

# CASO CLÍNICO

## CASE REPORT

1. Médico Gineco-Obstetra, Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión, Callao, Perú. Centro de Medicina Fetal: CENMEF. Grupo de Medicina Materno Fetal FETALIS
2. Médico residente de la especialidad de Gineco-Obstetricia UNMSM, Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión-Callao.

Financiamiento: autofinanciado

Conflicto de interés: ninguno

Recibido: 9 noviembre 2018

Aceptado: 4 febrero 2019

Publicación *online*: 8 mayo 2019

Correspondencia:

📍 Av. Guardia Chalaca 2176, Bellavista, Callao  
☎ 985436784  
✉ [drllacunza@hotmail.com](mailto:drllacunza@hotmail.com)

Citar como: Lacunza Paredes RO, Farfán Cárdenas R. Microsomía hemifacial fetal: entendiendo el espectro fenotípico en el reporte de un caso. Rev Peru Ginecol Obstet. 2019;65(2):219-223. DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgov65i2178>

# Microsomía hemifacial fetal: entendiendo el espectro fenotípico en el reporte de un caso

## Fetal hemifacial microsomia: understanding the phenotypic spectrum in a case report

Rommel Omar Lacunza Paredes<sup>1</sup>, Roxana Farfán Cárdenas<sup>2</sup>

DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgov65i2178>

### ABSTRACT

Hemifacial microsomia involves a broad spectrum of facial malformations of varying severity. Prenatal diagnosis rarely occurs and is usually related to severe cases or associated with other body malformations. We present a case of severe hemifacial microsomia with multiple gastrointestinal and cerebral malformations.

**Key words:** Hemifacial microsomia, Craneofacial microsomia, Microphthalmia, unilateral

### RESUMEN

La macrosomía hemifacial involucra un amplio espectro de malformaciones faciales de diversa severidad. El diagnóstico prenatal es hecho excepcionalmente y habitualmente está relacionado a casos severos o con asociación a otras malformaciones corporales. Presentamos un caso de macrosomía hemifacial severa con malformaciones gastrointestinales múltiples y cerebrales.

**Palabra clave.** Microsomía hemifacial, Microsomía craneofacial, Microftalmia unilateral.

## INTRODUCCIÓN

La microsomía hemifacial (MHF) es considerada en muchas series como la segunda malformación facial más frecuente detrás de la fisura labiopalatina, con prevalencia reportada de 1/3 600 a 5 600 nacidos vivos<sup>(1,2)</sup>. Tiene un gran espectro de presentación, desde lesiones muy leves preauriculares a grandes defectos bilaterales, que abarcan estructuras derivadas del primer y segundo arco braquial, como son el esqueleto facial (mandíbula, maxila, cigoma, hueso temporal, orbita ocular), oído y tejidos faciales (músculos, nervios y tejidos cutáneos)<sup>(1,2)</sup>. Comunicamos un caso severo de diagnóstico prenatal, con múltiples malformaciones asociadas.

## CASO CLÍNICO

Primigesta de 23 años, referida para descartar obstrucción intestinal fetal. Sin antecedentes familiares ni personales de importancia. En la ultrasonografía se encontró gestación de 22 semanas, con asa intestinal única dilatada, cámara gástrica normal, hallazgos neurológicos sugerentes de agenesia de cuerpo caloso, impresión de microftalmía izquierda, corazón normal (figura 1). En el control a las 25 semanas, aun evidenciaba múltiples asas intestinales dilatadas (que impresionaba como obstrucción distal); se confirmó la agenesia del cuerpo caloso. En el control de las 39 semanas, evidenció ascitis, persistencia de asa intestinal dilatada, facie fe-

FIGURA 1. ASA INTESTINAL DILATADA EN LOS CONTROLES ECOGRÁFICOS, QUE CORRESPONDIÓ A ATRESIA DEL COLON TRANSVERSO CON DILATACIÓN DE COLON ASCENDENTE Y MALROTACIÓN INTESTINAL. A: 22 SEMANAS. B: 25 SEMANAS. C: 39 SEMANAS, ASA INTESTINAL DILATADA CON PAREDES ECOGÉNICAS Y LÍQUIDO LIBRE INTERASAS.

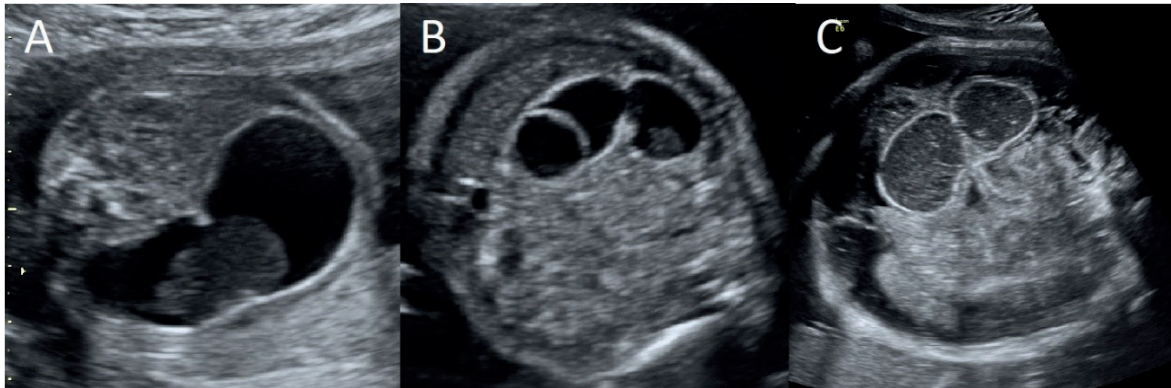
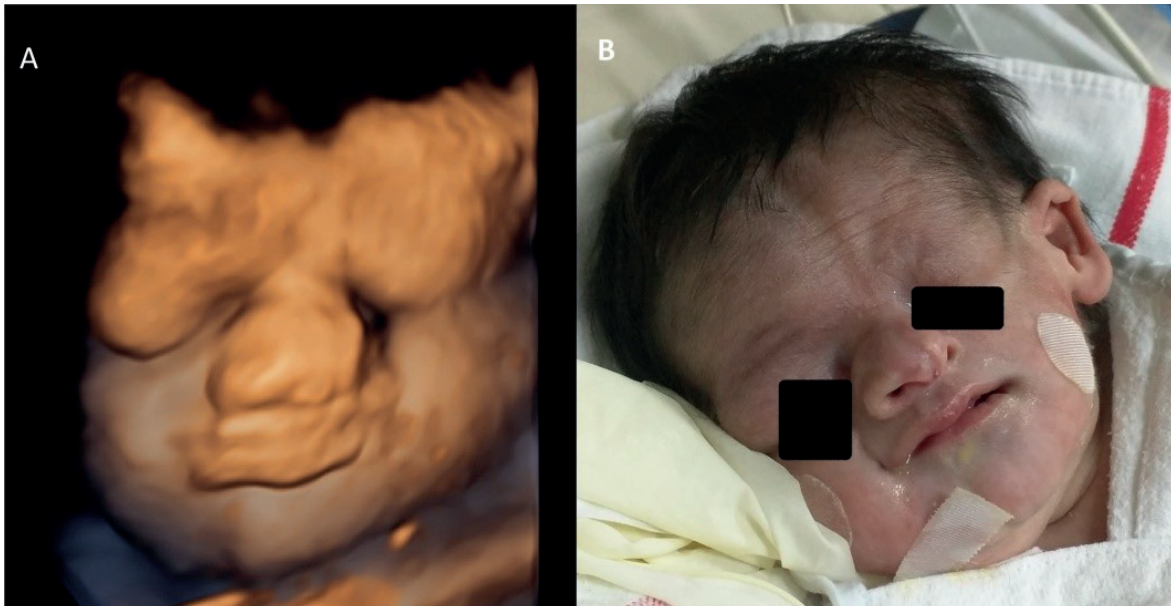


FIGURA 2. A: RECONSTRUCCIÓN 3D DE LA CARA FETAL, MOSTRANDO ASIMETRÍA FACIAL CON MICROFTALMÍA IZQUIERDA Y DEFORMACIÓN DE LA NARIZ. B: ROSTRO DEL RECIÉN NACIDO QUE EVIDENCIA HIPOPLASIA DE TODA LA HEMICARA IZQUIERDA, CON MICROFTALMÍA Y OREJA EN COPA.





tal asimétrica con microftalmia izquierda, por lo que se planteó la presunción diagnóstica de macrosomía hemifacial (figuras 1 y 2A). Al examen inicial, el recién nacido evidenció asimetría facial, microftalmia severa y ano imperforado (figura 2B). Fue sometido a laparotomía exploratoria, encontrándose atresia del colon transverso, colon ascendente dilatado, malrotación intestinal y no se halló perforación intestinal. Se realizó anastomosis del colon e ileostomía. El examen facial mostró oreja izquierda en copa, con hipoplasia leve de las estructuras del pabellón (figura 3B), párpado izquierdo fusionado parcialmente, globo ocular izquierdo hipoplásico, con signos de glaucoma congénito; mandíbula y cigoma izquierdo hipoplásicos. La tomografía

cerebral y la ecografía transfontanelar confirmaron la agenesia del cuerpo caloso. El análisis de las estructuras óseas en la tomografía (se analizó el volumen, que no incluyó el macizo facial) mostró presencia de canal auditivo externo y estructuras del oído interno en ambos lados (figura 3A). La órbita izquierda era pequeña y con desviación, arco cigomático hipoplásico con aplanamiento de la cavidad glenoidea, atrofia de apófisis corioidea mandibular y orificio de conducto auditivo externo normal (hueso temporal de morfología normal) (figura 4). El recién nacido presentó sepsis a foco abdominal en el día 15 de vida, y falleció. No se llegó a realizar pruebas genéticas, por falta de recursos económicos, ni necropsia, a solicitud de padres.

FIGURA 3. A: CORTE TOMOGRÁFICO CORONAL EN EL QUE SE LOGRA VISUALIZAR OÍDOS INTERNOS Y CANALES AUDITIVOS NORMALES. B: OREJA DEL LADO AFECTADO (IZQUIERDO), EN FORMA DE COPA (HIPOPLASIA LEVE).

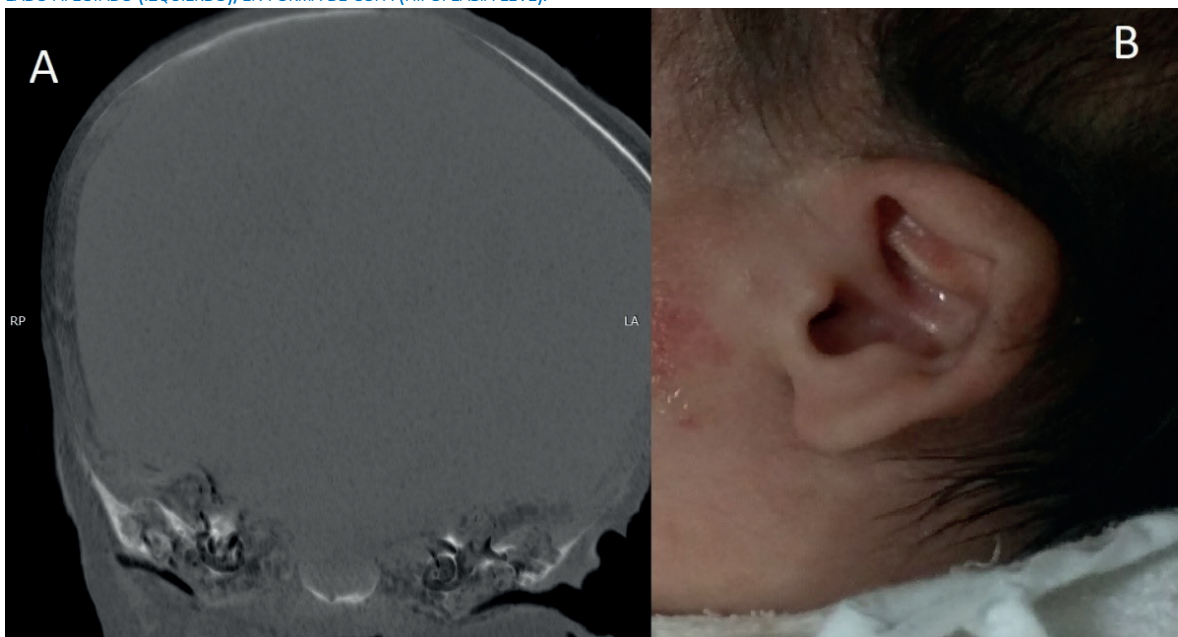
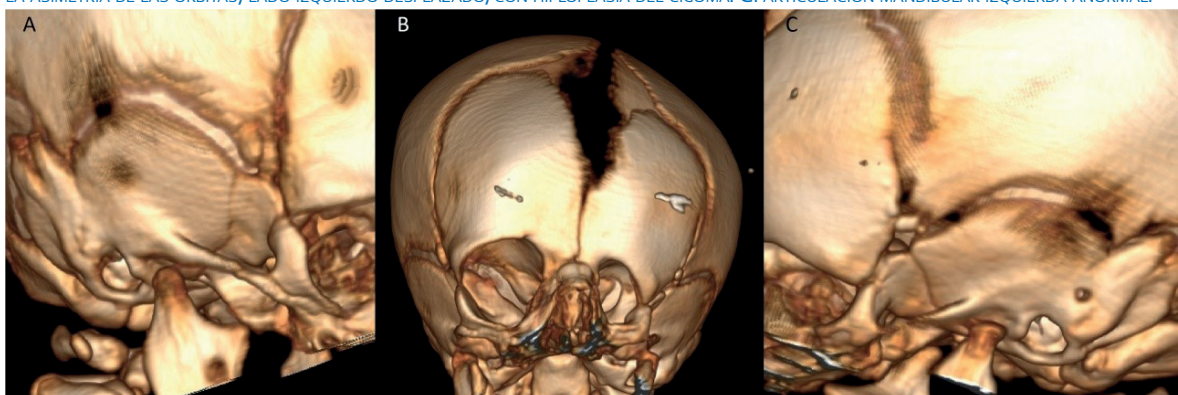


FIGURA 4. A: RECONSTRUCCIÓN TOMOGRÁFICA DE LA ARTICULACIÓN MANDIBULAR DERECHA, DE ASPECTO NORMAL. B: VISIÓN FRONTAL QUE EVIDENCIA LA ASIMETRÍA DE LAS ÓRBITAS; LADO IZQUIERDO DESPLAZADO, CON HIPOPLASIA DEL CIGOMA. C: ARTICULACIÓN MANDIBULAR IZQUIERDA ANORMAL.







## DISCUSIÓN

El origen embriológico de estos defectos se puede explicar por la afectación en el normal desarrollo del primer y segundo arcos braquiales. Se han planteado hipótesis tales como la posible hemorragia de la arteria estapedial y también alteración en la migración de las células de la cresta neural<sup>(1,2)</sup>. Existe gran confusión sobre su denominación en la literatura y frecuentemente se les superpone o confunde con entidades como disostosis otomandibular, displasia facial lateral, displasia timporo óculo-auricular, espectro óculo-aurículo-vertebral, síndrome del primer y segundo arco, síndrome de Goldenhard, entre otros<sup>(1,2)</sup>. Ello nos explica la inexistencia de criterios definidos para establecer el diagnóstico de microsomía hemifacial.

El complejo espectro de la enfermedad es muy variable, con deformaciones muy leves a severas y que se superponen en diversas combinaciones. La clasificación propuesta por Vento<sup>(3)</sup> (1991), denominada OMENS (*orbit, mandible, ear, nerve, soft tissue*; acrónimo por sus siglas en inglés) y descrita en 154 casos, es la más versátil, comprensible y reproducible; está basada en la clasificación clásica de Pruzansky, en los defectos mandibulares. Refleja mucho mejor el amplio espectro de MHF, donde puede existir diversa severidad en los varios órganos y huesos afectados, sin olvidar que algunos órganos o estructuras puede ser normales. Para incluir malformaciones no cráneo-faciales asociadas, se amplió y denominó OMENS-Plus por Horgan<sup>(4)</sup> (1995), que en 111 casos halló alta asociación con malformaciones cardíacas y neurológicas. Ambas clasificaciones escapan completamente al ámbito prenatal; por ello, invitamos al lector a revisar los artículos de Gougoutas<sup>(2)</sup> y Brandstetter<sup>(1)</sup>.

La gran diversidad fenotípica de la MHF se puede apreciar en la serie pediátrica publicada por Caron<sup>(5)</sup>, que encuentra en 955 casos afectación de la órbita, mandíbula y oído, en 44%, 90% y 82%, respectivamente, y así mismo la importante asociación a malformaciones extrafaciales en corazón (18%), vertebras (26%) y riñones (10%). Esta serie también halla que solo el 4% de los casos podría ser catalogado como síndrome de Goldenhar (triada: hipoplasia mandibular, dermoide epibulbar y anomalías vertebrales); por ello, no recomiendan el uso de esta denomi-

nación. La serie de Horgan<sup>(4)</sup> también mencionó malformaciones extrafaciales en corazón (33%), cerebro (18%), gastrointestinales (16%) y en riñones (15%); incluyó en los defectos gastrointestinales 5 casos de defectos ano-rectales y un caso de malrotación intestinal. En el presente caso, se encontró agenesia de cuerpo calloso, atresia colónica, malrotación intestinal y atresia anal.

Los casos de diagnóstico prenatal son escasos en la literatura y frecuentemente son de lesiones severas informadas como síndrome de Goldenhard, síndrome óculo-aurículo-vertebral o de Nager, en el contexto de otras malformaciones asociadas<sup>(6-12)</sup>. Se evidencia en todos los casos la falta de uniformidad en la denominación y criterios diagnósticos. Nosotros sospechamos el diagnóstico por la gran deformación facial y la microftalmia; sin embargo, otros defectos de menor severidad (como, por ejemplo, el dermoide epibulbar auricular) son raramente reportados y serían de difícil diagnóstico prenatal.

Luego de lo revisado, podemos presumir que la amplia diversidad fenotípica se explique mejor por la teoría de la alteración en la migración de las células de la cresta neural<sup>(13)</sup>. Esto también encuentra asidero en la amplia variedad de defectos genéticos puntuales hallados, con baja incidencia de cromosomopatías o mutaciones con herencia dominante<sup>(14)</sup>. Por ello, la posibilidad de recurrencia es baja.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Brandstetter KA, Patel KG. Craniofacial microsomnia. *Facial Plast Surg Clin N Am.* 2016;24:495-515. Doi:10.1016/j.fsc.2016.06.006
2. Gougoutas AJ, Singh DJ, Low DW, Bartlett SP. Hemifacial microsomnia: clinical features and pictographic representations of the OMENS classification system. *Plast Reconstr Surg.* 2007;120:112e-120e. DOI: 10.1097/01.prs.0000287383.35963.5e
3. Vento AR, LaBrie RA, Mulliken JB. The O.M.E.N.S. classification of hemifacial microsomnia. *Cleft Palate Craniofac J.* 1991;28:68-77. DOI: 10.1597/1545-1569(1991)028<0068:tomens>2.3.co;2
4. Horgan JE, Padwa BL, LaBrie RA, Mulliken JB. OMENS-plus: Analysis of craniofacial and extra-craniofacial anomalies in hemifacial microsomnia. *Cleft Palate Craniofac J.* 1995;32:405-12. DOI: 10.1597/1545-1569(1995)032<0405:opaoca>2.3.co;2
5. Caron CJM, Pluijmers BI, Wolvius EB, Looman CWN, Bultrode N, et al. Craniofacial and extracraniofacial anomalies in craniofacial macrosomia: A multicenter study of 755 patients. *J Craniomaxillofac Surg.* 2017;45(8):1302-1310 doi: 10.1016/j.jcms.2017.06.001.



6. Volpe P, Gentile M. Three-dimensional diagnosis of Goldenhar syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004;24:797-804. DOI: 10.1002/uog.1774
7. Benacerraf BR, Frigoletto Jr FD. Prenatal ultrasonographic recognition of Goldenhar's syndrome. *Am J Obstet Gynecol*. 1998;159:950-2. DOI: 10.1016/s0002-9378(88)80179-0
8. De Catte L, Laubach M, Legein J, Goossens A. Early prenatal diagnosis of oculoauriculovertebral dysplasia or the Goldenhar syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1996;8:422-4. DOI: 10.1046/j.1469-0705.1997.08060422.x
9. Witters I, Schreurs J, Van Wing J, Wouters W, Fryns JP. Prenatal diagnosis of facial clefting as part of the oculo-auriculovertebral spectrum. *Prenat Diagn*. 2001;21:62-4. DOI: 10.1002/1097-0223(200101)21:1<62::aid-pd969>3.0.co;2-y
10. Paladini D, Tartaglione A, Lamberti A, Lapadula C, Martinelli P. Prenatal ultrasound diagnosis of Nager syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2003;21:195-7. DOI: 10.1002/uog.52
11. Jeanty P, Zalesky W, Fleischer AC. Prenatal sonographic diagnosis of lipoma of the corpus callosum in a fetus with Goldenhar syndrome. *Am J Perinatol*. 1991;8:89-90. DOI: 10.1055/s-2007-999350
12. Martinelli P, Maruotti GM, Agangi A, Mazzarelli LL, Bifulco G, Paladini D. Prenatal diagnosis of hemifacial microsomia and ipsilateral cerebellar hypoplasia in a fetus with oculoauriculovertebral spectrum. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2004;24(2):199-201. DOI: 10.1002/uog.1118
13. Sze RW, Paladin AM, Lee S, Cunningham ML. Hemifacial microsomia in pediatric patients: asymmetric abnormal development of the first and second branchial arches. *AJR Am J Roentgenol*. 2002;178:1523-30. DOI: 10.2214/ajr.178.6.1781523
14. 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;51:635-45. doi: 10.1136/jmedgenet-2014-102476