



**BUAP**

**Benemérita Universidad Autónoma de Puebla**

**Facultad de Medicina**

**Hospital Para el Niño Poblano**

**Nombre de la Tesis**

*Hallazgos audiológicos en pacientes con síndrome de Goldenhar en un Hospital de Tercer Nivel*

**Tesis presenta para obtener el grado de:**

*Especialidad en Pediatría*

**Presenta**

*Dra. Ixchel Aguirre Vidal*

**Asesores**

*Dr. Juan Manuel Aparicio Rodríguez*

*M.C. Maricruz Gutiérrez Brito.*



*Noviembre 2019*

## AGRADECIMIENTOS

*A mis asesores quienes me apoyaron a la realización de este trabajo, gracias por todo su apoyo.*

*A mi Hospital que me acompañó durante los 3 años más importantes de mi vida y me ha enseñado todo para ser un excelente profesionalista.*

*A mis amigos que se convirtieron en hermanos y me acompañaron en los buenos y malos momentos.*

*A mi familia:*

*A mis padres que me han impulsado a seguir siempre adelante a pesar de la adversidad y cuidarme en cada paso que doy.*

*A mi hermana, por estar siempre en los momentos importantes de mi vida y levantarme en los peores.*

*Los amo siempre*

# CONTENIDO

Lista de graficas.....	iv
Lista de cuadros.....	vi
Lista de abreviaturas .....	vii
Resumen .....	viii
1. ANTECEDENTES GENERALES .....	9
1.2 ANTECEDENTES ESPECÍFICOS .....	14
2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA .....	17
3. JUSTIFICACIÓN.....	19
4. OBJETIVOS .....	20
4.1 OBJETIVO GENERAL.....	20
4.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	20
5. METODOLOGÍA.....	21
6. RECURSOS .....	23
6.1 Recursos Humanos:.....	23
6.2 Materiales .....	23
7. RESULTADOS Y DISCUSIÓN.....	24
7.1 Incidencia de Síndrome de Goldenhar en el HNP .....	24
7.2 Prevalencia de malformaciones auditivas en pacientes con síndrome de Goldenhar en niños del Hospital para el niño Poblano. ....	24
7.3 Hallazgos audiológicos más frecuentes en pacientes con síndrome de Goldenhar. ....	24
7.4 Frecuencia respecto al género del paciente para presentar el síndrome de Goldenhar .....	26
7.4 Predominio de alteraciones audiológicas más frecuentes en pacientes con síndrome de Goldenhar.....	27
7.5 Tabla 3. Predominio de alteración audiológica en pacientes con Síndrome de Goldenhar ...	27
8. CONSIDERACIONES ÉTICAS.....	29
9. CONCLUSIONES .....	30
10. BIBLIOGRAFÍA .....	31
11. ANEXO .....	33
10.1 Anexo 2:.....	33

10.2 Cronograma de actividades (Gráfica de Gantt).....	34
12. Variables.....	35
13. BASE DE DATOS .....	36

## LISTA DE GRAFICAS

<b>Grafica 1:</b> Frecuencia relativa de los hallazgos audiológicos identificados.....	<b>pág.</b> 27
<b>Grafica 2:</b> Predominio de sexo en el que se presenta el síndrome de Goldenhar.....	28
<b>Grafica 3.</b> Predominio de anomalía auditiva en Síndrome de Goldenhar.....	29

## LISTA DE CUADROS

	Pág.
<b>Tabla 1.</b> Clasificación de microtia Hunter.....	12
<b>Tabla 2.</b> Frecuencia relativa de los hallazgos audiológicos identificados.....	27
<b>Tabla 3.</b> Predominio de anomalía auditiva en los pacientes estudiados.....	29

## LISTA DE ABREVIATURAS

**OAVS:** displasia oculo-auriculo-vertebral

**HNP:** Hospital para el niño poblano

**CAE:** Conducto auditivo externo

**AI:** Incidencia acumulada

**AR:** Autosómico recesivo

**AD:** Autosómico dominante

## RESUMEN

Las malformaciones cráneo faciales son algunas de las patologías más prevalentes en pediatría. Se pueden dividir en distintos grupos: las producidas por un cierre precoz de las suturas del esqueleto craneofacial y los síndromes de primer y segundo arcos branquiales.

El síndrome de Goldenhar, también denominado displasia óculo-aurículo-vertebral, se caracteriza por la presencia de una asociación de defectos que representan la alteración en la morfogénesis del primero y segundo arco branquial. Donde se presentan manifestaciones clínicas como anomalías cráneo faciales, vertebrales, cardíacas, renales y del sistema nervioso, dentro de las más frecuentes son anomalías anatómicas del sistema auditivo siendo de mucha importancia para el adecuado desarrollo cognitivo y social del paciente pediátrico,

Se realizó un estudio de tipo observacional, descriptivo, transversal, retrospectivo en el hospital para el niño población con una muestra de selección de 44 pacientes pediátricos con un rango de edad de 0 a 18 años mediante el análisis del expediente clínico realizado una descripción de la incidencia y prevalencia que se tiene en esta unidad así como la identificación del el hallazgo audiológicos más frecuentes presentados en estos pacientes

Donde podemos concluir que el hallazgo encontrado con mayor frecuencia a nivel anatómico fue la polilotia seguido de microtia atresia, y encontramos con mayor frecuencia al sexo masculino con 56% de la población estudiada, siendo anomalías unilaterales las más frecuentes y la mayoría de los niño con presencia de una hipoacusia neurosensorial .

Razón por la cual podemos concluir que las anormalidades anatómicas presentadas en este síndrome son de vital importancia para un neurodesarrollo adecuado, por lo que se considera importante un abordaje y manejo integral desde la edad neonatal y lactante para un mejor pronóstico de calidad de vida y autosuficiencia.

# Hallazgos audiológicos en pacientes con malformaciones con Síndrome de Goldenhar en un Hospital de Tercer Nivel

## 1. ANTECEDENTES GENERALES

Las malformaciones cráneo faciales son algunas de las patologías más prevalentes en pediatría.<sup>(2)</sup> Se pueden dividir en distintos grupos: las producidas por un cierre precoz de las suturas del esqueleto craneofacial, las craneosinostosis y los síndromes de primer y segundo arcos branquiales.

El síndrome de Goldenhar, también denominado displasia óculo-aurículo-vertebral, se caracteriza por la presencia de una asociación de defectos que representan la alteración en la morfogénesis del primero y segundo arco branquial.<sup>(14)</sup> dentro de este síndrome se presentan diversas manifestaciones clínicas que incluyen: anomalías cráneo faciales, vertebrales, cardíacas, renales y del sistema nervioso. La principal es causada por el mal desarrollo durante la embriogénesis.<sup>(2)</sup>

La embriología del desarrollo craneofacial describe a las células de la cresta neural de la zona craneal y vagal que dan lugar al ectomesénquima de la región cráneo-cérvico-facial y arcos branquiales a partir del cual se diferencian los procesos faciales y posteriormente la unión de los mismos parte del aparato auditivo externo.

En el desarrollo de la cabeza y cuello se presenta una formación de arcos branquiales o faríngeos que se forman a partir de la cuarta y quinta semana del desarrollo intrauterino al inicio constituidos de tejido mesenquimatoso y separados por hendiduras faríngeas. Los arcos branquiales además de participar en la formación del cuello también se encargan de la formación de la cara y estructuras auditivas<sup>(2)</sup>

La cara se forma entre las semanas cuarta a octava del periodo embrionario a través de algo llamado procesos faciales. En el caso del aparato auditivo el pabellón de la oreja se desarrolla a partir de seis proliferaciones mesenquimatosas en los extremos dorsales del primer y segundo arcos branquiales, y rodeando a la primera hendidura

faríngea. Estas prominencias, tres a cada lado del conducto auditivo externo, se fusionan y se convierten poco a poco en la oreja definitiva<sup>(2)</sup> figura 1.

La prevalencia mundial reportada de malformaciones auditivas es de 0.83 a 17.4 por cada 10.000 nacimientos y se encuentra con mayor frecuencia en los hispanos, asiáticos, nativos americanos y andinos.

Muchas de las causas que originan estos síndromes o malformaciones son iniciados desde el periodo prenatal, durante el proceso de embriogénesis del aparato auditivo que inicia partir del tercer mes del embarazo, así como causas genéticas y ambientales.

Las causas ambientales que se han referido son:

- Uso de algunas medicaciones durante el embarazo, puede causar malformaciones en el feto (agentes teratogénicos) como: Medicamentos para el dolor como ibuprofeno, aspirina, efedrina (aunque estudios recientes no muestran que haya cualquier asociación con el síndrome de Goldenhar); tamoxifeno; talidomida; retinóides; y micofenolato.
- Uso de cocaína en el embarazo por la madre
- Factores ambientales del medio a los que la madre se ha expuesto durante el embarazo (insecticidas, herbicidas)
- Sangrado en el segundo trimestre del embarazo
- Diabetes materna
- Embarazos múltiples (10)

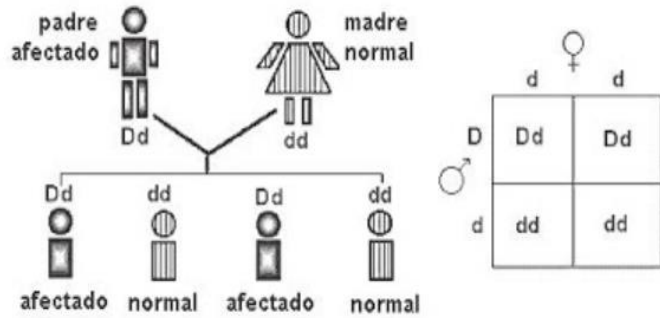
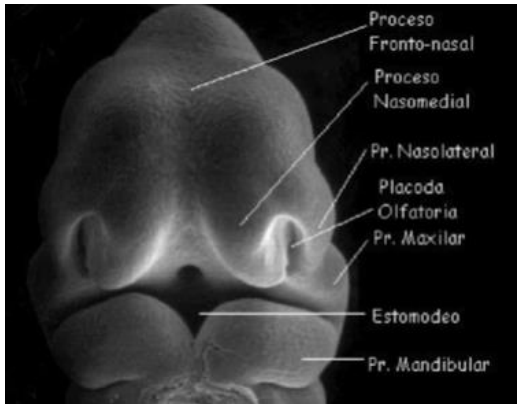
Causas genéticas:

La mayoría de las veces los casos son esporádicos (lo que significa que no hay otros casos en la familia). En algunos casos descritos se han referido<sup>(10)</sup>

- Anomalías cromosómicas, especialmente del cromosoma 14
- Casos familiares: En como 1%-2% de los casos se observa herencia autosómica dominante de la condición. En raros casos se ha referido herencia autosómica recesiva, Figura 2.

- Los casos heredados parecen ser más frecuentes cuando la enfermedad es bilateral (que afecta los dos lados de la cara); la sordera, anomalías de la boca y quistes dermoides ocurren con más frecuencia en los casos esporádicos.

□ Causas genéticas y ambientales combinadas (herencia multifactorial)



**Figura 1.** Imagen de embriogénesis del área cráneo facial. **Figura 2.** Descripción gráfica de la herencia autosómica dominante.

Dentro de las anomalías que se presentan frecuentemente en estas enfermedades y que causan impacto de gran importancia en el neurodesarrollo del paciente pediátrico son las alteraciones audiológicas.

Las alteraciones más frecuentemente asociadas a esta enfermedad son las alteraciones anatómicas dentro de las más frecuentes encontramos la microtia que puede presentarse como un defecto congénito aislado o como parte de un espectro de anomalías asociadas a un síndrome; sin embargo la mayoría de los casos suelen presentarse de manera aislada y en menor frecuencia con una enfermedad asociada.

Existen varias clasificaciones utilizadas para la clasificación de anomalías en el aparato auditivo.

La mayoría de los clínicos utilizan el sistema de clasificación de Hunter, el cual se describe a continuación en tabla 1: <sup>(12)</sup>

**Tabla1:** Clasificación de microtia Hunter

<b>Grado 1:</b>	Pabellón articular ligeramente más pequeño que conserva todos sus componentes anatómicos. Su tamaño es de 2DE por debajo de la media
<b>Grado 2:</b>	Tejido residual de cartilago vertical con presencia de algunas estructuras del pabellón auricular y con una longitud mayor a 2DE por debajo de la media.
<b>Grado 3:</b>	Masa del pabellón auricular sin parecido al pabellón auricular- Oído en cacahuete.
<b>Grado 4:</b>	Anotia (ausencia completa del pabellón auricular).

Este síndrome se caracteriza principalmente con alteraciones craneofaciales, dentro de las más frecuentes se encuentran las anomalías auditivas (85-100%), craneofaciales (60%), vertebrales (40-60%), oculares (35%) y fístulas preauriculares (65-90%).

Dentro de las anomalías auditivas más frecuentes son la microtia y malformación osicular que afecta al 75% de los casos (la más frecuente la unión del martillo y yunque en el ático) así como la agenesia del oído interno que se puede asociar a displasia de canales semicirculares, y dilatación del acueducto del vestíbulo, que afecta al 27-36% de los afectados.<sup>(13)</sup>

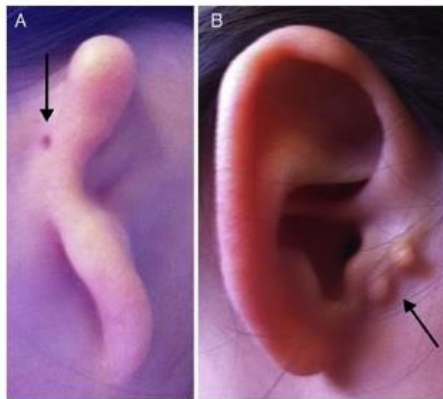
Dentro de los hallazgos encontrados son en el oído externo y medio en el cual se incluyen:

- fístulas pre auriculares
- deformidades de la aurícula
- atresia del conducto auditivo externo
- malformaciones o ausencia de osículos
- hipoplasia de ventana oval, hipoplasia de nervio facial
- ausencia de cuerda del tímpano
- desarrollo pobre del músculo del estribo en el oído interno

- estrecheces y/o acortamientos de conducto auditivo interno, que ocasionan una alteración dentro del neurodesarrollo del paciente pediátrico y una afeción dentro de la calidad de vida para su etapa adulta, como se muestran en la figura 3.

Según estudios, el 50% de las malformaciones del ojo, la nariz y la garganta afectan al oído. Las malformaciones del oído externo y del oído medio son predominantemente del lado derecho en un 58-61% y la mayoría unilaterales en un 70-90%,<sup>(8)</sup> figura 4 y 5.

Las malformaciones pueden afectar el oído externo, el oído medio y el oído interno, rara vez en combinación.



**Figura 3.** Revista Médica Clínica Las Condes(2018) tipos de microtia-atresia A) Tipo II con hoyuelo auricular (flecha). B) Tipo I con apéndices preauriculares (flecha).

## 1.2 ANTECEDENTES ESPECÍFICOS

Swartz y Faerber informaron las formas más frecuentes de malformación del oído interno del 11 al 30% en individuos con síndrome de Goldenhar entre ellos los del oído externo y oído medio. <sup>(1)</sup>

Ishimoto y colaboradores observaron que las malformaciones del oído, estaban acompañadas de deformidades adicionales que afectaban a los tejidos (6-33%), a la ventana redonda y ovalada (6-15%), la neumatización mastoidea (15%), el curso del nervio facial (36%) y el CEA (42%) .

Entre las entidades clínicas es más frecuente la microtia-atresia como parte del efecto pleiotrópico de los síndromes se consideran el espectro óculo-aurículo-vertebral, (OAVS)el síndrome de Treacher-Collins, entre otros.<sup>(6)</sup>

Estudios poblacionales realizados en algunos países de Europa y en Estados Unidos muestran una prevalencia entre 0.83 y 4.34 por 10,000 nacimientos. Otros estudios realizados en Estados Unidos han reportado consistentemente variaciones étnicas, con una mayor prevalencia entre los individuos de origen asiático japonés (3:1) de las Islas del Pacífico y en población de origen latinoamericano (7:1); en la población de los indio Navajo se ha reportado una prevalencia de 1 en 1,200.<sup>(11)</sup>

En México, el Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas Externas ha reportado una prevalencia de 7.37/10,000 nacidos vivos y muertos durante el periodo 1978-2010, mientras que otros autores han reportado 1:1,500 recién nacidos vivos.<sup>(3)</sup>

La microtia-atresia se presenta de manera más frecuente de forma unilateral (79-93%) y del lado derecho (60%). Ocurre de manera predominante en el sexo masculino y se encuentra asociada con atresia o estenosis del conducto auditivo externo (55-93%). Más del 80% de los pacientes presentan hipoacusia conductiva del lado afectado.<sup>(11)</sup>

Una gran proporción de pacientes con microtia bilateral (20-60%) presentan anomalías asociadas, entre las más frecuentes se encuentran síndrome de Goldenhar y Treacher Collins; los defectos congénitos que con mayor frecuencia se observan son alteraciones vertebrales, macrostomia, hendiduras faciales, asimetría facial, alteraciones renales, defectos cardíacos, macroftalmia, holoprosencefalia y polidactilia.

En el año 2015 Thayse y colaboradores presentaron un estudio en pacientes con síndrome de Goldenhar en el cual realizaron una evaluación física y audiológica utilizando audiometría y emisiones otoacústicas en las cuales se reportaron 10 pacientes con microtia, 7 con alteraciones auriculares, 6 con implantación baja de pabellones auriculares, 6 pacientes con atresia del canal auditivo, 2 con presencia de apéndices auriculares y 5 personas con presencia de hipoacusia neurosensorial moderada.<sup>(1)</sup>

En el mismo año Priscila Sleifer y colaboradores realizaron un estudio en Brasil con pacientes con malformaciones craneofaciales principalmente enfocados en el síndrome de Goldenhar, en él tuvieron como objetivo analizar las alteraciones audiológicas medidas por audiometrías en una muestra de 10 pacientes, en la cual encontraron que 7 de los pacientes tenía anomalías en oído, con mayor frecuencia del lado derecho. Establecieron que la hipoacusia conductiva es la más frecuente ya que se encontró en los 10 pacientes y la hipoacusia sensorial solo fue presentada en 5 de los pacientes estudiados.<sup>(1)</sup>

En el año 2015 Ana Belezza-Meireles y colaboradores realizaron un estudio en la Unión Europea en pacientes con síndrome de Goldenhar utilizando una muestra de 51 pacientes donde evaluaron las manifestaciones clínicas más frecuentes y realizaron la comparación de familias, para determinar los casos potenciales de este síndrome. Obtuvieron como resultado en el estudio que además de las anomalías en otros órganos, específicamente a nivel auditivo se encontraron anomalías en 28 de 51 pacientes, es decir en el 55% de casos; las malformaciones fueron unilaterales. Las anomalías del oído estuvieron presentes en 47 pacientes (92%), unilaterales en 24 y bilaterales en 23 pacientes. La pérdida auditiva fue común para el 85% de la población,

principalmente conductiva, pero también sensorio neural o una combinación de ambos.<sup>(10)</sup>

En el año 2016 José Roberto Mendes Pegler realizó un estudio con 41 pacientes de Latinoamérica con síndrome de Goldenhar para determinar la prevalencia de las alteraciones en este síndrome, en el cual obtuvieron como resultado de una muestra de 41 pacientes que fueron incluidos en el estudio. Donde encontraron que la proporción femenina fue del 53,7%. Dentro de las alteraciones auditivas más frecuentemente encontradas en este estudio fueron que, el 30% (12/40) de los pacientes las alteraciones auditivas están limitadas al lado derecho, el 30% (12/40) tenía anomalías sólo en el lado izquierdo, y el 40% (16/40) fueron afectados bilateralmente.<sup>(10)</sup>

La malformación más frecuente fue el de la displasia auricular en grados variables en el 73% (30/41). La presencia de marcas preauriculares ocurrió en el 51,2% (21/41) de los casos. En el 24,4% (10/41) de los pacientes, estas dos manifestaciones eran simultáneas. En el 31,7% (13/41) de los casos, grado de pérdida auditiva funcional. Otros cambios descritos encontrados, por orden de prevalencia, son:

- estenosis del conducto auditivo en el 14,6% (6/41)
- la agenesia del conducto auditivo en el 12,2%(5/41)
- implantación anormal del pabellón auricular en 9,8% (4/41)
- otitis media aguda recurrente en el 7,3% (3/4)

## 2. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Las alteraciones auditivas son defectos congénitos que se presentan en aproximadamente 1 de cada 10,000 a 15,000 recién nacidos vivos.

En México el Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas Externas ha reportado una prevalencia de 7.37/10,000 nacidos vivos de los cuales se incluyen como uno de las principales enfermedades asociadas el síndrome de Goldenhar. <sup>(3)</sup>

Es tal la relevancia de este síndrome por lo que en este hospital al desconocerse la incidencia y prevalencia de este síndrome se considera importante investigarlo ya que esta unidad es considerada una institución de concentración.

Las malformaciones craneofaciales se encuentran altamente relacionadas con enfermedades genéticas, y en algunas ocasiones son de origen multifactorial o de manera esporádicas y son frecuentemente diagnosticadas en la edad pediátrica.

Una de las alteraciones más frecuentes de enfermedades con malformaciones cráneo faciales son a nivel audiológico ya que pueden ocasionar un importante impacto en el desarrollo del paciente pediátrico, tanto en el ámbito cognitivo, motor e interacciones sociales ocasionando un mala calidad de vida en la etapa adulta.

Las enfermedades genéticas están consideradas como parte de las alteraciones más frecuentes en pediatría, entre las cuales se encuentran el síndrome de Goldenhar frecuentemente presentes en esta unidad, donde se identificarán las alteraciones audiológicas más frecuentes y características de cada padecimiento, así como su prevalencia e incidencia con el fin de recolectar información estadística que pueda contribuir al hospital para un adecuado manejo y obtener un diagnóstico oportuno para así otorgar un tratamiento integral y mejor desarrollo psicomotor en el paciente a una edad temprana, mejorando de esta manera su calidad de vida.

¿Cuáles son los hallazgos audiológicos más frecuentes en pacientes con síndrome de Goldenhar en un hospital de tercer nivel?

### 3. JUSTIFICACIÓN

Las malformaciones cráneo faciales son algunas de las patologías más frecuentes en la edad pediátrica y que se encuentran constantemente asociadas a enfermedades genéticas. Algunas malformaciones, pueden poner en peligro la vida del niño o dejar secuelas irreversibles como un déficit intelectual como en el síndrome de Goldenhar.

El síndrome de Goldenhar, que también es conocido con el nombre de displasia oculo-auriculo-vertebral (SOAV) o síndrome del primer y segundo arco braquial, se trata de una de las malformaciones craneofaciales más frecuentes según Kershenovich y colaboradores. Además, también puede causar otro tipo de patologías secundarias, complicaciones cardíacas, genitourinarias, traqueopulmonares reportado en algunos casos, discapacidad intelectual y/o retraso del desarrollo psicomotor.

Actualmente no se conoce la causa específica del síndrome de Goldenhar, sin embargo, se ha relacionado con factores asociados a traumas intrauterinos y exposición a factores ambientales y alteraciones genéticas.

Por otro lado, las malformaciones faciales no suelen suponer un riesgo vital; sin embargo, causan un impacto en el desarrollo y también pueden influenciar en la integración a la sociedad y autosuficiencia en la edad adulta sin no se realiza un diagnóstico y tratamiento integral de manera oportuna.

En el Hospital para el niño poblano (HNP) que es una institución de tercer nivel, se manejan una gran cantidad de enfermedades genéticas, entre ellas enfermedades asociadas a malformaciones cráneo faciales, algunas de las más frecuentes son el síndrome de Goldenhar debido a los múltiples alteraciones asociadas, incluyendo alteraciones a nivel auditivo.

Por esta razón resulta de suma importancia el identificar la incidencia y prevalencia de dicho síndrome en el HNP, así como reconocer las principales anomalías auditivas que derivan de este, con el objetivo de mejorar las estrategias para un diagnóstico temprano y otorgar una atención oportuna e integral desde la edad pediátrica, mejorando así la calidad de vida en la etapa adulta.

## **4. OBJETIVOS**

### **4.1 OBJETIVO GENERAL**

- Describir las características audiológicas más frecuentes en pacientes con síndrome de Goldenhar en el Hospital para el niño Poblano en el periodo 2017-2019.

### **4.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

- Identificar incidencia y prevalencia de Síndrome de Goldenhar en un hospital de tercer nivel.
- Identificar anomalías anatómicas más frecuentes en pacientes con síndrome de Goldenhar.
- Describir el género más frecuente en el cual se presenta el síndrome de Goldenhar
- Identificar la localización de anomalía anatómica más frecuente en pacientes con diagnóstico de síndrome de Goldenhar.

## 5. METODOLOGÍA

El estudio se realizó una muestra de pacientes pediátricos, vistos en la consulta externa del servicio de genética, en el Hospital para el niño poblano en el periodo 2017-2019.

Siendo este un estudio de tipo observacional descriptivo, transversal, retrospectivo, unicéntrico homodémico, que se llevó a cabo en las instalaciones del Hospital para el Niño Poblano en pacientes con Síndrome de Goldenhar; en el cual nuestro tipo de muestra fue determinística y de tamaño por conveniencia.

En esta unidad se realizó una recopilación de datos en el cual obtuvimos información estadística de la incidencia y prevalencia de enfermedad con el diagnóstico de síndrome de Goldenhar, donde realizamos una recopilación de datos de los pacientes que se encuentren con diagnóstico confirmado de Síndrome de Goldenhar tratados en esta unidad hospitalaria y haciendo una revisión de expedientes clínicos, para la identificación de nuestros puntos de interés, para la publicación de fotografías de los pacientes, se solicitó el consentimiento de padres de familia.

Dentro de los puntos realizados en el trabajo descrito se realizó una estimación de incidencia y prevalencia en el hospital para el niño poblano donde podemos describir que esta refleja el número de nuevos casos en un periodo de tiempo. Así como también se calculó la incidencia acumulada describiéndola como la proporción de individuos que desarrollan el evento durante el periodo de seguimiento (2017-2019) en la consulta externa del HNP y fue calculada con la siguiente formula.

$$IA = \frac{\text{N}^\circ \text{ eventos nuevos}}{\text{N}^\circ \text{ de individuos susceptibles al comienzo}}$$

Dentro de los datos que se obtuvieron en el periodo de tiempo establecido fue también la prevalencia de una enfermedad es el número total de los individuos que presentan un atributo o enfermedad en un momento o durante un periodo dividido por la población en ese punto en el tiempo o en la mitad del periodo, se cuantificó la proporción de personas en una población que tienen una enfermedad (o cualquier otro suceso) en un determinado momento y proporciona una estimación de la proporción de sujetos de esa población que tenga la enfermedad en ese momento y se calculó para el periodo (2017-2019) en la consulta externa del HNP con la siguiente formula.

$$\text{Prevalencia} = \frac{\text{N}^\circ \text{ de casos}}{\text{Población}} \times 100$$

La identificación los hallazgos audiológicos más frecuentes en pacientes con síndrome de Goldenhar se realizó a través de la revisión, el análisis y la determinación del porcentaje de aparición de cada hallazgo en los expedientes recopilados.

Así también se estimó el porcentaje de frecuencia del síndrome de Goldenhar según el género de los pacientes recibidos en la consulta externa del HNP entre los años 2017 a 2019.

Dentro de los criterios de inclusión que se utilizaron para la realización del estudio se utilizaron pacientes pediátricos que acudieron a consulta de genética del Hospital Para el niño poblano en el periodo establecido, registrando a ambos sexos. Se recopilaron entre edades de 0 mes de edad a 18 años, que hayan sido pacientes tratados en la consulta externa del servicio de genética y con diagnóstico de síndrome de Goldenhar.

Dentro de los criterios que se utilizaron para descartar los pacientes dentro de este estudio fueron pacientes que no han acudido a las citas de valoración subsecuente, o se encuentren fuera del rango de edad predeterminado.

## 6. RECURSOS

### 6.1 Recursos Humanos:

- Investigador: Residente de pediatría Ixchel Aguirre Vidal.
- Medico experto: Dr. Juan Manuel Aparicio Rodríguez, responsable del servicio de genética en el Hospital para el niño poblano.
- Asesor metodológico: MC. Dra. Maricruz Gutiérrez Brito responsable del servicio de epidemiologia del Hospital Para el Niño Poblano.

### 6.2 Materiales

A continuación en la tabla 1 se desglosan los recursos de los que se dispuso para la realización de este proyecto.

**Tabla 1.** Materiales disponibles

<b>Recursos</b>
<b>1)</b> Historias clínicas
<b>2)</b> Consentimientos informados
<b>3)</b> Fotografías de pacientes
<b>4)</b> Equipo de computo
<b>5)</b> Base electrónica de datos del hospital

## **7. RESULTADOS Y DISCUSIÓN**

### **7.1 Incidencia de Síndrome de Goldenhar en el HNP**

La incidencia del síndrome de Goldenhar reportada en el hospital para al niño poblano es de 0.55 en el periodo investigado con una muestra de 43 pacientes pediátricos de casos nuevos en el periodo establecido a estudiar, con un número de susceptibles 77 pacientes lo cual se encuentra por debajo de la prevalencia reportada en la literatura(1), sin embargo encontramos que en la población mexicana se encuentran pocos casos nuevos diagnosticados con síndrome de Goldenhar.<sup>(3)</sup>

### **7.2 Prevalencia de malformaciones auditivas en pacientes con síndrome de Goldenhar en niños del Hospital para el niño Poblano.**

La prevalencia de malformaciones auditivas en pacientes con síndrome de Goldenhar que se pudo reportar en nuestra población fue de 0.31/24539 pacientes pediátricos como población vista en nuestra unidad hospitalaria la cual coincide con lo reportado en la literatura, y que las alteraciones auditivas en esta patología son una de las más importantes.

### **7.3 Hallazgos audiológicos más frecuentes en pacientes con síndrome de Goldenhar.**

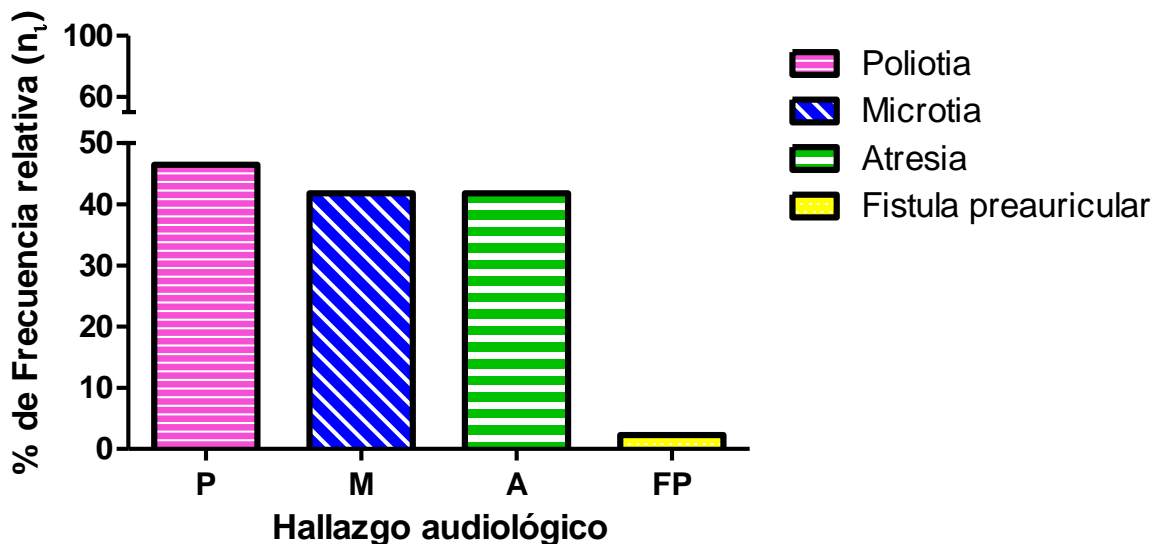
Dentro de la población delimitada para este proyecto se identificaron 43 casos de síndrome de Goldenhar, en los cuales los hallazgos auditivos presentes fueron: poliotia, microtia, atresia y fistula preauricular, resultados que concuerdan con lo proyectado por la literatura, siendo la mayoría alteraciones en la anatomía del

pabellón auricular y de forma las frecuencias relativas de estos hallazgos se muestra en la tabla 2.

**Tabla 2.** Frecuencia relativa de los hallazgos audiológicos identificados.

Hallazgos audiológicos	N° de veces que se presentó	Frecuencia relativa	porcentaje
Poliotia	20	0.46511628	46%
Microtia	18	0.41860465	41%
Atresia	18	0.41860465	41%
Fistula preauricular	1	0.02325581	2.3%

En la siguiente gráfica se evidencia el porcentaje de frecuencia relativa con la que se presenta cada hallazgo audiológico. Como se muestra en la figura 1 la poliotia es el hallazgo audiológico más presente en el síndrome de Goldenhar mientras que la fistula auricular es el que se presenta con menor frecuencia según los expedientes analizados. Por su parte la microtia y la atresia son hallazgos igualmente probables de presentarse en pacientes con síndrome de Goldenhar.

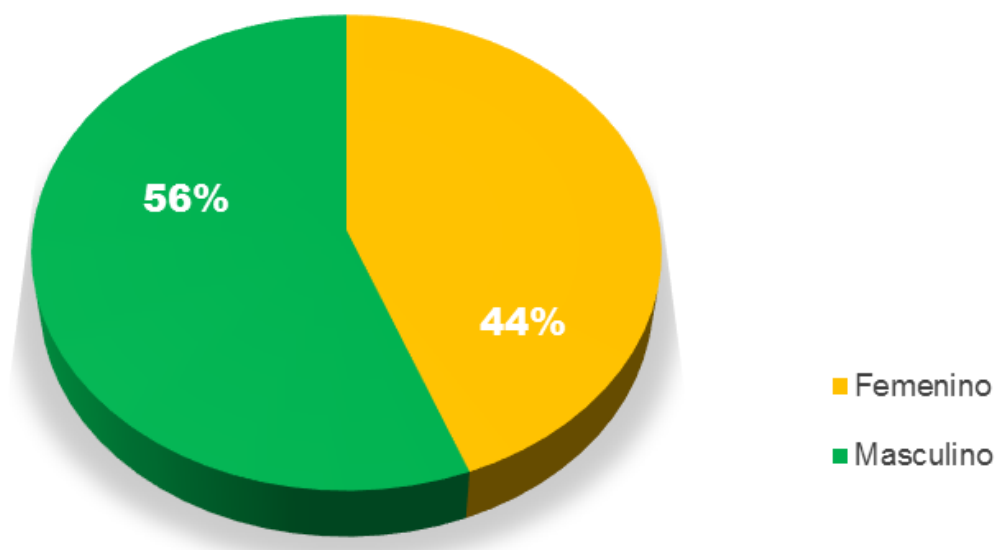


**Fig. 1** Frecuencia relativa de los hallazgos audiológicos. Cada una de las barras representa la frecuencia relativa de un hallazgo audiológico determinado, el cual se encuentra identificado en la leyenda de la derecha.

Podemos observar que en el estudio realizado el hallazgo audiológico más frecuente fue la polilotia el cual difiere de la literatura reportada, donde mencionan como hallazgo principal la microtia atresia<sup>(1)</sup> siendo en nuestro estudio esta anomalía siendo encontrándose en segundo lugar como hallazgo encontrado.

#### **7.4 Frecuencia respecto al género del paciente para presentar el síndrome de Goldenhar**

De acuerdo a lo reportado en la base de datos recabada para este estudio que corresponde a los pacientes ambulatorios del periodo de 2017 a 2019 se puede observar que el Síndrome de Goldenhar con una muestra de 44 pacientes estudiados se presenta con mayor frecuencia en hombres que en mujeres, ya que del total de pacientes 56% eran del sexo masculino y solo el 44% correspondían al género femenino, dicha relación puede ser observada en la figura 3.



**Fig. 3** Frecuencia del síndrome Goldenhar respecto al género de los pacientes. La gráfica muestra la proporción en porcentaje de hombres respecto a las de mujeres identificadas el síndrome Goldenhar en el HNP durante el periodo correspondiente de 2017 a 2019.

Los resultados obtenidos en los pacientes manejados por esta institución hospitalaria nos reporta mayor frecuencia de presentación del síndrome en el sexo masculino el cual coincide con lo reportado en la literatura nacional e internacional donde nos describen una relación hombre:mujer 2:1. Aún se desconoce la causa de síndrome, sin embargo, se encuentra predominantemente en el sexo masculino.

#### **7.4 Predominio de alteraciones audiológicas más frecuentes en pacientes con síndrome de Goldenhar.**

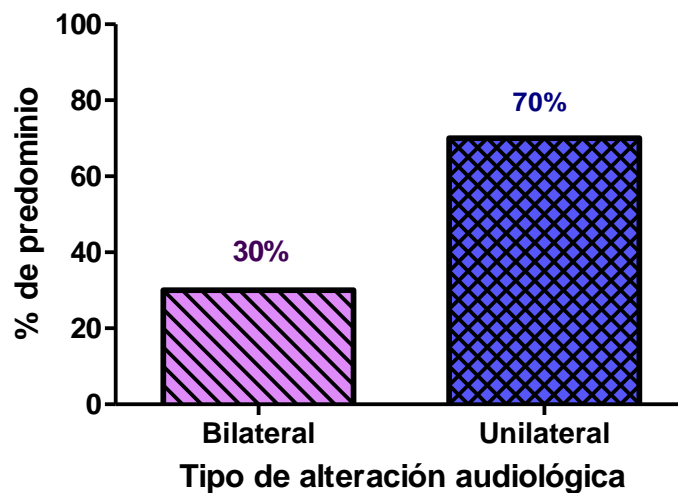
Las alteraciones audiológicas frecuentemente presentadas en nuestra población son reportadas con mayor frecuencia de forma unilateral con alteraciones en primer lugar de poliotia seguido de microtia atresia como se puede mostrar en la tabla 3.

#### **7.5 Tabla 3.** Predominio de alteración audiológica en pacientes con Síndrome de Goldenhar

<b>Predominio de alteración audiológica</b>	<b>Número de casos</b>
Bilateral	13
Unilateral	30
Muestra total	43

En la población seleccionada para este estudio se identificó que las alteraciones auditivas unilaterales se presentan con mayor frecuencia que las bilaterales, resultados que coinciden con lo reportado en la literatura.

### 7.6 Tipo de predominio de anomalía auditiva en paciente con Síndrome de Goldenhar



**Figura 3.** Predominio de anomalías auditivas en pacientes con el Síndrome de Goldenhar. En esta gráfica se describe el predominio de anomalías auditivas anatómicas más frecuentes durante el periodo 2017-2019 en el Hospital Para el Niño Poblano.

El lado predominante de presentación encontrado dentro de nuestra población fue de forma unilateral, lo que coincide con el presentado o descrito en la literatura.

## **8. CONSIDERACIONES ÉTICAS**

- Los procedimientos fueron aprobados por los Comités de investigación y bioética institucionales.
- Se informó a los padres de los pacientes acerca del estudio y se les solicitó su autorización mediante con Carta de consentimiento informado para participar en el mismo.
- Se obtuvo el consentimiento para la publicación de fotografías de los pacientes con fines ilustrativos dentro de este proyecto de investigación.

## 9. CONCLUSIONES

Dentro de los estudios realizados en el hospital para el niño poblano para describir la incidencia y prevalencia de síndrome de Goldenhar en nuestra unidad hospitalaria podemos concluir que la incidencia de este síndrome es ligeramente menor a la reportada en la literatura, sin embargo, la prevalencia de este síndrome coincide con la reportada en la literatura epidemiológica descrita para nuestro país. El origen de este síndrome se describe como idiopático es decir que no existe una causa definida sino más bien un conjunto de factores que se encuentran involucrados en la génesis de esta patología, desde la edad materna, la evolución y manejo prenatal, así como cambios genéticos.

El hallazgo audiológico más frecuente en pacientes dentro de nuestra población con síndrome de Goldenhar es la poliotia y en segundo lugar la microtia.

La probabilidad de presentar este síndrome respecto al sexo se estableció como una relación hombre mujer 1.5:1, al igual que en la literatura, con mayor frecuencia en el sexo femenino.

Se observó que el predominio de anomalías auditivas en pacientes con el Síndrome de Goldenhar encontrado dentro de la población estudiada en este proyecto coincide con el reportado en la literatura, el cual refiere una mayor frecuencia de alteraciones unilaterales.

Es por esta razón que considero importante los hallazgos que podemos encontrar en esta patología y dar a conocer la importancia de un diagnóstico y manejo oportuno durante los primeros años de vida para mejorar su neurodesarrollo así como su calidad de vida.

## 10. BIBLIOGRAFÍA

1. Pricila Sleifer, Natalya de Souza, Audiological Findings in Patients with OculoAuriculo-Vertebral Spectrum, *Int Arch Otorhinolaryngol.* 2015.
2. Mónica Aguinaga-Ríos, Sara Frías, Microtia-atresia: clinical, genetic and genomic aspects, *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2014 .
3. Damián Palafox, Elizabeth Ogando-Rivas, Craniofacial malformations. From molecular basis to surgical treatment, *Rev Med Hosp Gen Méx* 2012.
4. Sylva Bartel-Friedrich, MD1, Congenital Auricular Malformations: Description of Anomalies and Syndromes, *Facial Plast Surg* 2015.
5. Dra. Laura Quantin Otorhinolaryngologic manifestations of Goldenhar syndrome. (Dysplasia oculo-auriculo-vertebral), *Revista Faso* 201.
6. Heike CL, Hing AV, Cunningham ML Microtia: epidemiology and genetics, *Am J Med Genet A.* 2012.
7. Clinical description of 41 Brazilian patients with oculo-auriculo-vertebral displasia, *Rev. Assoc. Med. Bras. São Paulo* May/June 2016.
8. Ana Beleza-Meireles, Rachel Hartb, Oculo-auriculo-vertebral spectrum: Clinical and molecular analysis of 51 patients, *European Journal of Medical Genetics* September 2015.
9. Paput, L., Bánhid, F., Czeizel, Prevalence at birth of congenital abnormalities of external ears in Hungary, *Rev. Hungry A.E.*, julio 2011
10. Dr. daniel orfila, liliana tiberti Ear atresia and its management, *rev. med. clin.* 2016
11. Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1</sup>, Alessandra Pawelec Ear abnormalities in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome), *Rev Otorhinolaryngol.* 2011.
12. Kershenovich Sefchovich, R., Garrido García, L., Síndrome de Goldenhar: Reporte de un caso. *Acta Médica*, 2007.
13. La Barca Lleonart, M., Paz Sarduy, A., Displasia Oculoarticulovertebral o síndrome de Goldhenhar. multidisciplinario de un caso clínico. *Rev Cubana Oftalmol*, 2001
14. Medina, N., Eguiluz, I., Plasencia, W. Síndrome de Goldenhar. Manifestaciones intraútero y tras nacimiento. *Clin Invest Gin Obst*, 2004.
15. Cuesta-Moreno, V., Tuesta-Da Cruz, O., Tratamiento multidisciplinario del Síndrome de Goldenhar. Reporte de un caso. *Rev. Estomatol. Herediana*, 2013
16. Evans, G., Poulsen, R., Bujes, A., Síndrome de Goldernhar Asociado a Embarazo. *Rev Chil Obstet Ginecol*, 2004

17. Rollnick BR & Kaye CI. Oculo-auriculo-vertebral anomaly. *On: Buyse M.D. Birth Defects Encyclopedia. Center for Birth Defects Information Services. Dover, MA: 1990.*

## 11. ANEXO

### 10.1 Anexo 2: Consentimiento Informado para Participantes de Investigación

El propósito de esta ficha de consentimiento es proveer a los participantes en esta investigación con una clara explicación de la naturaleza de la misma, así como de su rol en ella como participantes.

La presente investigación es conducida por Dr. Juan Manuel Aparicio Rodríguez como asesor experto en conjunto con R1 de pediatría Ixchel Aguirre Vidal. La meta de este estudio es determinar y describir los hallazgos audiológicos en paciente con malformaciones craneofaciales en un hospital de tercer nivel de atención dirigido por el servicio de genética del Hospital para el Niño Poblano.

Si usted accede a participar en este estudio, se le pedirá responder preguntas en una entrevista (o completar una encuesta, o lo que fuera según el caso). Esto tomará aproximadamente 30 minutos de su tiempo y se tomarán fotografías de los pacientes pediátricos involucrados con el fin de ilustrar dicho proyecto, de modo que el investigador pueda utilizarlas y publicarlas como parte de la investigación.

La participación en este estudio es estrictamente voluntaria. La información que se recoja será confidencial y no se usará para ningún otro propósito fuera de los de esta investigación. Sus respuestas al cuestionario y a la entrevista serán codificadas usando un número de identificación y por lo tanto, serán anónimas.

Si tiene alguna duda sobre este proyecto, puede hacer preguntas en cualquier momento durante su participación en él. Igualmente, puede retirarse del proyecto en cualquier momento sin que eso lo perjudique en ninguna forma. Si alguna de las preguntas durante la entrevista le parecen incómodas, tiene usted el derecho de hacérselo saber al investigador o de no responderlas.

Desde ya le agradecemos su participación.

Acepto participar voluntariamente en esta investigación en el Hospital para el niño Poblano.

He sido informado (a) de que la meta de este estudio

es \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Me han indicado también que tendré que responder cuestionarios y preguntas en una entrevista, lo cual tomará aproximadamente 30 minutos.

Reconozco que la información que yo provea en el curso de esta investigación es estrictamente confidencial y no será usada para ningún otro propósito fuera de los de este estudio sin mi consentimiento. He sido informado de que puedo hacer preguntas sobre el proyecto en cualquier momento y que puedo retirarme del mismo cuando así lo decida, sin que esto acarree perjuicio alguno para mi persona.

Entiendo que una copia de esta ficha de consentimiento me será entregada, y que puedo pedir información sobre los resultados de este estudio cuando éste haya concluido.

.....  
 Nombre del paciente pediátrico  
 .....

.....  
 Nombre del padre o tutor que autoriza proyecto de investigación.

## 10.2 Cronograma de actividades (Gráfica de Gantt)

ACTIVIDADES	Septiembre- octubre 2107	Noviembre- diciembre 2017	Enero- febrero 2018	Marzo- abril 2018	Mayo- Junio 2018	Agosto 2018 enero 2019	Octubre 2019	enero 2020
Elaboración de documento y recolección de Bibliografía								
Recolección de Datos								
Análisis de Datos								
Valoración por audiología								
Presentación de Resultados								
Publicación de Documento								

## 12. Variables

**Tabla 2.** Variables consideradas en el estudio.

<b>Variables</b>	<b>Concepto</b>	<b>Definición operacional</b>	<b>Escala</b>	<b>Medición</b>
Edad	tiempo transcurrido a partir del nacimiento de un individuo.	tiempo transcurrido a partir del nacimiento de un individuo.	Cuantitativo	Años cumplidos o meses
Genero	conjunto de características diferenciadas que cada sociedad <i>asigna</i> a hombres y mujeres	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Hombre</li> <li>2. mujer</li> </ol>	cualitativo	Hombre y mujer
Presentación de enfermedad	Lado del cuerpo con predominancia de defectos físicos	Unilateral Bilateral	Cualitativo	Unilateral o bilateral
Diagnóstico de base	Síndrome de base que involucre malformación craneofacial	Tipo de malformación craneofacial	cualitativo	
	Alteración auditiva que la caracteriza.	Tipo de alteración auditiva	cualitativo	

Diagnóstico auditivo				

### 13. BASE DE DATOS

**Tabla 3.** Base de datos recopilada en la consulta externa del HNP en el periodo de 2017 a 2019.

EXPEDIENTE	GENERO	EDAD	ALT. BILATERAL	ALT. UNILATERAL	ALT. AUDITIVA	ORIGEN	VALORACIONPOR AUDIOLOGIA
174930	MASC	9 AÑOS	NO	NO	POLIOTIA	PUEBLA	NO
179904	MASC	8 AÑOS	SI	NO	MICROTIA ATRESIA	ACATLAN, PUEBLA	HIPOACUSIS SEVERA CONDUCTIVA
176585	MASC	9AÑOS	SI	NO	POLIOTIA	CHOLULA, PUEBLA	HIPOACUSIA BILATERAL PROFUNTA
192221	MASC	7 AÑOS	SI	NO	MICROTIA ATRESIA POLIOTIA	TEPEACA, PUEBLA	HIPOACUSIA BILATERAL PROFUNDA
198098	MASC	16AÑOS	NO	SI	MICROTIA ATRESIA DERECHA	SAN MARTIN TEXMELUCAN , PUEBLA	NORMAL
164486	MASC	7 AÑOS	SI	NO	MICROTIA ATRESIA	TEPEACA PUEBLA	HIPOACUSIA BILATERAL PROFUNDA
206732	MASC	11 AÑOS	NO	SI	MICROTIA ATRESIA	ACAJETE	NO
198553	FEM.	7 AÑOS	NO	SI	MICROTIA ATREISA DERE	TOCHTEPEC, PUEBLA	NORMAL
213739	MASC	6 AÑOS	NO	SI	MICROTIA ATRESIA DER	TEHUACAN	NORMAL
215085	FEM	5 AÑOS	NO	SI	POLIOTIA	PUEBLA	NORMAL
216837	FEM	5 AÑOS	SI	NO		PUEBLA	HIPOACUSIA BILATERAL PROFUNDA
220586	FEM	5AÑOS	NO	SI	MICROTIA ATRESIA DER	ATLIXCO	NORMAL
221833	FEM	10AÑOS	SI	NO	POLIOTIA BILATERAL	ALIXCO	NO
130487	FEM	13 AOS	NO	SI	POLIOTIA DER	CHOLULA PUEBLA	NO
224508	MASC	5 AÑOS	NO	SI	POLIOTIA	TEPEACA	NO
225282	FEM	15 AÑOS	NO	SI	POLIOTIA	PUEBLA	NO
225058	FEM	4 AÑOS	NO	SI		PUEBLA	NO
228548	MASC	4 AÑOS	NO	SI	MICROTIA ATRESIA DER	PUEBLA	NORMAL
175673	FEM	11 AÑOS	NO	SI	MICROTIA ATRESIADER	PUEBLA	NORMAL
230059	FEM	4AÑOS	SI	NO		XOXTLA	HIPOACUSIA BILATERAL
176585	MASC	9 AÑOS	SI	NO	MICROTIA ATREISA BILATERAL	PUEBLA	HIPOACUSIA BILATERAL PROFUNDA
236633	MASC	4 AÑOS	NO	SI	POLIOTIA IZQUIERD	PUEBLA	HIPOACUSIA BILATERAL
237052	MASC	3 AÑOS	NO	SI	FISTULA PREAURICULAR	PUEBLA	NO
237567	MASC	4 AÑOS	NO	SI	MICROTIA ATRESIA DER	PUEBLA	NORMAL
236820	FEM	19 AÑOS	NO	SI	POLIOTIA IZQUIERDA	PUEBLA	NO
240186	FEM	3 AÑOS	NO	SI	POLIOTIA	PUEBLA	NO
241965	FEM	3 AÑOS	NO	SI	POLIOTIA IZQ	PUEBLA	NO
230540	FEM	13 AÑOS	NO	SI	MICROTIA ATRESIA DER	PUEBLA	HIPOACUSIA PROFUNDA SENSORIAL
246615	MASC	2 AÑOS	SI	NO	POLIOTIAS	PUEBLA	NORMAL
248260	FEM	2 AÑOS	NO	SI	MICROTIA ATRESIA IZQ	PUEBLA	NORMAL
168613	MASC	10 AÑOS	NO	SI	MICROTIA ATRESIA IZQ	AMAZOC, PUEBLA	HIPOACUSIA SEVERA IZQUIERDA
249360	FEM	2 AÑOS				NO HAY DATOS	

248251	MASC	2 AÑOS	NO	SI	MICROTIA ATRESIA IZQ	PUEBLA	NORMALES
251430	MASC	1 AÑOS	NO	SI	POLIOTIA IZQ	PUEBLA	NORMAL
251728	MASC	2 AÑOS	SI	NO	POLIOTIA BILT	PUEBLA	NORMAL
254784	MASC	1 AÑO	SI	NO	POLIOTIA	PUEBLA	NORMAL
256511	MASC	1 AÑOS	NO	SI	MICROTIA ATRESIA DER	ZACAPEXCA	NO TIENE
260542	FEM	1 AÑO	SI	NO	MICROTIA ATRESIA	PUEBLA	HIPOACUSIA BILATERAL
259171	MASC	15 AÑOS	NO	NO	NO	PUEBLA	NORMAL
261442	FEM	2 AÑOS	NO	SI	POLIOTIA IZQ	PUEBLA	NORMAL
260606	MASC	1 AÑO	NO	SI	MICROTIA IZQ	TEPEACA	NORMAL
262696	MASC	3 AÑOS	NO	SI	POLITIA	PUEBLA	NO TIENE
267325	FEM	1 AÑO	SI	NO	POLIOTIAS BIL	PUEBLA	NO TIENE