



SINDROME DE GOLDENHAR ASOCIADO CON UN DERMOIDE EPIBULBAR: REPORTE DE CASO

GOLDENHAR SYNDROME ASSOCIATED WITH AN EPIBULBAR DERMOID: CASE REPORT

Diego José Mamani Maquera^{1,2,a}, Adriana Palomino Bernal^{1,3,b}

RESUMEN

Presentamos el caso de un escolar varón de 7 años con Síndrome de Goldenhar asociado a un coristoma epibulbar. El paciente presenta una tumoración homogénea, de forma redondeada, con bordes bien delimitados, de consistencia blanda, vascularizada, de aproximadamente 9x10 mm, de color blanco-amarillento, adherido a esclera y córnea, con formaciones pilosas en su superficie, ubicada a nivel del limbo esclerocorneal del cuadrante temporal-inferior del ojo derecho. El estudio histopatológico demostró la presencia de folículos pilosos y glándulas sebáceas, inmersas en un estroma de tejido conectivo fibroso con un revestimiento superficial de tipo escamoso, lo cual definió el diagnóstico de dermoide epibulbar limbar. Se realiza conjuntivoplastia para recubrir el defecto escleral y se usa membrana amniótica para recubrir el defecto corneal y escleral. El dermoide epibulbar limbar es el tipo más común de coristoma conjuntival y debe ser considerado en el diagnóstico diferencial de los tumores epibulbares pediátricos.

Palabras clave: Síndrome de Goldenhar; Coristoma epibulbar; Dermoide epibulbar. (Fuente: DeCS BIREME).

ABSTRACT

We present the case of a 7-year-old male child with Goldenhar syndrome associated with an epibulbar choristoma. The patient presents a homogeneous tumor, round-shape, with well-defined borders, of a soft consistency, vascularized, approximately 9x10 mm, yellowish-white in color, adhered to the sclera and cornea, with hairy formations on its surface, located at the level of the sclerocorneal limbus of the temporal-lower quadrant of his right eye. The histopathology study showed the presence of hair follicles and sebaceous glands, immersed in a stroma of fibrous connective tissue with a superficial squamous-type lining, which defined the diagnosis of limbal epibulbar dermoid. Conjunctivoplasty was performed to cover the scleral defect and use amniotic membrane to cover the corneal and scleral defect. The limbal epibulbar dermoid is the most common type of conjunctival choristoma and should be considered in the differential diagnosis of pediatric epibulbar tumors.

Keywords: Goldenhar syndrome; Epibulbar choristoma; Epibulbar dermoid. (Source: MeSH NLM).

¹ Unidad de Órbita y Oculoplástica, Servicio de Oftalmología, Hospital Nacional Carlos Alberto, Seguí Escobedo - EsSalud, Arequipa, Perú.

² Facultad de Medicina, Universidad Nacional de San Agustín, Arequipa, Perú.

³ Facultad de Medicina, Universidad Católica Santa María, Arequipa, Perú.

^a Médico Cirujano, Residente de Oftalmología.

^b Médico Cirujano, Especialista en Oftalmología.

Citar como: Diego José Mamani Maquera, Adriana Palomino Bernal. Síndrome de Goldenhar asociado con un dermoide epibulbar: Reporte de caso. Rev. Fac. Med. Hum. 2022; 22(2):422-426. DOI: 10.25176/RFMH.v22i2.4292

Journal home page: <http://revistas.urp.edu.pe/index.php/RFMH>

Artículo publicado por la Revista de la Facultad de Medicina Humana de la Universidad Ricardo Palma. Es un artículo de acceso abierto, distribuido bajo los términos de la Licencia Creative Commons: Creative Commons Attribution 4.0 International, CC BY 4.0 (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>), que permite el uso no comercial, distribución y reproducción en cualquier medio, siempre que la obra original sea debidamente citada. Para uso comercial, por favor póngase en contacto con revista.medicina@urp.pe



INTRODUCCIÓN

El síndrome de Goldenhar (SG), también conocido como microsomía hemifacial y displasia óculo-aurículo-vertebral, fue descrito por primera vez por Von Arlt en 1854 y posteriormente recibió su nombre del Dr. Maurice Goldenhar, quien reportó 3 casos en 1952^(1,2).

La etiología precisa aún es desconocida, es un trastorno complejo del desarrollo durante la vida fetal, que afecta principalmente estructuras de la cabeza y el cuello derivadas del primer y segundo arco braquial. Es una enfermedad poco frecuente, tiene una prevalencia de 1:3500 a 1:7000 nacidos vivos, es más común en hombres que en mujeres, con una relación de 3:2 respectivamente. En el 85% de los casos, solo se afecta un lado de la cara, la afectación del lado derecho es la más común^(1,3).

No existe un consenso en la literatura acerca de los criterios diagnósticos del SG. Actualmente, el diagnóstico depende de las manifestaciones clínicas, que incluyen la triada clásica: 1) hipoplasia mandibular, resultando en una asimetría facial, 2) malformaciones oculares y auriculares y 3) anomalías vertebrales. Se han descrito otras anomalías esqueléticas, oculares, renales y cardíacas^(1,4).

En relación a las manifestaciones oculares, están más comúnmente representadas por colobomas del párpado superior asociados con coloboma de iris/coriorretiniano, coristoma epibulbar (dermoide epibulbar y lipodermoide conjuntival) y con menor frecuencia, microftalmia/anoftalmia, estrabismo, cataratas o asimetría de las hendiduras palpebrales^(5,6).

El dermoide epibulbar representa una de las formas más comunes de las diversas manifestaciones oculares que se presentan en el SG; puede ser excéntrico o limbar y tiene las siguientes características: es una masa blanda, localizada, elevada, opaca, de color blanco - amarillento en el limbo, con afectación del espesor total de la córnea, a veces con folículos pilosos en la superficie. La ubicación más común es temporal-inferior, pero se han informado coristomas del limbo nasal. Es necesario determinar la extensión de la lesión, si existe sospecha de involucro intraocular, se opta por realizar una biomicroscopía ultrasónica (UBM); si existe sospecha de extensión orbitaria, se puede realizar una tomografía computarizada (TC) o resonancia magnética nuclear (RMN)^(5,7).

El tratamiento del dermoide epibulbar puede ser conservador (observación periódica) o quirúrgico, dependiendo del tamaño y del compromiso de la córnea y cámara anterior. En relación al tratamiento quirúrgico, se recomienda una combinación de escisión, queratoplastia lamelar y recubrimiento con membrana amniótica y trasplante de células madres limbares. El objetivo del tratamiento es prevenir la ambliopía (causada por un astigmatismo irregular u obstrucción del eje visual) o por consideraciones estéticas^(7,8).

Presentamos el caso de un paciente con el diagnóstico de Síndrome de Goldenhar, portador de un dermoide epibulbar limbar en ojo derecho (OD), discutimos el manejo quirúrgico y la evolución postoperatoria. Los familiares autorizaron la publicación del caso clínico y fotografías explícitas mediante consentimiento informado.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Escolar varón de 7 años de edad, procedente de Arequipa, con el diagnóstico de Síndrome de Goldenhar, intervenido en varias oportunidades por múltiples malformaciones congénitas (labio leporino, apéndices preauriculares e hipoplasia mandibular), cuya madre refiere una tumoración en el OD presente desde el nacimiento, que ha ido aumentando de tamaño con el transcurso de los últimos años, y que le produce lagrimeo y dificultad para el cierre palpebral del OD. (Figura 1)



Figura 1. Malformaciones cráneo-faciales. Hipoplasia mandibular que provoca una asimetría facial, malformaciones oculares y auditivas, las cuales son características del Síndrome de Goldenhar. (Fuente: Historia Clínica)

En la exploración oftalmológica, presenta una agudeza visual mejor corregida (AVMC) de 20/70 en el ojo derecho (OD) y de 20/20 en el ojo izquierdo (OI). Se encuentra una presión intraocular de 13 mmHg en el OD y de 12 mmHg en el OI. En la exploración de segmento anterior de OD se encuentra una tumoración homogénea, de forma redondeada, con bordes bien delimitados, de consistencia blanda, vascularizada, de aproximadamente 9x10 mm, de color blanco-amarillento, adherido a esclera y córnea, con formaciones pilosas en su superficie, ubicada a nivel del limbo esclerocorneal del cuadrante temporal-inferior; en el OI no se encontraron alteraciones durante la evaluación. Figura 2. No presentaba alteraciones en las pruebas de motilidad ocular intrínseca, ni extrínseca y Cover Test normal. El examen de fondo de ojo fue normal tanto en el OD como en el OI.

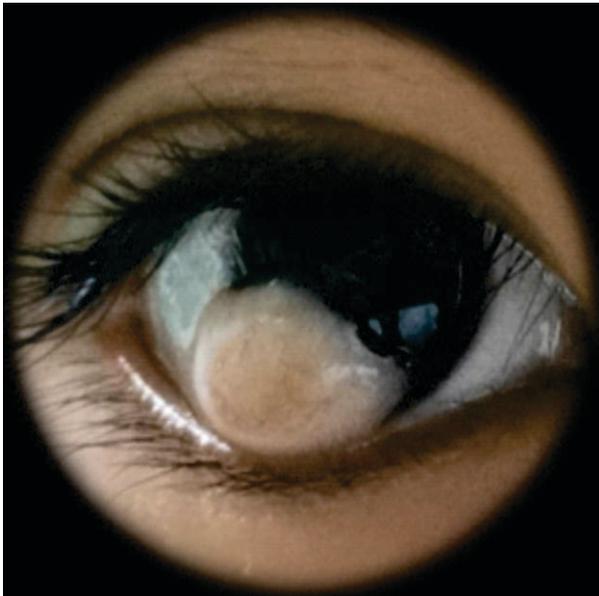


Figura 2. Dermoide epibulbar de OD. Tumoración epibulbar a nivel de cuadrante temporal-inferior, de forma redondeada, de aproximadamente 9x10 mm, de color blanco-amarillento. (Fuente: Historia Clínica)

Se solicita un estudio de imagen con TC de órbita de OD, la cual descarta el compromiso orbitario. La UBM de OD evidencia que a nivel de cuadrante temporal-inferior, sobre la superficie corneal hay una lesión homogénea, de bordes definidos, de aproximadamente 2.59 mm de altura máxima y 9.85 mm de extensión, con plano de clivaje entre tejido corneal y lesión, sin signos de infiltración a córnea, ni a cámara anterior. Se observa también adelgazamiento del tejido corneal bajo dicha lesión que va de entre 0.39 mm a 0.42 mm. Figura 3

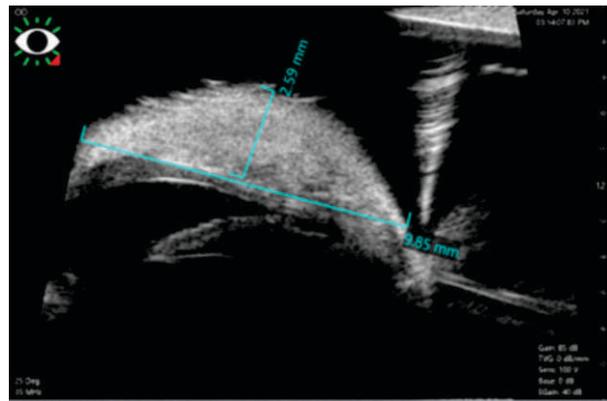


Figura 3. UBM de dermoide epibulbar de OD. Lesión homogénea ubicada sobre superficie corneal en cuadrante temporal inferior, de aproximadamente 2.59 mm de altura máxima y 9.85 mm de extensión, sin infiltración a córnea, ni a cámara anterior. (Fuente: Historia Clínica)

Por las características descritas se plantea como posible diagnóstico una tumoración córneo-conjuntival benigna: dermoide epibulbar limbar. Se realiza una esclerotomía y queratectomía lamelar con hoja de bisturí N° 15 para extirpar la tumoración epibulbar, con fines estéticos y para disminuir el riesgo de ambliopía. Se reconstruye el defecto de la superficie ocular, se realiza conjuntivoplastia para recubrir el defecto escleral y se usa membrana amniótica para recubrir el defecto corneal y escleral, este último se fija a conjuntiva perilimbar con nylon 10/0.

Se envía la muestra al Servicio de Anatomía Patológica, el análisis microscópico reporta tejido fibroso subepitelial, con folículos pilosos, glándulas sebáceas rodeadas de epitelio conjuntival y moderado infiltrado linfocítico perifolicular compatible con el diagnóstico de un coristoma conjuntival de tipo dermoide epibulbar limbar. Figura 4

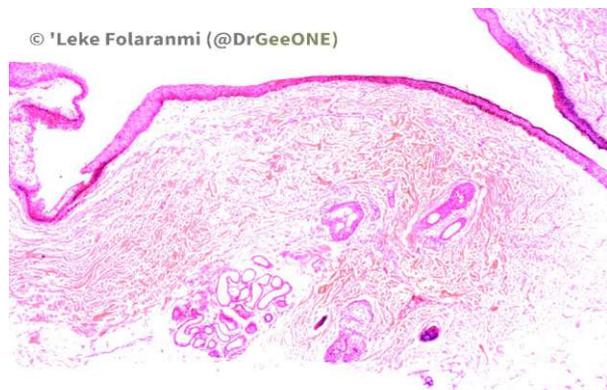


Figura 4. Histopatología del dermoide epibulbar limbar de OD: Al examen microscópico se evidencia tejido fibroso subepitelial, con folículos pilosos, glándulas sebáceas rodeadas de epitelio conjuntival y moderado infiltrado linfocítico perifolicular. Fuente: Historia Clínica

Se indica tratamiento postoperatorio con Ciprofloxacino y Dexametasona tópica durante tres semanas. La evolución postoperatoria fue satisfactoria. Los puntos de sutura fueron retirados a las tres semanas, momento en el cual la superficie ocular se ha regenerado y la membrana amniótica se ha desintegrado. No hubo complicaciones postoperatorias.

Tres meses después la evolución clínica es favorable: se encuentra asintomático, al examen físico la AVMC del OD es de 20/30, se evidencia la formación de un leucoma corneal avascular en cuadrante temporal-inferior, correspondiente al área afectada por la tumoración, conjuntiva de aspecto normal, no se aprecian signos de recurrencia de la lesión. Figura 5



Figura 5. Imagen del postoperatorio de OD. Leucoma corneal en cuadrante temporal inferior y conjuntiva de aspecto normal a los tres meses de la cirugía. Fuente: Historia Clínica.

DISCUSIÓN

El coristoma epibulbar representa un tejido normal que prolifera en una ubicación anormal; es una entidad rara, con una incidencia informada entre 1/10 000 y 1/30 000. Histopatológicamente se clasifican en cuatro grupos: dermoides, dermolipomas, coristomas complejos y coristomas de un solo tejido. El dermoide epibulbar limbal es el tipo más común de coristoma epibulbar; se caracteriza por estar bien circunscrito, ser una masa limbar queratinizada, en forma de cúpula y estar ubicada inferotemporalmente^(9,10), como en el presente caso.

Los coristomas epibulbares se caracterizan normalmente por ser esporádicos y pueden desarrollarse solos, sin embargo, ocasionalmente pueden aparecer asociados con diferentes síndromes sistémicos, como el síndrome de Goldenhar, el síndrome del nevo epidérmico, síndrome de Haberland, el síndrome óculo-cerebro-cutáneo y síndrome

oculodérmico⁽¹¹⁾, en el presente caso estuvo asociado al Síndrome de Goldenhar.

Estas lesiones pueden producir ambliopía y estrabismo, aunque con la identificación y escisión precoz de las lesiones dermoides epibulbares limbares se pueden evitar la ambliopía y el estrabismo, y de esta manera mejorar el pronóstico visual de los pacientes con síndrome de Goldenhar⁽¹²⁾, como sucedió en el presente caso.

El estudio anatomopatológico demostró la presencia de folículos pilosos y glándulas sebáceas, inmersas en un estroma de tejido conectivo fibroso con un revestimiento superficial de tipo escamoso, tal como menciona la literatura^(13,14).

La infiltración de la córnea y la esclera por estos tumores es rara, y en estos casos la escisión de la lesión y reconstrucción mediante una conjuntivoplastia no suele ser suficiente; en estos casos está indicado el recubrimiento con membrana amniótica^(12,15).

La membrana amniótica es utilizada para actuar como sustrato para la migración de las células epiteliales, las cuales pueden replicarse fácilmente, y lograr la regeneración del epitelio conjuntivo-corneal y también la reconstrucción después de la extirpación de tumores tanto malignos como benignos^(15,16), por todas estas características recurrimos al recubrimiento con membrana amniótica en el presente caso.

CONCLUSIONES

El síndrome de Goldenhar es poco frecuente y tiene un espectro de presentación muy variada entre los pacientes. Esta patología se caracteriza por un desarrollo anómalo de varias estructuras craneofaciales, como los ojos, los cuales tienen como forma de presentación clásica a los coristomas epibulbares. Al tratarse de una patología congénita se debe tener en consideración las manifestaciones oftalmológicas de forma precoz y valorar como afectan el desarrollo visual normal.

El dermoide epibulbar limbar es el tipo más común de coristoma epibulbar y debe ser considerado en el diagnóstico diferencial de los tumores epibulbares ubicados en cuadrante temporal-inferior.

El estudio histopatológico es importante para la confirmación del diagnóstico y el descarte de lesiones malignas. La escisión del tumor está indicada ante la presencia de síntomas o en caso de crecimiento progresivo; en los casos de tumoraciones extensas, está indicado el uso de recubrimiento con membrana amniótica, por sus propiedades de regeneración del epitelio conjuntivo-corneal y ser un sustrato para la migración de las células epiteliales.

Contribuciones de autoría: Los autores realizaron el diseño, recolección de la información, elaboración, revisión crítica y aprobación de la versión final del artículo.

Financiamiento: Financiado

Conflicto de interés: Los autores declaran no tener conflictos de interés en la publicación de este artículo.

Recibido: 12 de junio 2021

Aprobado: 17 de diciembre 2021

Correspondencia: Diego José Mamani Maquera

Dirección: Calle Ronda Recoleta 303, Yanahuara, Arequipa.

Teléfono: 942 943 535

Email: md.diegojose@gmail.com

REFERENCIAS

1. Ding X, Wang X, Cao Y, et al. Goldenhar syndrome with blepharophimosis and limb deformities: a case report. *BMC Ophthalmol.* 2018;206(18):1-5. <https://doi.org/10.1186/s12886-018-0872-5>
2. Brue C, Mariotti C, Celani S, et al. A case of Goldenhar syndrome associated with a new retinal presentation: exudative vitelliform maculopathy. *Case Rep Ophthalmol Med.* 2015;1:1-4. <https://doi.org/10.1155/2015/626027>
3. Torres C. Goldenhar syndrome: Clinical manifestations and literature review. *Pediatr Panama.* 2020;49(1):17-20. DOI:10.37980/im.journal.rssp2019.1591
4. Martelli H, Teixeira R, Fernandes C, et al. Goldenhar syndrome: clinical features with orofacial emphasis. *J Appl Oral Sci.* 2010;18(6):646-649. DOI:10.1590/S1678-77572010000600019
5. Schmitzer S, Burcel M, Dascalescu D, Popteanu I. Goldenhar Syndrome - ophthalmologist's perspective. *Rom J Ophthalmol.* 2018;62(2):96-104. DOI:10.22336/rjo.2018.15
6. Ashokan C, Sreenivasan A, Saraswathy G. Goldenhar syndrome - review with case series. *J Clin Diagn Res.* 2014;8(4):17-19. DOI:10.7860/JCDR/2014/7926.4260
7. Pirouzian A. Management of pediatric corneal limbal dermoids. *Clin Ophthalmol.* 2013;7:607-614. <http://doi.org/10.2147/OPHT.S38663>
8. Tapia A, Merino P, Perez P, et al. Epibulbar Choristoma in Goldenhar syndrome: when to treat to prevent amblyopia?. *Acta Estrab.* 2015;44(2):185-188. with simultaneous involvement of eyelid: a case report. *BMC Ophthalmol.* 2019;19:1-4. <https://doi.org/10.1186/s12886-019-1234-7>
10. Arenas F, Muro P, Urbano E, et al. Coristoma Oseo epibulbar: caso clínico y revisión de literatura. *Arch Soc Esp Oftalmol.* 2020; 95(6):289-292. <https://doi.org/10.1016/j.ofta.2020.02.005>
11. Aldossary M, Alkatan H, Maktabi A. Epibulbar complex and osseous choristoma: Clinicopathological study with interesting associations. *Ann Med Sur.* 2018;36:135-141. <https://doi.org/10.1016/j.amsu.2018.10.027>
12. Brue C, Mariotti C, Celani S, et al. A case of Goldenhar Syndrome Associated with a New Retinal Presentation: Exudative Vitelliform Maculopathy. *Case Rep Ophthalmol.* 2015; 1:1-4. <http://dx.doi.org/10.1155/2015/626027>
13. Alarcon T, Bernal G, Salcedo G, et al. Coristomas epibulbares. Características clinicopatológicas. *Rev Mex Oftalmol.* 2004; 78(4): 182-187. <https://www.medigraphic.com/pdfs/revmexoft/rmo-2004/rmo044e.pdf>
14. Pal S, Bose K, Chakrabarti S, Mondal A. Limbal complex choristoma – A rare unexpected lesion diagnosed by histopathology. *Clin Cancer Investig J.* 2017;6(5):227-229. DOI:10.4103/ccij.cci_53_17
15. Walkden A. Amniotic Membrane Transplantation in Ophthalmology: An Updated Perspective. *Clin Ophthalmol.* 2020; 14:2057-2072. <https://doi.org/10.2147/OPHT.S208008>
16. Lacorzana J. Amniotic membrane, clinical applications and tissue engineering. Review of its ophthalmic use. *Arch Soc Esp Oftalmol.* 2019; 95(1):15-23. <https://doi.org/10.1016/j.ofta.2019.09.010>