el oído medio e interno así como de la articulación temporomandibular, la tomografía computarizada se convierte en un recurso indispensable para el clínico.

Cuadro 5. Alteraciones óticas.

Oído

Microtia variable.

Apéndices preauriculares

Malformación o ausencia de los huesecillos del oído medio.

Estenosis o atresia del conducto auditivo externo y de la cavidad del oído medio.

Alteraciones del meato auditivo interno.

Displasia variable del hueso temporal.

Sordera conductiva o sensorineural.

Ojo.

El hallazgo característico en esta estructura es la presencia de un tumor benigno llamado coristoma o dermoide epibulbar (Fig. 2), lesión representativa de proliferaciones congénitas de tejidos normales en localizaciones ectópicas. Son masas móviles o sólidas, de textura tersa y de color blanco a amarillento, con tamaño variable. Se clasifican en dermoides, epidermoides, tipo dérmis y complejos (Cuadro 6). Los mas comunes son los dermoides que se localizan frecuentemente de modo unilateral más que bilateral, aunque pueden situarse en cualquier zona del globo ocular pero con mayor preponderancia por el cuadrante inferotemporal del limbo corneal. La presencia de coristomas epibulbares está correlacionado con la alta incidencia de anormalidades del párpado y drenaje lagrimal. Se ha mencionado en la literatura la obstrucción del conducto nasolagrimal con fístula lagrimal y drenaje posterior del sistema nasolagrimal a la orofarínge . Los apéndices preauriculares ipsilaterales a los coristomas también se relacionan con éstos y quizá ésta sea la asociación más significativa en virtud de que ambos son histológicamente iguales.

Los **colobomas** del párpado superior acompañan frecuentemente la incidencia de coristomas. Estos defectos generalmente son unilaterales y se sitúan en la unión de los tercios medio e interno del párpado, también se han presentado de modo bilateral. Se han notado anormalidades retinales como anestesia, ulceración corneal, microcornea, blefaroptosis y

microftalmia. Se ha mencionado **anofthalmia** clínica correlacionándola con retraso mental severo (Bowen, D. et. al. 1971; Cohen M.M. Jr. 1971; Mansour, A. et. al. 1985; Sando e Ikeda, 1986; Gorlin, R.. 1990).

Cuadro 6. Clasificación de los dermoides epibulbares.

<i>Dermoide</i>	<i>Tejido epidermoide poco queratinizado rodeando con tejido conjuntivo denso con glándulas sudoríparas o pilocebaceas.</i>
<i>Epidermoide</i>	<i>Tejido epidermoide poco queratinizado rodeado de tejido conjuntivo denso con glándulas sudoríparas con tejido adiposo.</i>
<i>Tipo dérmis</i>	<i>Tejido conectivo similar a la dérmis.</i>
<i>Complejos</i>	<i>Tejidos diversos de origen mesoectodérmico.</i>

Fig 2. Dermoide epibulbar.



Manifestaciones bucales.

En casi todos los casos las características bucales de esta alteración son la hipoplasia de la rama y cóndilo de la mandíbula, originando la asimetría facial variable en ocasiones identificable solo radiográficamente cuando el defecto esquelético es muy leve. La graduación de la deformidad mandibular realizada por Pruzansky se ha mencionado previamente en esta tesis. La deformidad mandibular es predominantemente importante, pues a mayor severidad de la misma hay una posibilidad incrementada de anomalías de oído, tejidos suaves, nervio y órbita (Vento, A. et. al. 1991). El crecimiento mandibular del lado afectado está deteriorado; la mandíbula es corta, retrusiva, estrecha y la articulación temporomandibular suele hallarse desplazada anteroinferiormente. Esta hipoplasia mandibular inhibe el crecimiento normal hacia abajo (crecimiento vertical) del maxilar y del tercio medio, originando un maxilar corto con un plano oclusal hacia arriba en dirección al lado normal (Kaban, L. 1990. Vento, A.R. et. al. 1991).

La **macrostomía** se presenta asociada con agenesia de la rama mandibular y dermoides epibulbares (Hermann y Opitz, 1969; Aleksic, S. et. al. 1975; Ross, B. 1975). En ocasiones, se puede presentar **agenesia** ipsilateral de la glándula parótida o presencia de la misma pero con una función disminuida, y en contraste una hiperplasia de las glándulas salivales submandibulares, lo que representa una compensación inducida por la ausencia de tejido salival en otras zonas (Converse, J. 1973; Ross,

B. 1975; Markitziu, M. et. al. 1985). Se ha documentado una incidencia del 22% en fisuras unilaterales o bilaterales en labio y/o paladar superior (Rollnick, B. et. al. 1987), así como de labio inferior y úvula bífida (Bowen, D; et. al. 1971; Ryan, C. et. al. 1988).

En la musculatura del paladar blando (los músculos tensor y elevador del velo del paladar) y de la lengua cuyos orígenes tienen estrecha relación con el primero y segundo arcos branquiales durante su desarrollo, con frecuencia presentan hipoplasia, parálisis o disfunción en el lado afectado. Un promedio de 35% presentan insuficiencia velofaríngea que parece prevalecer cuando las deformidades esqueléticas son más severas. Un lenguaje hipernasal y con dificultades de articulación, asociado con asimetría del paladar blando o desviación del mismo al lado más normal, son características indicativas de insuficiencia velofaríngea (Converse, J. 1973; Luce, E. et. al. 1977, Shprintzen, R. et. al. 1980; Vento, A. et. al. 1991).

La dentición también parece afectarse de un modo importante. Se ha comprobado en esta alteración que la incidencia del desarrollo dental retrasado, hipodencia y anodoncia de ciertos dientes es proporcional al grado o extensión de la deformidad mandibular, es decir con los grados M 2 y M 3. Los dientes más comúnmente afectados por hipodoncia son los terceros molares inferiores seguidos por los premolares, y es más común que se afecten en el mismo lado de la deformidad mandibular que en el lado normal; asimismo, es más común que ocurra en mujeres. La

asimetría esquelética también influye en el plano oclusal donde éste es mas alto y frecuentemente habrá maloclusión y mordida abierta (Converse, J. 1973; Ross, B. 1975; Farías, M. et. al. 1988; Alkumru y Colok, 1992; Cranin y Gallo, 1990; Silvertry A. et. al. 1996).

Cuadro 7. Manifestaciones bucales.

<p><i>Boca</i></p> <p><i>Mandíbula corta, retrusiva y estrecha con hipoplasia unilateral o bilateral de la rama y condilo.</i></p> <p><i>Hipodoncia de terceros molares y segundos premolares inferiores.</i></p> <p><i>Macrostomía.</i></p> <p><i>Agenesia parotídea</i></p> <p><i>Fisuras en labio y/o paladar.</i></p> <p><i>Hipoplasia o parálisis de los músculos tensor y elevador del velo del paladar (Incompetencia velofaríngea).</i></p> <p><i>Hipoplasia de los músculos masticadores.</i></p> <p><i>Plano oclusal alto.</i></p> <p><i>Malposición dental.</i></p> <p><i>Mordida abierta.</i></p>

Musculosqueletico.

Se han registrado defectos craneales y faciales, en ocasiones la órbita puede ser mas pequeña en el lado afectado y/o con discrepancia horizontal, en cuyo caso es mas frecuente una relación inferior con la órbita normal; asimismo, el hueso cigomático, el arco cigomático, el hueso temporal y con menor frecuencia el hueso frontal pueden presentarse displásicos, adelgazados o empequeñecidos y la articulación temporomandibular suele hallarse desplazada anteroinferiormente (Converse, J. 1973; Wells, M et. al. 1983; Kay y Kay, 1989; Marsh; J. et. al.1989; Gorlin, R. et. al.1990; Vento, A. et. al. 1991).

Los defectos del esqueleto axial son características que constituyen un hallazgo de primer nivel para establecer el diagnóstico de la variante Goldenhar de esta alteración. Se considera que un 24% de los individuos afectados por el *complejo oculoauriculovertebral*, presentan anomalías vertebrales, de las cuales las que involucran la región cervical son las de mayor incidencia: en un estudio sobre 18 pacientes afectados donde existían anormalidades cervicovertebrales asociadas, se observaron fusiones vertebrales en cualquier nivel de la columna cervical diferente de la articulación atlanto-axial (C1-C2), y el nivel vertebral mas afectado por fusión era el C2 y C3, seguido del nivel correspondiente al occipucio-C1. Se ha mencionado la presencia de occipitalización del atlas e involucramiento craneocervical como asimetría de la base del cráneo, **platibasia** e impresión basilar. La región torácica superior puede

afectarse, sin embargo, las zonas lumbar y sacra suelen involucrarse con muy poca frecuencia. Otras condiciones anormales que se han descrito involucrando el esqueleto axial son: **espina bífida**, **hemivértebras**, hipoplasia vertebral, **escoliosis**, xifosis, un patrón de anomalías vertebrales y de costillas similar a la **disostosis espondilocostal**, defectos costales (ausencia, bífidez, supernumerarias o fusionadas) y de clavículas. Los defectos del esqueleto apendicular son ocasionales entre los que se han documentado ausencia de radio, anomalías del pulgar, anomalías de número y conformación de dedos de las manos y pies, hipoplasia de falanges terminales y uñas y focomelia (Gorlin, R. et. al. 1963; Mandelcorn, M. et. al. 1971; Rollnick, B. et. al. 1987; Rodríguez, J. et. al. 1993; Gossain, A. et. al. 1994).

La musculatura facial y masticatoria tiende a presentar hipoplasia y asimetría en combinación con las deformidades esqueléticas craneales. Puede haber hipoplasia de los músculos masticadores lo que influcia el desarrollo esquelético y existe una relación entre el estado neuromuscular de estos músculos y la deformidad esquelética, lo que confirma que la forma y tamaño de la mandíbula se relacionan a los músculos que se originan e insertan en ella (Converse, J. 1973; Marsh, J. et. al. 1989).

Defectos viscerales.

Aunque no existe alguna lesión específica del sistema cardiovascular que se asocie con el *complejo oculoauriculovertebral*, está bien establecido que las anomalías de este sistema son parte del grupo de malformaciones de esta condición (Cohen, M.M.Jr. 1991; Morrison, P. et. al. 1992). Los reportes previos han manifestado una incidencia de defectos cardíacos congénitos (dcc) muy variable (5-58%), debido principalmente a las diferencias en el criterio diagnóstico para incluir series de casos severos con una mayor frecuencia de dcc, o series de casos levemente afectados con pocas anormalidades asociadas y muerte temprana. Sin embargo, en un estudio sobre dcc en 32 pacientes afectados con esta alteración, se reportó una incidencia más real de 19% (Kumar, A. et. al. 1993). De los casos descritos en la literatura craneofacial sobre el *complejo oculoauriculovertebral* con dcc asociados, este grupo representa el de más alta incidencia de mortalidad y mortandad ya que se ha notado una conjunción significativamente incrementada de anormalidades pulmonares y renales en dicho grupo, en contraste con los pacientes sin compromiso cardiovascular (Pierpont, M. et. al. 1982).

Algunos defectos cardiovasculares que se han mencionado son: anormalidades en el arco aórtico, estenosis o atresia de la arteria pulmonar, **transposición de los grandes vasos, dextrocardia, levocardia**, persistencia de la vena cava superior izquierda, hipoplasia o ausencia de la arteria carótida externa, defecto septal atrial o ventricular y

tetralogía de Fallot. Las malformaciones cardíacas que se asocian más frecuentemente con el *complejo oculoauriculovertebral*, son la tetralogía de Fallot y el defecto septal ventricular aislado o asociado con otras anomalías que constituyen el 50% de todas las anomalías de este sistema en el complejo malformativo. La presencia de dcc en esta alteración sugieren que tal asociación representa un espectro mas amplio de malformaciones con afección de otros órganos, haciendo obligatoria la evaluación meticulosa de los demás órganos sistemicos en estos casos en especial (Mandelcorn, M. et. al. 1971; Feingold y Baum, 1978; Bowen y Parry, 1980; Poonawalla, H. et. al. 1980; Pierpont, M. et. al. 1982; Kumar, A. et. al. 1993).

Las anomalías pulmonares pueden asociarse con malformaciones vertebrales, cardíacas y renales en la mayoría de los casos correspondiendo con lateralidad a las anomalías faciales. El grupo de malformaciones pulmonares reportadas incluyen desde unilobulación y lobulación incompleta hasta hipoplasia o agenesia unilateral del pulmón (Gorlin, R. et. al. 1963; Bowen y Parry, 1980; Pierpont, M. et. al. 1982). De el tracto gastrointestinal se han reportado: atresia esofágica con fístula traqueoesofágica, hernias inguinales y umbilical, estenosis duodenal parcial, atresia anal con fístula rectovaginal y desplazamiento anterior del ano (Opitz, J. Faith, G. 1969; Bowen, D. et. al. 1971; Mandelcorn, M. et. al. 1971; Luce, E. et. al. 1977; Bowen, A. Parry, W. 1980; Rollnick, B. 1987; Colombo, P. Bianchi, G. 1992). Del aparato genitourinario se han notado: anomalías escrotales, testículos sin descender, **hidronefrosis**,

hidroureter, uréter doble y agenesia renal. La incidencia de malformaciones en estos aparatos y el pulmón es menor al 10%, por lo que se les considera ocasionales, sin embargo, suelen presentarse arbitrariamente en los casos más expandidos del complejo.

En el sistema nervioso central existe un amplio grupo de defectos registrados, cuya presencia constituye el llamado *complejo Goldenhar expandido* (Cohen, M.M. Jr. et. al. 1989). Su incidencia corresponde al 13% en la mayor serie de casos descritos (Rollnick, B. et. al. 1987). La deficiencia mental parece prevalecer en individuos con casos severos, y en variantes con anoftalmia y microftalmia (Gorlin, R.J. et. al. 1963; Cohen, M.M. Jr. 1971; Aleksic, S. et.al. 1975; Herman, G. et. al. 1988). Otras malformaciones apreciadas son: epilepsia, parálisis cerebral, **microcefalia**, **meningocele**, **encefalocele** occipital y frontal, **hidrocefalia**, holoprosencefalia, **arquianencefalia**, quiste aracnoideo, hipoplasia del cuerpo caloso y malformaciones cerebelares. También se ha notado afección de todos los nervios craneales, principalmente los nervios trigémino y facial, por lo que se ha documentado anestesia trigeminal y aplasia del núcleo trigeminal, así como parálisis facial en asociación con microtia, trayecto anormal del nervio y aplasia del mismo (Aleksic, S. et. al. 1975; Ross, B. 1975; Bennun, R. et. al. 1985; Sando, I. Ikeda, M. 1986; Rollnick, B. et. al. 1987; German, G. et. al. 1988; Bassila, M. Goldberg, R..1989; Gorlin, R. J. et. al. 1990).

Diagnóstico diferencial.

Se han reconocido diversas malformaciones que junto con el *complejo oculoauriculovertebral* presentan anomalías comunes del primero y segundo arcos branquiales (ojo, oído y mandíbula), y que se han clasificado bajo el nombre de síndromes de arcos branquiales (cuadro 8) (Pruzansky, S. 1969; Mandelcorn, M. et. al. 1971; Markitziu; A. et. al. 1984; Cohen, M.M.Jr. 1991; Langman, J. 1991).

Disostosis mandibulofacial (Síndrome de Treacher-Collins).

Es una alteración de etiología autosómica dominante que incluye malformaciones auriculares e hipoplasia mandibular similares a las presentes en el *complejo oculoauriculovertebral*, pero en contraste con éste las alteraciones son bilaterales y existe una mayor incidencia de malformación del oído interno, de hipoplasia en el hueso cigomático con afección relativamente mayor del arco cigomático, colobomas en el tercio externo de los párpados inferiores y otros defectos del mismo como ausencia parcial o total de pestañas, así como fisuras palpebrales con inclinación antimongoloide; en contra parte con el *complejo oculoauriculovertebral*, los colobomas palpebrales ocurren en éste mas frecuentemente en el párpado superior y en comparación con un fenotipo *microsomía hemifacial*, la microtia y las manifestaciones esqueléticas son de carácter unilateral. Además, las malformaciones vertebrales no forman parte de este síndrome; asimismo, las características del *complejo oculoauriculovertebral* son claramente distinguibles de la disostosis

acrofacial de Nager y de la disostosis acrofacial posaxial, síndromes craneofaciales con fenotipo similar al de Treacher-Collins (Caldarelli, D. et. al 1980; Kay y Kay, 1989; Gorlin, R. 1990; Jones, K. 1990).

Síndrome branquio-oto-renal (Síndrome de Mellnick-Fraser).

Es una alteración asociada a defectos del segundo arco branquial con fistulas preauriculares y fistulas branquiales, pérdida auditiva, defectos del oído interno y medio e hipoplasia renal. Es de carácter autosómico dominante. Ha ocurrido un caso de síndrome branquio-oto-renal y *microsomía hemifacial*, lo cual significa que ésta puede constituir un componente del extremo severo de este síndrome (Cohen, M.M.Jr et. al. 1989).

Síndrome de Towns-Brocks.

Esta condición exhibe características comunes con el *complejo oculoauriculovertebral* como anomalías del pabellón auricular que oscilan desde orejas de gran tamaño hasta grados variables de microtia y apéndices preauriculares, combinado con otras anomalías como anomalías del pulgar, defectos anales, fistula preauricular, sordera y defectos cardíacos y renales. Resulta ser una alteración genética de etiología autosómica dominante (Jones, 1990).

Síndrome de Hallerman-Streiff.

Es un síndrome de etiología esporádica con facies de pájaro caracterizada por nariz pequeña y puntiaguda con hipoplasia del cartilago asemejando un "pico de loro", micrognatia con hipoplasia de las ramas y desplazamiento anterior de la articulación temporomandibular, hipotricosis, microoftalmia, cataratas congénitas, hipoplasia del hueso cigomático y ocasionalmente ocurren ausencia de cóndilos, escoliosis y espina bífida. La fisonomía peculiar y la talla baja pueden impedir el ajuste psicológico del individuo afectado, aunque el principal defecto es ocular que puede evolucionar hasta ceguera. Por lo general, la inteligencia es normal (Jones, 1990).

Secuencias de malformaciones y asociaciones.

Diversas secuencias de malformación que ocurren en conjunción con otros síndromes, pueden originar características similares a las presentes en el *complejo oculoauriculovertebral*, como la **secuencia de Klippel-Feil** caracterizada principalmente por desarrollo rudimentario de las vértebras cervicales y asimetría facial; la **secuencia Di George**, patrón de malformaciones que comprende defectos variables en el desarrollo del timo y glándulas paratiroides, derivados de las bolsas faríngeas I y III, presentando en su máxima expresión anomalías craneofaciales que incluyen micrognatia, anomalías del oído externo y paladar hendido; la **secuencia de Pierre-Robin**, un complejo de malformación que se puede presentar aislado o como un componente de otros síndromes caracterizado

por hipoplasia mandibular o micrognatia, glosoptosis y paladar hendido o profundo, así como defectos oculares y del oído (Jones, 1990).

Asimismo, asociaciones malformativas diversas parecen combinar características que confundirían el diagnóstico con el complejo. Estas son:

La asociación **VATER** (anormalidades vertebrales, defecto septal ventricular, atresia anal, fístula traqueoesofágica con atresia esofágica, displasia renal y radial y arteria umbilical única). En ocasiones se presentan anomalías del oído externo y se han descrito fenotipos *microsomía hemifacial-VATER* (Cohen, M.M.Jr. et. al. 1989; Duncan Y Shaphiro, 1993).

La asociación **MÜRCS**, (aplasia del conducto Müllleriano, aplasia renal y displasia de las somitas cervicotorácicas, es ocasiones se presenta sordera, defectos del oído externo, asimetría facial y **micrognatia** (Cohen, M.M.Jr. et. al. 1989).

La asociación **CHARGE** (Coloboma, enfermedad del corazón, atresia coanal, crecimiento y desarrollo retardado, anormalidades genitales y anomalías del oído externo y/o sordera sensorineural, conductiva o mixta).

Cuadro 8. Diagnóstico diferencial con otros síndromes craneofaciales, secuencias y asociaciones malformativas.

Diagnóstico diferencial.

Disostosis mandibulofacial (Síndrome de Treacher-Collins).

Síndrome branquio-oto-renal (Síndrome de Melnick-Fraser).

Síndrome de Towns-Brocks.

Síndrome de Hallermann-Streiff.

Secuencia de Klippel-Feil.

Secuencia Di George.

Secuencia de Pierre-Robin.

Asociación VATER.

Asociación MÜRCS.

Asociación CHARGE.

Reporte de dos casos

CASO 1

Antecedentes personales

Nombre: Hector López Hernández.

Edad: diez años.

Fecha de nacimiento: Septiembre 2, 1982.

Lugar de nacimiento: México D.F.

Grado escolar: Quinto año de primaria.

Antecedentes patológicos personales.

Paciente con estudios de cariotipo normal masculino, cuyo peso al nacer fue de 3.70 kg pero que debido a graves dificultades para alimentarse presentó una notoria pérdida de peso de 1.70kg; fue hospitalizado y dado de alta un mes después de nacer. Durante su presencia en el hospital, se le diagnosticó un soplo cardíaco del cual sanó espontáneamente según el registro del médico familiar que siguió este problema. Durante los dos primeros años de vida padeció una disfunción

de la glándula lagrimal derecha; actualmente funciona de modo normal. También padeció varicela a la edad de cuatro años, teniendo una recuperación normal. De 1986 a 1993, se le realizó un tratamiento de ortodoncia que no concluyó. En 1993, el paciente fue sometido a tres cirugías reconstructivas para la aurícula derecha, la cual estaba ausente al nacer y se asociaba a micrognatia unilateral derecha: en la segunda de las operaciones se le colocó un implante autógeno de costilla. No se utilizaron transfusiones sanguíneas. El paciente es alérgico a la penicilina.

Antecedentes heredopatológicos.

No existen antecedentes de enfermedades congénitas en los familiares directos. La edad de la madre y del padre al momento del nacimiento del paciente eran de 37 y 38 años respectivamente, se negó consanguinidad entre ellos al igual que la administración de algún fármaco durante el embarazo. Actualmente el padre es diabético.

El paciente es producto de una tercera gestación de término normal, así como de labor de parto y nacimiento sin complicaciones. Las dos gestaciones anteriores de los padres del paciente son de una niña y un niño normales, con 12 y 21 años de edad respectivamente.

Interrogatorio y examen físico.

Cabeza y cuello:

Asimetría facial notoria con desviación de la línea media al lado derecho, presentando micrognatia y asimetría nasal. Dentición mixta con mordida cruzada anterior y posterior derecha (Figs. 5 y 6). La exploración oftalmológica fue normal. No presenta ictericia, palidez, cianosis en los labios. Piel y anexas en estado normal tanto en el lado afectado como en el no afectado. Presenta microtia congénita unilateral derecha de grado III con atrésia del conducto auditivo externo y ausencia de audición; se le han realizado tres cirugías estéticas para su defecto de oído externo (Fig. 3). La aurícula izquierda tiene forma, tamaño y posición normales sin afección auditiva (Fig. 4). El paciente padece mareos espontáneos con una frecuencia de 2-3 veces por día, y constantes zumbidos en el oído izquierdo con frecuencia casi diaria. El cuello no tiene datos patológicos. Nunca ha tenido traumatismos graves con fracturas en esta región ni en otra de su cuerpo.

Tronco y extremidades.

Estas zonas no presentan anomalías o asimetrías, excepto por una pequeña cicatriz a la altura de la última vértebra izquierda.

En la espalda no hay curvaturas anormales ni abultamientos a lo largo de la columna. No presenta alteraciones morfológicas en extremidades y dedos.

Aparato cardiovascular.

Sin datos patológicos aparentes.

Aparato respiratorio.

Dificultad respiratoria al dormir por la sensación de tener la nariz ocluida a la altura de la garganta; mediante información de los familiares se sabe que el paciente tiene desviado el septo nasal óseo.

Aparato genitourinario.

Sin datos patológicos aparentes.

Aparato gastrointestinal.

Sin datos patológicos aparentes.

Sistema nervioso.

Coordinación motora gruesa y fina adecuadas, inteligencia normal y brillante, actitud amigable. Al momento de la examinación, el paciente

acudía al quinto grado de primaria con excelente desempeño y adaptación.

Aspectos radiográficos.

La examinación radiográfica reveló en la ortopantomografía: un grado III de deformidad mandibular, con ausencia total del cóndilo y borde posterior de la rama de la mandíbula existiendo solo un esbozo de la proceso coronoideo; un seno maxilar disminuido en su tamaño y un plano oclusal levantado en el lado afectado. Los gérmenes dentales de los dientes permanentes estaban presentes.

La radiografía anteroposterior demostró la asimetría craneofacial característica de esta alteración y un seno frontal trilobulado, con el lóbulo derecho reducido en tamaño. Las radiografías de tórax y columna no mostraron anomalías.

Según nuestra propuesta, este caso se clasificaría de la siguiente manera:

O⁰O¹ M⁰M¹E³⁻⁵E⁵N⁰S¹V⁰S⁰C⁰

Fig. 3

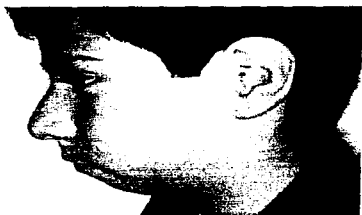


Fig. 4



Fig. 5



Fig. 6

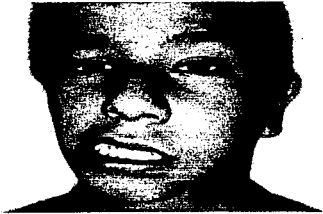


Fig. 7



Figs. 3 y 4. Vistas laterales del lado normal y del lado afectado. Nótese la reconstrucción auricular en el lado derecho.

Figs. 5 y 6. Vistas frontales donde se aprecia la característica inclinación del plano oclusal y la mordida cruzada posterior en el lado afectado.

Fig. 7. Vista intraoral. Obsérvese la hipoplasia unilateral de la lengua.

CASO 2.

Antecedentes personales.

Nombre: Edson Rodarte Avendaño.

Edad: 5 años.

Fecha de nacimiento: 20 de Febrero de 1989.

Lugar de nacimiento: México D.F.

Antecedentes patológicos personales.

Paciente masculino con cariotipo 46 xy que presentó malformaciones congénitas en pabellones auriculares y de labio y paladar. Su peso de nacimiento fue de 2750 gr. A las 32 horas de vida, el paciente requirió hospitalización debido a la presencia de ano imperforado. Fue atendido quirúrgicamente y dado de alta nueve días después. La fisura labial fue reparada a los 11 meses de edad y la palatoplastia a los 2 años 6 meses, ambas operaciones con evolución satisfactoria.

Antecedentes hereditarios

No existen antecedentes familiares de malformaciones congénitas. Los padres quienes negaron consanguinidad, al momento del nacimiento del paciente tenían 33 años de edad la madre y 28 el padre. No hay

historia de drogas, alcohol o complicaciones durante el embarazo. El producto de la primera gestación es una niña sana mayor que el paciente.

Interrogatorio y examen físico.

Cabeza y cuello.

Se apreció asimetría craneofacial debido a malformación bilateral de diversas estructuras faciales con mayor grado de afección en el lado izquierdo. La aurícula derecha presenta grado I de microtia con dos apéndices preauriculares, uno colocado en posición anterior al lóbulo displásico y otro menor en posición anterosuperior al trago. En el lado izquierdo, el conducto auditivo externo está atrésico y existe grado III de microtia presentando solo un lóbulo muy distorsionado (Figs. 8 y 9). La politomografía comparativa demostró en el oído derecho un conducto auditivo externo no permeable, con cadena osicular íntegra en buena posición, y cóclea normal; el oído izquierdo presenta conducto auditivo externo atrésico, no se visualiza cadena osicular y la cóclea está íntegra. La zona malar se observa levemente hundida, principalmente en el lado izquierdo. Los tejidos suaves en el lado más afectado presentan hipoplasia moderada, principalmente en el cartilago de la nariz que esta desviado hacia la izquierda debido a hipoplasia del ala de ese lado, puente nasal aplanado, y columna corta (Fig. 10).

La cavidad oral es asimétrica por hipoplasia mandibular con malposición dental, premaxila izquierda hundida. Dentición mixta, paladar óseo con cicatriz quirúrgica media presentando una pequeña

fistula en su región posterior y úvula bífida. Velo palatino notoriamente asimétrico e hipomovil con lenguaje hiperrinofónico, confirmando diagnóstico de hipoplasia velofaríngea (Fig. 11).

Tronco y extremidades.

Las extremidades superiores e inferiores se observan sin datos patológicos aparentes. El tronco muestra en la porción posterior una leve curvatura anormal hacia la derecha en la columna vertebral, que parece afectar la parte baja de la región torácica de la misma.

Aparato cardiovascular.

Sin datos patológicos aparentes.

Aparato respiratorio.

Sin datos patológicos aparentes.

Aparato genitourinario.

Sin datos patológicos aparentes.

Aparato gastrointestinal.

A diferencia del ano imperforado, no presentó otra malformación en este aparato.

Sistema nervioso.

Su conducta es tranquila, aunque poco cooperador, su comprensión es normal, al igual que sus estados de sueño y apetito. Su desarrollo motor fino es torpe, pero el desarrollo motor grueso es adecuado. Su desarrollo del lenguaje es retrasado apoyándose en actitud gestual, señas y llanto. Acudía en el momento del examen al primer año de educación preescolar con buen aprovechamiento y adaptación.

Aspectos Radiográficos.

En la radiografía AP de cráneo se observan las órbitas de igual tamaño pero con discrepancia vertical inferior en el lado izquierdo. La cavidad nasal izquierda se observa mas pequeña en comparación con la derecha. La asimetría facial es evidente al apreciar la desviación del mentón hacia el lado derecho (Fig. 13).

La ortopantomografía muestra en el lado izquierdo una mandíbula con deformidad tipo I y afección adicional de todo el borde inferior del cuerpo; el lado derecho se observa con una deformidad mandibular tipo III, donde solo se encuentra una porción del borde anterior de la rama mandibular sin que se logre identificar el proceso coronoideo, y afección del borde inferior del cuerpo de la mandíbula con una mayor irregularidad en su conformación. Se identifica mordida abierta anterior e hipodoncia bilateral de los segundos premolares (Fig. 12).

En la radiografía lateral de cráneo, se observa una notoria concavidad del borde inferior de la mandíbula y mordida abierta anterior. En la misma radiografía se identifican diversas alteraciones en la columna cervical: fusión total de los procesos espinosos y fusión parcial de los cuerpos vertebrales en C2 - C3, malformación del cuerpo vertebral en C4, C5 y C6 y fusión de los procesos espinosos en C5 -C6 (Fig. 14).

En la radiografía AP de columna cervical se identifican hemivértebras en el nivel C6, C7, T1 y T2, y vértebras en cuña en C7, T1, T2 y T3 lo cual origina una escoliosis cervical (Fig. 15).

La radiografía PA de tórax muestra escoliosis toracolumbar secundaria a la escoliosis cervical, así como una inclinación anormal de las costillas hacia abajo. La radiografía lateral de tórax muestra cuerpos vertebrales normales de T4 - T12 y sin afección aparente de la región sacra y lumbar (Fig. 16).

Según el sistema OOMMEENS-VSC, este caso se clasificaría del siguiente modo:

O^{2,3,4}O⁰M¹M³E^{1,4b}E⁰N⁰S⁰ O^{2,3,4b}O⁰M¹M³E¹E¹N⁰S⁰
V⁴S^{1,2}C⁰

Fig. 8.



Fig. 9.

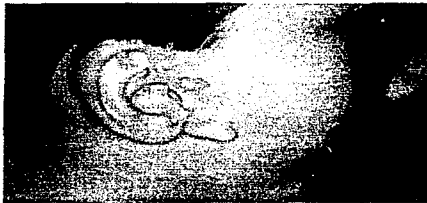


Fig. 10.



Fig. 11.



Fig. 12.



Fig. 13.



Fig. 14.

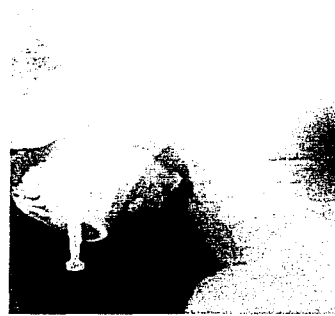


Fig. 15.



Fig. 16.



Figs. 8 y 9. Vistas laterales izquierda y derecha mostrando el grado III y grado I de microtía asociado con apéndices preauriculares en el lado derecho, así como hundimiento bilateral de las mejillas.

Fig. 10. Vista frontal.

Fig. 11. Vista intraoral donde se observa la reparación de labio y paladar hendido e inclinación del paladar blando hacia el lado izquierdo.

Fig. 12. Ortopantomografía que muestra hipoplasia de ambas ramas y del cuerpo de la mandíbula, e hipoplasia de ambos segundos premolares inferiores.

Fig. 13. Radiografía anteroposterior de cráneo. Nótese la relación de las órbitas entre sí.

Fig. 14. Radiografía lateral de cuello mostrando fusiones parciales y totales de las vértebras cervicales.

Fig. 15. Radiografía anteroposterior de la columna cervical exhibiendo escoliosis, hemivértebras y malformación de cuerpos vertebrales en esta zona.

Fig. 16. Radiografías lateral y posteroanterior de tórax. Obsérvese la presencia de escoliosis toracolumbar secundaria a las alteraciones en la columna cervical.

Conclusión.

La extrema variabilidad en la expresión junto con la heterogeneidad etiologica de esta condición, constituyen las principales razones por las que los investigadores han encontrado dificultades para entender este complejo de malformaciones. Por esta misma razón, cualquier intento de clasificación para el *complejo oculoauriculovertebral* o cualquiera de sus variantes ha sido poco eficaz debido a la irregularidad de sus manifestaciones mayores. Incluso el sistema OMENS, aunque muy útil en la descripción de casos representativos de *microsomía hemifacial*, resulta desatender ciertos aspectos importantes como la presencia de apéndices preauriculares y pérdida auditiva que son manifestaciones muy frecuentes en esta variante del complejo. Al encontrarse con algunos casos que se inclinan hacia el extremo más severo de esta alteración donde hay defectos congénitos asociados al fenotipo *microsomía hemifacial*, no existe una clasificación para describirlos.

Ante la problemática de estos casos fue dirigida la siguiente propuesta de clasificación denominada OOMMEENS-VSC, que si bien puede ser más compleja en su desarrollo tiene diversas ventajas que la convierten en un elemento útil para el estudio del *complejo oculoauriculovertebral*. Dicha propuesta al igual que el sistema original OMENS sigue siendo una clasificación modificable en el momento en que así se requiera, principalmente en la sección de hallazgos extracraneofaciales donde se necesitan más resultados de investigaciones sobre series de casos severos, que determinen estadísticamente cuales

alteraciones viscerales, esqueléticas y cromosómicas pueden incluirse junto con las manifestaciones mayores del complejo; es una doble clasificación al describir los defectos craneofaciales y extracraneofaciales con dos acrónimos diferentes e independientes uno del otro: permite conocer el sexo y normalidad o anormalidad cromosómica, aspectos previamente no concebidos en alguna clasificación. Finalmente las manifestaciones orales que se incluyen en la clasificación, son las más comúnmente asociadas con el *complejo oculoauriculovertebral*, de ahí su importancia para el conocimiento del odontólogo.

Los pacientes descritos en esta tesis utilizando la clasificación OOMMEENS-VSC demostraron que ésta es útil en casos con anomalías extracraneofaciales como en el segundo paciente, donde los defectos bilaterales y unilaterales asociados de labio y paladar hendido, hipoplasia velofaríngea, hipoplasia malar, apéndices preauriculares, alteraciones vertebrales y costales y ano imperforado son características descritas en el sistema propuesto en esta tesis. En el primer paciente, aunque la mayoría de las categorías concuerdan con normalidad, todas sus características generales quedan englobadas al utilizar nuestra propuesta.

Resumen.

Se ha contemplado en esta tesis una extensa revisión de la literatura referente al *complejo oculoauriculovertebral*, abordando las problemáticas de la nomenclatura donde se notó la amplia cantidad de sinónimos que ha recibido el complejo durante 40 años de investigación al respecto, así como de heterogeneidad donde se reitera su carácter congénito y comúnmente no genético y esporádico; en la patogénesis se comentan las tres principales teorías por las cuales se cree que esta alteración se debe a una necrosis tisular que compromete alteraciones en la arteria estapedial que es el principal vaso sanguíneo embrionario de la región facial o alteraciones en la migración de las células de la cresta neural.

Se discuten las manifestaciones clínicas donde el fenotipo principal incluye microtia e hipoplasia mandibular junto con otras estructuras craneofaciales que se involucran, estudiándose individualmente los componentes anómalos de oído y hueso temporal, ojo, boca, tejido musculoesquelético y vísceras. Se comparan también las características del complejo con otras alteraciones de arcos branquiales.

El objetivo de esta tesis es proponer un sistema de clasificación eficaz, simplificado y completo dirigido principalmente a los casos de expresión más severa, con alteraciones craneofaciales y extracranefaciales. Se enumeran las ventajas de esta propuesta ante las clasificaciones previamente publicadas, llegándose a la conclusión de que este sistema es más completo puesto que incluye aspectos de frecuencia

importante que las otras clasificaciones omiten. El nombre de este sistema es OOMMEENS-VSC el cual está basado en la clasificación OMENS para *microsomía hemifacial*. La propuesta de esta tesis es un sistema de categorías cuyas siglas en inglés corresponden, en la primera parte, a las manifestaciones craneofaciales más comunes de esta entidad: oral, orbital, malar, mandibular, oído, ojo, nervio y tejidos suaves; y en la segunda parte, a las alteraciones extracraneofaciales de tipo visceral, esquelético y cromosómico.

Finalmente, describimos dos casos de esta alteración: uno con características unilaterales típicas de *microsomía hemifacial* limitadas a la región de la cabeza, y otro con un fenotipo bilateral de *microsomía hemifacial* con anomalías extracraneofaciales, confirmando que el sistema de clasificación propuesto es útil, conciso y ampliamente descriptivo para las manifestaciones de cada uno de estos casos.

Glosario.

Agnesia.

Detención parcial del desarrollo que afecta al embrión y que puede causar atrofias de tipo teratogénico.

Anoftalmia.

Ausencia congénita del ojo.

Arquianencefalia.

Grupo de malformaciones cerebrales donde la característica principal es la ausencia bilateral de los tractos olfatorios.

Atresia.

Oclusión completa, congénita o adquirida, de un orificio o conducto natural.

Campo del desarrollo.

Teoría sobre las posibles relaciones existentes entre diversas estructuras anormales de un mismo origen embrionario, donde si una de ellas se afecta las otras también se afectarían.

Coloboma.

Malformación congénita consistente en una físuras localizada en los párpados, iris, coroides o retina. Puede interesar la cara y extenderse verticalmente desde el labio superior al párpado inferior.

Consanguinidad.

Lazo de parentezco que existe entre dos individuos que tienen un procreador común padre o madre.

Dextrocardia.

Desplazamiento del corazón en el hemitórax derecho.

Disostosis espondilocostal.

Grupo de malformaciones del esqueleto axial caracterizado por anomalías vertebrales y malformaciones intrínsecas de las costillas tales como ampliación, bifurcaciones y orientación anormal.

Encefalocele.

Hernia del encéfalo a través de una abertura congénita o traumática del cráneo.

Escoliosis.

Desviación lateral de la columna vertebral. La columna adquiere una forma de S con la consecuente torsión de la médula espinal.

Espina bífida.

También llamado raquisquisis, es un defecto congénito del cierre del conducto de la columna vertebral, posterior o anterior según su localización en el cuerpo vertebral.

Esqueleto axial.

Es el conformado por la cara, cráneo, columna vertebral y costillas.

Esqueleto radial.

Es el conformado por las extremidades superiores e inferiores.

Estenosis.

Estrechéz patológica congénita o accidental de un orificio o conducto.

Focomelia.

Malformación congénita donde están atrofiados los dos segmentos medios de los miembros, y las manos y pies parecen insertarse directamente en el tronco.

Glosóptosis

Desplazamiento hacia atrás de la lengua, cuya base hace vascular la epiglótis y estrecha la farínge, impidiendo la alimentación del lactante y produciendo trastornos del desarrollo.

Hemivértebra.

Malformación congénita de la columna vertebral caracterizada por la ausencia de la mitad de una o varias vértebras.

Hidrocefalia.

Derrame de líquido seroso en la cavidad de los ventrículos cerebrales, o por fuera del cerebro entre las meninges, provocando a veces un aumento de volumen del cráneo.

Hidronefrosis.

Distensión del uréter por la orina aséptica a consecuencia de un obstáculo en su libre curso.

Hiperplasia.

Desarrollo exagerado de un tejido o de un órgano.

Hipoplasia.

Desarrollo insuficiente de un órgano o tejido.

Levocardia

Desplazamiento anormal del corazón en el hemitórax izquierdo.

Macrostomía.

Fisura comisural, unilateral o bilateral, que aumenta considerablemente la abertura de la boca.

Meningocele.

Tumor formado por la protrusión o hernia de las meninges; es de origen fetal.

Microcefalia.

Pequeñez del cráneo debido a una craneostenosis o bien, consecutivo a una detención del desarrollo del cerebro.

Microftalmia.

Anormalidad congénita consistente en una disminución de los diferentes diámetros del ojo.

LA TESIS NO DEBE
SALIR DE LA BIBLIOTECA

Micrognatia

Desarrollo incompleta de la mandíbula de tipo congénito o adquirido.

Microtia.

Tamaño anormalmente pequeño de las orejas.

Ptosis palpebral.

Caida del párpado superior.

Platibasia.

Cráneo con una base aplanada y ensanchada debido al hundimiento de los cóndilos del occipital y a veces de todo el contorno del agujero occipital.

Tetralogía de Fallot.

Malformación cardíaca congénita caracterizada por la asociación de una estenosis pulmonar, de una dextroposición del orificio aórtico, de una comunicación interventricular alta y de una hipertrofia ventricular derecha. Es la variedad más frecuente de las enfermedades cianóticas congénitas.

Transposición de los grandes vasos.

Anomalía de las relaciones de los grandes vasos (aorta y arteria pulmonar) y sus ventrículos respectivos: La aorta nace del ventrículo derecho y la arteria pulmonar del ventrículo izquierdo y a veces, hay inversión de las cavidades cardíacas: las derechas ocupan el lugar de sus homólogas izquierdas. Es una enfermedad grave no viable.

Bibliografia.

Aleksic, S. et. al. **“Unilateral arhinencephaly in Goldenhar-Gorlin syndrome”**. Develop. Med. Child. Neur. 1975. 17. 489-503.

Alkumru, H. Colok, G. **“Hemifacial microsomia and hipodontia: a case report”**. J. Oral Rehabil. 1992. 39(6). 671-675. (Abstr).

Avery, J: **“Oral development and histology”**. Williams and Wilkins, Baltimore, MD. 1987.

Bassila, M. Goldberg, R. **“The association of facial palsy and/or sensorineural hearing loss in patients with hemifacial microsomia”**. Plast. Reconst. Surg. 1989. 26(4) 287-291.

Bennun, R. et. al. **“Microtia: a microform of hemifacial microsomia”**. Plast. Reconst. Surg. 1985. 76(6). 859-863.

Bowen, A. Parry, W. **“Broncopulmonar foregut malformation in Goldenhar anomalad”**. Am. J. Roentgenol. 1980. 134. 186-188.

Bowen, D. et. al. **“Clinical aspects of oculoauriculovertebral dysplasia”**. Br. J. Ophthalm. 1971. 55. 145-153.

Budden, S. Robinson, G. **“Oculoauriculovertebral dysplasia. It's association with sensorineural deafness and other abnormalities”**. Am. J. Dis Child. 1973. 125. 431-433.

Caldarelli, D. et. al. **“A comparison of microtia and temporal bone anomalies in hemifacial microsomia and mandibulofacial disostosis”**. Cleft Palate J. 1980. 17(2). 103-110.

Cohen, M.M.Jr. **“Variability versus incidental findings in the first and second branchial arch syndrome. Unilateral variants with anofthalmia.”**. Birth defects. 1971. 7(7). 103-107.

Cohen, M.M.Jr et. al. **“Oculoauriculovertebral spectrum: an updated critique”**. Cleft palate J. 1989 26(4). 276-286.

Cohen, M.M. Jr. **Correspondence to “The OMENS clasification of hemifacial microsomia”**. Cleft palate Craniofac. J. 1991. 28(1). 74.

Colombo, P. Bianchi, G. **“A case of multiple deformities: upper hair lip, tubercles of the auricle, anus in vulva”**. Minerva pediatr. 1992. 44(11). 565-571. (Abstr).

Converse, J. **“On hemifacial microsomia: The first and second branchial arch syndrome”**. Plast. Reconstr. Surg. 1973. 51(3). 268-279.

Cousley, R.. **“A comparison of two clasification sistems for hemifacial microsomia”**. Br. J. Oral. Maxillofacial Surg. 1993. 31(2). 78-82. (Abstr).

Cranin, M. Gallo, L. **“Hemifacial microsomia with an edentulous mandible: form frustae or a new syndrome”**. O.O.O. 1990. 70. 29-33.

Craitoiu, S. **“Goldenhar’s oculoauricular displasia, dermolipom conjuntival”**. Oftalmologia. 1992. 36(4). 357-361. (Abstr).

Duncan, P Shaphiro, L. **“Interrelations of hemifacial microsomia, hemifacial microsomia-VATER and VATER-sirenomelia phenotypes”**. Am. J. Med. Genet. 1993. 47(1). 75-84.

Fariás , M. Vandervink. K. **“Dental development in hemifacial microsomia. I. Eruption and agenesis”**. Ped. Dent. 1988. 10(2). 140-142.

Farkas, L. et.al. **“Anthropometry of the face in lateral facial dysplasia”**. Cleft palate J. 1977. 14(1). 41-45.

Feingold, M. Baum, J. **“Goldenhar’s Syndrome”**. Am. J. Dis. Child. 1978. 132. 136-138.

Gorlin, R.J. Pindborg, J. **“Head and Neck syndromes”**. Mc Graw-Hill. 1990. 641-649.

Gorlin, R.J. et. al. **“Oculoauriculovertebral dysplasia”**. J. Pediatrics. 1963. 63(5). 991-997.

Gossain, A. et. al. **“Cervicovertebral anomalies and bassilar impresion in Goldenhar’s syndrome”**. Plast. Reconstr. Surg. 1994. 93(3). 498-506.

Herman, G. et. al. "**Multiple congenital anomalies/mental retardation syndrome with Goldenhar's complex due to terminal del (22q)**". Am. J. Med. Genet. 1988. 29. 909-915.

Hermann, G. Opitz, J. "**A dominantly inherited first arch syndrome**". Birth defects. 1969. 5(2). 110-112.

Horgan, J. et. al. "**OMENS++ analisis of craniofacial and extracraniofacial anomalies in hemifacial microsomia**". Cleft palate Craniofacial J. 1995. 32(5). 405-412.

Jones, K. "**Atlas de malformaciones congénitas**". Interamericana Mc Graw-Hill. Cuarta edición. 1990.

Jovich, J. **Correspondence to "In vitro fertilization in Goldenhar's syndrome"**. Am.J. Med. Genet. 1987. 24. 644.

Kaban, L. "**Cirugía oral y maxilofacial pediátrica**". Interamericana- Mc Graw-Hill. 1990.

Kay, E. Kay, C. "**Dismorphogenesis of the mandible, zigoma and middle ear ossicles in hemifacial microsomia and mandibulofacial disostosis**". Am. J. Med. Genet. 1989. 32. 27-31.

Kaye, C. "**Oculoauriculovertebral anomaly: segregation analisis**". Am. J. Med. Genet: 1992. 43(6). 913-917. (Abstr).

Kumar, A. et. al. **“Pattern of cardiac malformation in oculoauriculovertebral spectrum”**. Am. J. Med. Genet. 1993. 46. 423-426.

Langman, J. **“Embriología médica”**. Editorial Médica Panamericana. Sexta edición. 1991.

Luce, E. et. al. **“Velopharyngeal insufficiency in hemifacial microsomia”**. Plast. Reconstr. Surg. 1977. 60(4). 602-605.

Mandelcorn, M. et. al. **“Goldenhar’s syndrome and phocomelia”**. Am. J. Ophthalmol. 1971. 72(3). 618-621.

Mansour, A. et. al. **“Ocular findings in the facioauriculovertebral secuence”**. Am. J. Ophthalmol. 1985. 100. 555-559.

Markitziu, A. et. al. **“Mayor salivary glands in branchial arch syndromes”**. O.O.O. 1984.58(6). 672-677.

Marsh, J. et. al. **“Facial musculoskeletal assymetry in hemifacial microsomia”**. Cleft palate J. 1989. 26(4). 292-301.

Morrison, P. et. al. **“Cardiovascular abnormalities in the OAV spectrum”**. Am. J. Med.Genet. 1992. 44(4). 425-428.

Opitz, J. et. al. **"MFD or bilateral HFM with hearing loss, telecanthus, tetramelic posaxial hexadactilia and lymphedema with joint hypermobility and pigmentary dysplasia. A new syndrome?"**. Am. J. Med. Genet. 1989. 33. 433-435.

Opitz, J. Faith. G. **"Visceral anomalies in an infant with Goldenhar's syndrome"**. Birth defects. 1969. 5(2). 104-105.

Phelps, P. **"The ear deformities in craniofacial microsomia and oculoauriculovertbral dysplasia"**. J. Laryngol. Otol. 1983. 97. 995-1005.

Pierpont, M. et la. **"Congenital cardiac, pulmonary and vascular malformations in oculoauriculovertbral dysplasia"**. Ped. Cardiol. 1982. 2. 297-302.

Poonawalla, H. et. al. **"Hemifacial microsomia and Klinefelter syndrome"**. Cleft palate J. 1980. 17(3). 194-196.

Poswillo, D. E. **"The pathogenesis of first and second branchial arch syndrome"**. O.O.O. 1973. 35(3). 302-328.

Poswillo, D.E. **"Hemorrhage in development of the face"**. Birth defects. 1975. 11(7). 61-81.

Pruzansky, S. **"Not all dwarfed mandibles are alike"**. Birth defects. 1969.1(2). 120-129.

Robinson, L. et. al. **“Vascular pathogenesis of unilateral craniofacial defects”**. J. Pediatrics. 1987. 111. 236-239.

Rodríguez, J. et. al. **“Severe axial anomalies in the oculoauriculovertebral complex”**. Am. J. Med. Genet. 1993. 47. 69-74.

Rollnick., B. et. al. **“Oculoauriculovertebral dysplasia and variants: phenotype characteristic in 294 patients”**. Am. J. Med. Genet. 1987. 26. 361-375.

Ross, B. **“Lateral facial dysplasia(first and second branchial arch syndrome, hemifacial microsomia)”**. Birth defects. 1975. 11(7) 51-59.

Ryan, C. et. al. **“Discordance of signs in monozygotic twins concordant for the Goldenhar anomaly”**. Am. J. Med. Genet. 1988. 29. 755-761.

Sando, I Ikeda, M. **“Temporal bone histopathologic findings in oculoauriculovertebral dysplasia. Goldenhar´s syndrome”**. Ann. Otol. Rhinol. Laryngol. 1986. 95.

Setzer, E et. al. **“Etiologic heterogeneity in the oculoauriculovertebral syndrome”**. J. Pediatrics. 1981. 98(1). 88-90.

Shprintzen, R. et. al. **“Velopharyngeal insufficiency in the facio auriculovertebral malformation complex”**. Cleft palate J. 1980. 17(2). 132-137.

Silvestry, A. et al. **“Dental agenesis in hemifacial microsomia”**. Ped. Dent. 1996. 18(1) 48-51.

Singer, S. et. al. **“Familial hemifacial microsomia due to autosomal dominant inheritance. Case reports”**. Austr. Dent. J. 1994. 39(5). 285- 291. (Abstr).

Summit, R. **“Familial Goldenhar’s syndrome”**. Birth defects. 1969. 5(2). 106-109.

Ten Cate, A. **“Embriología bucal”**. Editorial Médica Panamericana. 1986.

Tsai, F. Tsai, C. **“Autosomal dominant inherited oculoauriculovertrbral spectrum: report of one family”**. Acta Pediatr. Sin. (Taiwan). 1993. 34(1). 27-31. (Abstr).

Vento, R. et. al. **“The OMENS clasification of hemifacial microsomia”**. Cleft palate craniofacial J. 1991. 28(1). 68-73.

Wells, M. et. al. **“Oculoauriculovertebral dysplasia. A temporal bone study of a case of Goldenhar’s syndrome”**. J. Laryngol. Otol. 1983. 97. 689 - 696.