

## Nota clínica

Síndrome del espectro óculo-aurículo-vertebral:  
manifestación atípica de una patología infrecuente

O. SALCEDO FRESNEDA, E. FERNÁNDEZ MORÁN, S. RODRÍGUEZ OVALLE, M. MUÑOZ LUMBRERAS,  
A. ALONSO ALONSO, B. FERNÁNDEZ COLOMER

*Servicio de Neonatología (AGC de Pediatría). Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.*

## RESUMEN

**Introducción.** El diagnóstico del síndrome del espectro óculo-aurículo-vertebral (OAVS) se basa en los hallazgos fenotípicos al nacimiento. Presentamos este caso por su peculiar presentación clínica y su escasa frecuencia.

**Caso clínico.** Recién nacido prematuro tardío con diagnóstico prenatal de cefalocele atrético que ingresa en la Unidad de Neonatología. A su llegada a la Unidad, se observan mamelones preauriculares bilaterales con posible fístula, aparente estenosis de los conductos auditivos externos, hipertelorismo, micrognatia, y un dermoide limbar en el ojo derecho. Se realiza resonancia magnética cerebral, que confirma el cefalocele atrético (no comunicante con el parénquima cerebral), con restos meníngeos y tejido neural degenerado en su interior, siendo intervenido con éxito a la semana de vida. Por otro lado, se amplían estudios radiológicos objetivando asimetría y estenosis de ambos conductos auditivos externos, conducto auditivo interno derecho doble y severa hipoplasia de las ramas ascendentes de la mandíbula que condicionan una importante micrognatia. El fenotipo del paciente junto con los hallazgos radiológicos, son compatibles con un OAVS.

**Comentarios.** Resulta interesante el caso por la peculiar presentación clínica, ya que en la literatura consultada no hay ningún caso publicado con la particularidad de nuestro paciente, un cefalocele atrético. El OAVS constituye una entidad congénita poco frecuente, caracterizada por la asociación de anomalías oculares, auriculares, mandibulares y vertebrales, y cuya etiología permanece desconocida, presentando un diagnóstico clínico, según

los criterios de Feingold y Baum. Su pronóstico y tratamiento es variable, en función de las manifestaciones acompañantes.

**Palabras clave:** OAVS; Congénito; Cefalocele; Micrognatia.

### OCULO-AURICULO-VERTEBRAL SPECTRUM SYNDROME: ATYPICAL MANIFESTATION OF AN UNCOMMON PATHOLOGY

## ABSTRACT

**Introduction.** The diagnosis of oculus atrial vertebral spectrum syndrome (OAVS) is based on phenotypic findings at birth. We present this case because of its peculiar clinical presentation and its low frequency.

**Clinical case.** Late preterm newborn with prenatal diagnosis of atretic cephalocele admitted to the Neonatology Unit. Upon arrival at the Unit, bilateral preauricular mamelons with possible fistula, apparent stenosis of the external auditory canals, hypertelorism, micrognathia, and a limbar dermoid in the right eye were observed. Brain MRI is performed, which confirms atretic cephalocele (not communicating with the cerebral parenchyma), with meningeal remains and degenerated neural tissue inside, being successfully operated on in the first week of life. On the other hand, radiological studies are expanded aiming at asymmetry and stenosis of both external auditory canals, double right internal auditory canal and severe hypoplasia of the ascending branches

Correspondencia: osf490@gmail.com (Oihane Salcedo Fresneda)

© 2023 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León

Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.5/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

of the jaw that condition an important micrognathia. The patient's phenotype, along with radiological findings, are compatible with OAVS.

**Comments.** The case is interesting because of the peculiar clinical presentation, since in the literature consulted, there is no published case with the particularity of our patient, an atretic cephalocele. OAVS is a rare congenital entity, characterized by the association of ocular, auricular, mandibular and vertebral anomalies, and whose etiology remains unknown, presenting a clinical diagnosis, according to the criteria of Feigold and Baum. Its prognosis and treatment is variable, depending on the accompanying manifestations.

**Keywords:** OAVS; Congenital; Cephalocele; Micrognathia.



**Figura 1.** Hallazgos clínicos: se observa cefalocele en región parietal.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome óculo-aurículo-vertebral o microsomía hemifacial es una entidad congénita y multifactorial, que presenta una incidencia de 1/26.000, siendo más frecuente en varones (3:2).

Se caracteriza por alteración de las estructuras derivadas del primero y segundo arco branquial. Su etiología es heterogénea y aún desconocida. A pesar de que se han descrito patrones de herencia autosómicos dominantes o recesivos, la mayoría de los casos se presentan de manera esporádica. Por otro lado, algunos autores hablan de factores medioambientales que podrían afectar al desarrollo de la embriogénesis, como son un insuficiente aporte vascular, exposición a fármacos (talidomida, tamoxifeno...), drogas y enfermedades maternas durante la gestación (rubéola, influenza, diabetes...)<sup>(1,2)</sup>. Su diagnóstico es clínico siguiendo los criterios de Feingold y Baum: presencia de un lipodermoide en la conjuntiva, o un coloboma en el párpado superior y una de las siguientes:

- Anomalías auditivas: mamelones preauriculares, microtia, anotia.
- Anomalías vertebrales: ausencia de vértebras, hemivértebras, vértebras fusionadas.
- Aplasia unilateral o hipoplasia de la mandíbula.

Para ello, se llevan a cabo pruebas complementarias de imagen, estudios genéticos e interconsultas por diversos especialistas (otorrinolaringología, oftalmología, maxilofacial...), realizando un diagnóstico diferencial con síndrome de Treacher-Collins que se caracteriza por presentar hipoplasia facial bilateral, coloboma en el párpado inferior, que

también puede tener lipodermoides conjuntivales, pero rara vez presenta anomalías vertebrales. También hay que realizar un diagnóstico diferencial con el síndrome CHARGE cuyas características principales engloban colobomas oculares, patología cardíaca, atresia de coanas, retraso en el crecimiento, hipoplasia de genitales y anomalías de los pabellones auriculares, y con el síndrome braquio-oto-renal entre otros. Por último, el pronóstico y tratamiento es variable, en función de las manifestaciones acompañantes y la presencia o no de discapacidad, así como malformaciones cerebrales, asociadas en un 50% de los casos<sup>(3)</sup>.

El objetivo de este estudio es presentar un caso de baja frecuencia con sintomatología atípica.

## CASO CLÍNICO

Recién nacido prematuro tardío con diagnóstico prenatal de cefalocele atrético (figura 1) que ingresa en la Unidad de Neonatología. A su llegada a la Unidad, se observan mamelones preauriculares bilaterales con posible fístula, aparente estenosis de los conductos auditivos externos, hipertelorismo, micrognatia (figura 2) y un dermoide limbar en el ojo derecho. Presentaba una exploración neurológica normal, con un comportamiento habitual para su edad, no presentando en este momento clínica neurológica derivada del cefalocele. Se realiza resonancia magnética cerebral, que confirma el cefalocele atrético (no comunicante con el parénquima cerebral), con restos meníngeos y tejido neural degenerado en su interior (figura 3), siendo intervenido con éxito a la semana de vida. Por otro lado, se amplían estudios radiológicos objetivando asimetría y estenosis de ambos conductos auditivos



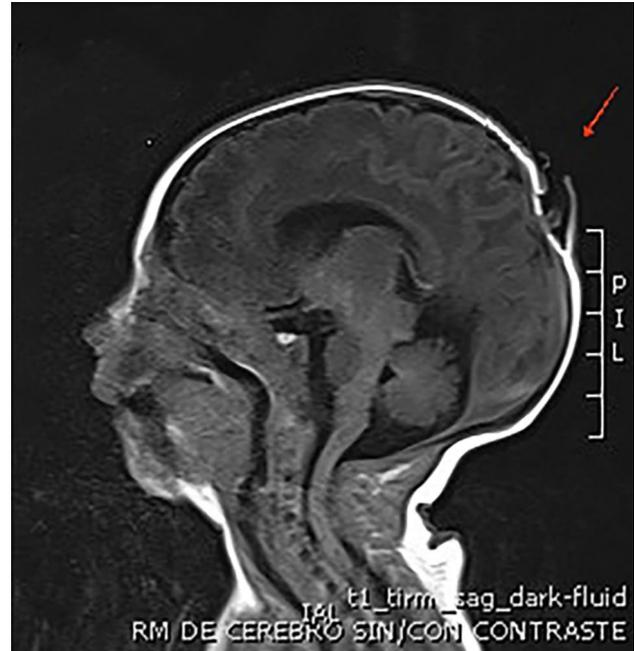
**Figura 2.** Hallazgos clínicos: se observan mamelones preauriculares, conducto auditivo externo estrecho y micronagtia.

externos, conducto auditivo interno derecho doble y severa hipoplasia de las ramas ascendentes de la mandíbula que condicionan una importante micronagtia. Se realizan estudios genéticos, incluyendo CHG-array, cariotipo y exoma completo sin objetivar variantes patogénicas ni de significado incierto. El fenotipo del paciente junto con los hallazgos radiológicos, son compatibles con un OVAS.

## COMENTARIO

Resulta interesante el caso por la peculiar presentación clínica, ya que, en la literatura consultada, no hay ningún caso publicado con la particularidad de nuestro paciente, un cefalocele atrético.

El OVAS constituye una entidad congénita poco frecuente, caracterizada por la asociación de anomalías oculares, auriculares, mandibulares, vertebrales y, en menor frecuencia, cerebrales (encefalocele, hidrocefalia) y cuya etiología permanece desconocida, presentando un diagnóstico clínico, por lo que debe realizarse una historia clínica detallada, incidiendo en antecedentes familiares y antecedentes durante la gesta-



**Figura 3.** Resonancia magnética neonatal: se observa cefalocele atrético no comunicante con el parénquima cerebral, con restos meníngeos y tejido neural degenerado en su interior.

ción, así como una exploración física minuciosa que permita identificar hallazgos compatibles, con el objetivo de obtener un diagnóstico y un abordaje multidisciplinar temprano, para mejorar el pronóstico de los pacientes afectados<sup>(4,5)</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Guzelmansur I, Ceylaner G, Ceylaner S, Ceylan N, Daplan T. Prenatal diagnosis of Goldenhar syndrome with unusual features by 3D ultrasonography. *Genet Couns.* 2013; 24(3): 319-25.
2. Clawson EP, Palinski KS, Elliott CA. Outcome of intensive oral motor and behavioural interventions for feeding difficulties in three children with Goldenhar syndrome. *Pediatr Rehabil.* 2006; 9(1): 65-75.
3. Beleza-Meireles A, Clayton-Smith J, Saraiva JM, Tassabehji M. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: a review of the literature and genetic update. *J Med Genet.* 2014; 51(10): 635-45.
4. Ballesta-Martínez MJ, López-González V, Armengol Dulcet L, Rodríguez-Santiago B, García-Miñaur S, Guillen-Navarro E. Autosomal dominant oculoauriculovertbral spectrum and 14q23.1 microduplication. *Am J Med Genet A.* 2013; 161A(8): 2030-5.
5. Wang R, Martínez-Frías ML, Graham JM Jr. Infants of diabetic mothers are at increased risk for the oculo-auriculo-vertebral sequence: A case-based and case-control approach. *J Pediatr.* 2002; 141(5): 611-7.