

SOSPECHA ESPECTRO ÓCULO-AURÍCULO-VERTEBRAL

Vila Homs, Laia; Fuertes Cortés, Laura; Crespo Rodríguez, Miriam; Callejo Iribarren, Itziar; Lorente Sorolla, Marta; Ruiz de Gopegui, Rosa María
 Hospital Universitario Son Espases

INTRODUCCIÓN

El **espectro óculo-aurículo-vertebral** es un síndrome malformativo congénito poco frecuente, que se presenta típicamente con microsomía hemifacial asociada a malformaciones óticas y/u oculares y anomalías vertebrales de gravedad variable. El síndrome también puede asociar otras malformaciones adicionales, afectando al corazón, los riñones, al sistema nervioso central, digestivo y esquelético.

La **prevalencia** al nacimiento es inferior a 1/26.000 en Europa. Existe un ligero predominio masculino.

La **etiología** es aún desconocida, aunque se sospecha que es heterogénea y multifactorial. El gen MYT1 (20q13.33) se ha implicado en algunos casos.

El **diagnóstico** se basa en los hallazgos clínicos. La microtia y/o hipoplasia mandibular acompañada de apéndices preauriculares se ha sugerido como criterio diagnóstico, sin embargo no se han establecido unas directrices para los criterios diagnósticos mínimos.

El diagnóstico diferencial incluye síndromes asociados a microtia y a hipoplasia mandibular, tales como el síndrome de Treacher Collins, el síndrome de Townes-Brocks, el síndrome de CHARGE, Klippel-Feil o los trastornos del espectro braquio-oto-renal.

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de una cuartigesta de 48 años de origen nigeriano, sin antecedentes personales ni familiares relevantes y pareja sin historia de consanguinidad. Controlada en nuestro centro por cribado de segundo trimestre con riesgo elevado para trisomía 21 (riesgo 1/1). La paciente rechaza técnica invasiva.

En la ecografía de II trimestre nos encontramos con un feto con genitales femeninos que presenta hipoplasia de cúbito, agenesia de radio y malposición de mano zamba de miembro superior derecho, así como escoliosis dorso-lumbar con sospecha de hemivértebras y agenesia renal derecha. Se realiza asesoramiento prenatal junto con pediatría. La paciente desea continuar con el embarazo y rechaza nuevamente técnica invasiva. Se le realiza seguimiento ecográfico cada 20 días.

En la exploración física al nacimiento se evidencian malformaciones múltiples: agenesia de pabellón auricular derecho, agenesia conducto auditivo externo, hipoplasia mandibular derecha con paladar íntegro, cuello corto con pterigum colli, hipoplasia torácica derecha, agenesia radial e hipoplasia cubital derechas, mano derecha zamba con desviación radial, pulgar hipoplásico, camptodactilia IV dedo, ano anterior y malformación anorectal baja tipo fístula perineal.



Imagen 6: agenesia pabellón auricular derecho, mano derecha zamba con desviación radial



Imagen 7: camptodactilia IV dedo mano derecha



Imagen 8: radiografía toracoabdominal

Al nacimiento se realiza radiografía tórax-abdominal apreciándose hipoplasia torácica derecha con fusiones costales, hemivértebras dorsales y fusiones vertebrales a tres alturas a nivel dorsal y lumbar con escoliosis secundaria.

SNG en estómago con dilatación de cámara gástrica que impresiona de dilatación duodenal y de asas de delgado aireadas de calibre normal, con sospecha de membrana duodenal. Sospecha de malrotación intestinal (arteria y vena mesentéricas invertidas).

También se realiza ecocardiografía visualizando comunicación interventricular muscular media pequeña y aneurisma de la fosa oval.

Ante este síndrome polimalformativo se sospecha como primera entidad el espectro oculoauriculoventricular o síndrome de Goldenhar, planteando en segundo lugar la asociación VACTERL.

Se realiza estudio genético (pendiente de resultado).

A los 21 días de vida precisa intervención quirúrgica laparotómica por malrotación intestinal y atresia duodenal tipo membrana duodenal.



Imagen 9: RX miembro superior derecho



Imagen 1: malposición mano derecha en varo (ECO3D)

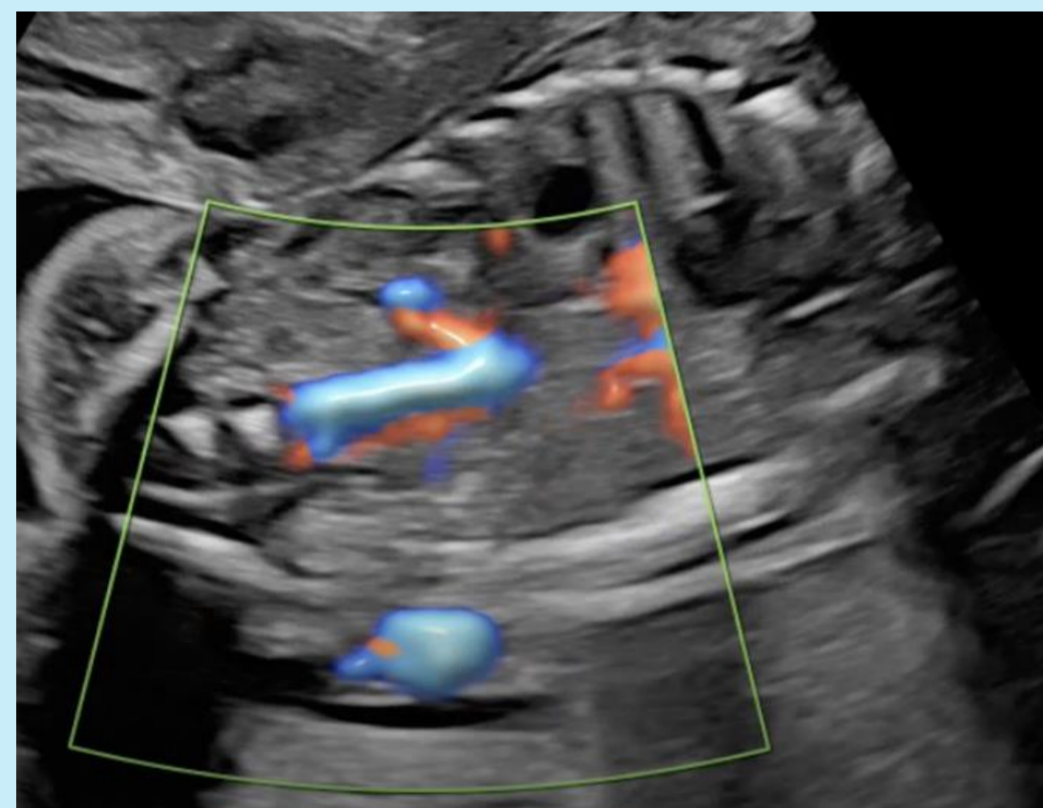


Imagen 2: ausencia Doppler arteria renal derecha.



Imagen 3: malposición mano derecha en varo y agenesia de radio.

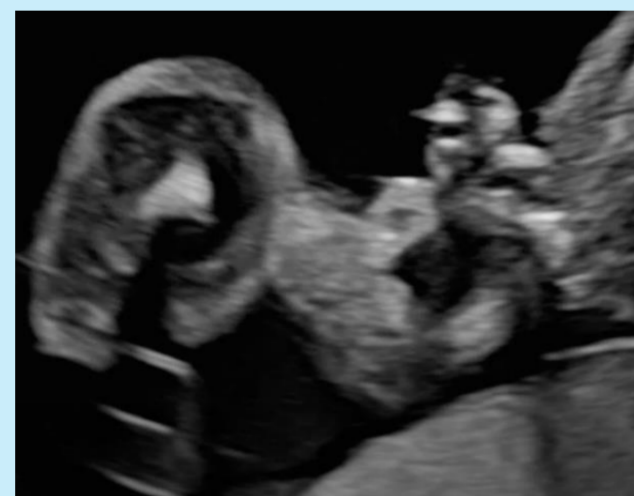


Imagen 4: hipoplasia de cúbito.



Imagen 5: escoliosis dorsolumbar. Hemivértebras.

En la semana 37+3, ante la sospecha de obstrucción intestinal por imagen ecográfica con dilatación intestinal y peristaltismo aumentado y presentación fetal podálica, se realiza ingreso para de una versión cefálica externa que resulta exitosa, seguida de inducción directa del parto. Tras cinco horas de inducción, se indica cesárea urgente por riesgo de pérdida de bienestar fetal.

Nace recién nacido con Apgar 9/10, pH de cordón 7,20 y peso de 2705 g (p39).

CONCLUSIONES

- El espectro óculo-aurículo-vertebral es un síndrome malformativo congénito poco frecuente de etiología desconocida.
- El diagnóstico prenatal es poco frecuente.
- El pronóstico es muy variable y depende de la complejidad de las malformaciones y de la presencia de defectos sistémicos. Difícil predecir la gravedad de la enfermedad.
- La evaluación multidisciplinar es esencial para el diagnóstico y tratamiento.

	OAV	VACTERL	Klippel-Feil
Ojo			
Oreja			
Boca			
Espina cervical			
Corazón			
Miembros superiores			
Espina torácica			
Riñón			
Genitourinario			
Espina lumbar			
Anal			
Miembros inferiores			

Afectación más frecuente
 Afectación ocasional

Tabla 1. Comparación estructuras involucradas en OAV, VACTERL y Klippel-Feil³

DISCUSIÓN

El **diagnóstico prenatal** es poco frecuente. La ecografía fetal permite detectar anomalías extracraneales graves y algunos casos de hipoplasia mandibular grave, mientras que la ecografía 3D puede resultar útil en la identificación de defectos más leves.

Generalmente el trastorno es de aparición esporádica, aunque se ha descrito un patrón de HAD. Debido a su heterogeneidad fenotípica, es difícil predecir la gravedad de la enfermedad en la descendencia. En los casos sin antecedentes familiares o anomalías cromosómicas, el riesgo de recurrencia se estima en 2-3%.

El **tratamiento** es multidisciplinar y debe dividirse en etapas, adaptándose a la extensión y gravedad de las anomalías observadas. Debe realizarse una evaluación completa para determinar el grado de afectación esquelética, renal, cardíaca, dental y auricular.

El **pronóstico** depende de la complejidad de las anomalías, así como del momento del diagnóstico y de las intervenciones.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bartel-Friedrich S. Congenital Auricular Malformations: Description of Anomalies and Syndromes. Facial Plast Surg. 2015 Dec;31(6):567-80.
2. Bogusiak K, Puch A, Arkuszewski P. Goldenhar syndrome: current perspectives. World J Pediatr. 2017 Oct;13(5):405-415.
3. Bergmann, C., Zerres, K., Peschgens, T., Senderek, J., Hörnchen, H., & Rudnik-Schöneborn, S. (2003). Overlap between VACTERL and hemifacial microsomia illustrating a spectrum of malformations seen in axial mesodermal dysplasia complex (AMDC). American journal of medical genetics. Part A, 121A(2), 151-155.