

## **Società Italiana Di Chirurgia Plastica Ricostruttiva Ed Estetica**

45. Congresso- Perugia 12 - 17 ottobre 1996

### **DISPLASIA OCULO - AURICOLO - VERTEBRALE (SINDROME DI GOLDENHAR) CORREZIONE CHIRURGICA DELLA PALPEBRA - UN CASO CLINICO**

Autores: Graziosi, A. C.; De Freitas, W.; Colabianchi, V.; Beer, S. M.; Leoratti, M. C.

---

#### **INTRODUZIONE**

Goldenhar nel 1952 ha descritto una sindrome con alterazioni del padiglione auricolare, della regione preauricolare e con la presenza di una cisti dermoide epibulbare (1).

Il primo caso è stato descritto da Canton da 1861.

Gorlin nel 1963, suggerì il termine di Displasia Oculo Auricolo-Vertebrale ( DOAV ), includendo in questa entità clinica pazienti che presentavano anche lesioni vertebrali nonché anomalie sistemiche.

Non esistono dati certi sulla frequenza della malattia. Poswillo riporta 1 caso ogni 3500 nascite, Grabb 1/ 5600, Stoll 1/19500 e Melnik 1/26550 (11).

Le alterazioni oculari presenti nella DOAV sono : cisti dermoide epibulbare, dermolipoma subcongiuntivale o orbitale anteriore, coloboma della palpebra superiore, blefaroptosi, nonché anomalie del sistema lacrimale (1,2,4,6).

I difetti della regione auricolare sono rappresentati dalla presenza di residui cartilaginei nella sede preauricolare nonché da malformazioni del padiglione. I pazienti possono avere deficit dell'udito per lesione sia dell'orecchio medio che interno (2,4,6).

Per quanto riguarda le alterazioni della colonna vertebrale si possono incontrare la presenza di emi-vertebre, l'ipplasia dell'atlante, la spina bifida, fusioni vertebrali e scoliosi cervico-toracica (2,3,4)..

Nonostante in letteratura sia stata suggerita la possibilità di una trasmissione genetica di questa malformazione, tale ipotesi non ha avuto conferma.

Esiste oggi una tendenza ad accettare come origine di questa sindrome una sofferenza vascolare del mesoderma cefalico per un deficit dell'arteria stapedia, con conseguente alterazione dello sviluppo del primo e secondo arco branchiale (8,9). Un elemento che rafforza questa teoria è la presenza della sindrome in uno solo dei gemelli omozigoti (10)

## **CASO CLINICO**

N.A M., 18 anni, sesso maschile, meticcio, na.to a Bahia ( Brasile ), residente a São Paulo, professione operaio.

Presentava una neoformazione congenita dell' occhio sinistro e precedentemente non si era mai sottoposto ad una visita medica per tale problema ( **fig. 1** ). Ha riferito di non essere figlio di consanguinei, di essere nato a termine da parto eutocico e di essere rimasto ricoverato in ospedale per un tempo superiore alla norma. Ha negato la presenza dell' anomalia oculare in altri familiari.

All' esame obiettivo presentava nell' occhio destro una unica alterazione dovuta alla presenza di una cisti dermoide epibulbare della regione temporale della cornea.

Nell' occhio sinistro era presente un coloboma che coinvolgeva la metà mediale della palpebra superiore. La restante metà laterale mostrava la presenza di ciglia, una curvatura inversa del tarso e una normale attività del muscolo elevatore della palpebra.

Il sacco congiuntivale si presentava normale nella regione temporale e assente nell' area del coloboma.

La palpebra inferiore sinistra era normale sia dal punto di vista anatomico che funzionalmente.

La visione era normale nell' occhio destro mentre il sinistro era in grado soltanto di percepire la luce.

Non è stato possibile visualizzare il fondo dell' occhio destro per la presenza della neoformazione. La pressione oculare, valutata con la manovra bidigitale per 1' impossibilità di usare altri metodi, è risultata normale.

Il paziente presentava inoltre malformazioni preauricolari, palato ogivale e micrognazia. Con 1' esame radiologico abbiamo notato la presenza di segni di saldatura degli apici vertebrali della colonna cervicale.

L' ecografia dell' occhio sinistro ha mostrato simmetria assiale con 1' occhio destro, presenza del cristallino, spazio interno anecogeno, e parete posteriore in posizione e senza alterazioni della retina.

È stato realizzato un esame nel dipartimento di genetica che ha confermato la diagnosi per le caratteristiche fenotipiche, nonché una indagine clinica che non ha rilevato altre alterazioni sistemiche. Abbiamo deciso di adottare un programma chirurgico di ricostruzione della palpebra in 2 tempi.

Nel primo tempo sono state asportate le malformazioni preauricolari ed il dermolipoma aderente alla cornea. Abbiamo tenuto a disposizione una cornea per un eventuale trapianto qualora fosse stata lesa durante la fase di scollamento.

La dissezione della palpebra dalla sclera nell' area interessata dal coloboma è stata ampia e abbiamo creato 2 lembi che sono stati trasposti mediante una zetaplastica al fine di ricostruire la continuità del margine palpebrale. Per facilitare tale manovra è stato realizzato una cantotomia laterale della palpebra superiore. In questo primo atto operatorio non abbiamo ricostruito la congiuntiva (**fig. 2**).

Il secondo tempo è stato realizzato 4 mesi dopo con una programmazione chirurgica di rotazione totale di un lembo a tutto spessore tipo Abbè della palpebra inferiore, per ricostruire l'area della palpebra priva di ciglia, nonché per la ricostruzione del sacco congiuntivale con mucosa orale.

Durante l'intervento si è osservata una sufficiente mobilità della palpebra superiore nel senso orizzontale che ha permesso, una volta asportato il tessuto fibroso residuo del precedente intervento, l'avvicinamento dei due bordi palpebrali nei quali erano presenti le ciglia, ricostruendo così il sacco congiuntivale senza la necessità di un innesto mucoso (**fig.3**).

Con questa sequenza chirurgica più semplice di quella programmata è stato possibile un allineamento del margine palpebrale contenente ciglia in tutta la sua estensione, senza la necessità di ruotare lembi e innestare la mucosa. Abbiamo avuto inoltre il vantaggio di mantenere più della metà della palpebra sotto l'azione del muscolo elevatore della palpebra e soltanto una cicatrice verticale come risultato della sutura dei due lembi.

Due mesi dopo il secondo intervento è stata collocata una protesi oculare esterna che, accompagnando i movimenti del globo oculare, ha contribuito ad ottenere un risultato estetico soddisfacente.

La scelta di collocare una protesi esterna è stata dovuta alla ambliopia severa e alla mancanza di trasparenza che controindicava altri procedimenti per una migliore qualità della visione.

## **CONCLUSIONI**

Con questo lavoro gli autori hanno voluto offrire un contributo nel descrivere gli aspetti anatomico-funzionali della regione orbito-palpebrale, nonché la loro strategia adottata per una sindrome poco frequente.

I pazienti portatori della sindrome di Goldenhar, con malformazioni dell' area orbito-palpebrale di vario grado e complessità, necessitano per ogni caso di un' adeguata analisi preoperatoria, nonché di una tattica chirurgica eclettica e multidisciplinare, per cercare di raggiungere un buon risultato.

**Foto 1**

**Foto 2**

**Foto 3**

## **BIBLIOGRAFIA**

1. Goldenhar, M. Associations malformations de 1' oreille en particulier le syndrome dermoïde épibulbaire-appendices auriculaires-fistula auris congenita et ses relations avec la dysostose mandibulo-faciale. J. Genet. Humaine,1: 24383,1952.
2. Gorlin, R.J.; et al Oculoauriculovertebral dysplasia. .J. Pediat., 63 : 991-9, 1963 .
3. Duane, T.D. Duane's Ophtalmology on CD-Rom. USA, J.B. Lippincot Company, 1995.
4. Rolonick, R.B.; et al. Oculoauriculovertebral dysplasia e variants.Amer~can journal of Med. Gen., 26 : 361-75, 1987
5. Alves, M.A S.; et al. Síndrome de Goldenhar - Relato de um caso. ver. Bras. De Oftalmologia, 50 : 60-3, 1991
6. Lucci, L.M.D.; et al. Complexo óculo-auriculo-vertebral Achados oculares em oito pacientes. Arq. Bras. De O, ftlm. 59(2) : 209-11, 1996.
7. Burck, U. Genetic aspects of hemifacial microsomia. Hum. Gen., 64: 291-6, 1983
8. Cohen, M.M. Jr., Variability versus "incidental findings" in the first and second branchial arch syndrome: Unilateral Variants with anophtalmia. New York : Alan R. Liss Inc. for the National Foundations-March of Dimes. 8D: OAS VII(7): 103-7, 1971.
9. Autosomal dominant catalog, 164210-16300; 1039-40,1996 i o. Boles, D.J.; et al. Goldenhar complex in discordant monozygotic twins. American Journal of Med. Genetics 28: 103-109, 1987.
- 11 Gorlin, J.R.;Levin, L.S. Syndroms of the head and neck - Oxford monographs on medical genetics, n. 19; 3 ° edition, 1990.

**Web textos e figuras: GUTO GOMEZ**