

Le syndrome de Goldenhar: A propos d'un cas

[Goldenhar syndrome: A case report]

M. Erradi, S. Sediki, I. Tadmouri, and M. Hida

Service des urgences pédiatriques, Faculté de Médecine et de Pharmacie de Fès, Université Sidi Mohamed-Ben-Abdellah, Hôpital Mère-Enfant, CHU Hassan II, Km 2.200 Route Sidi-Hrazem, BP 1893, 30000 Fès, Morocco

Copyright © 2020 ISSR Journals. This is an open access article distributed under the **Creative Commons Attribution License**, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

ABSTRACT: Goldenhar syndrome is a rare congenital disease, affecting many organs including the craniofacial region. Its etiology still remains uncertain. We describe a case of Goldenhar syndrome in a 12-month-old infant with craniofacial involvement.

This anatomical-clinical entity gives rise to a good clinical examination and a good analysis of the literature in order to make the diagnosis and to plan a treatment in the event of systemic involvement.

KEYWORDS: goldenhar syndrome, mandibular hypoplasia, periauricular tags.

RESUME: Le syndrome de Goldenhar est une pathologie congénitale rare, affectant plusieurs organes notamment la région craniofaciale. Son étiologie reste encore mal connue. Nous décrivons un cas de syndrome de Goldenhar chez un nourrisson de 12 mois avec une atteinte craniofaciale.

Cette entité anatomo-clinique suscite un bon examen clinique et une bonne analyse de la littérature afin de poser le diagnostic rapidement et de prévoir un traitement en cas d'atteinte systémique.

MOTS-CLEFS: syndrome de Goldenhar, hypoplasie mandibulaire, tragus péri-auriculaire.

1 INTRODUCTION

Le syndrome de Goldenhar ou dysplasie oculo-auriculo-vertébrale (OAVS) est une maladie congénitale rare, résultant du développement anormal des premier et deuxième arcs branchiaux [1]. Le syndrome de Goldenhar se caractérise par une triade classique (généralement unilatérale) l'hypoplasie mandibulaire conduisant à une asymétrie faciale, des malformations auriculaires et oculaires, et des anomalies vertébrales [2].

Nous rapportons un cas rare d'un nourrisson de 12 mois porteur d'un syndrome de Goldenhar en décrivant les principales atteintes retrouvées dans la littérature.

2 OBSERVATION

Garçon âgé de 12 mois, notion de consanguinité de premier degré, sans antécédents pathologiques particuliers, de bon développement psychomoteur, la fratrie est sans antécédents particuliers. Adressé par les ophtalmologues pour un strabisme convergent droit et bilan étiologique d'un syndrome malformatif. L'examen clinique a révélé au niveau de la face un front proéminent, la présence d'une hypoplasie de l'hémiface droite, un strabisme convergent droit et des diverticules pré auriculaires gauche (Fig.1), la persistance des deux fontanelles antérieure et postérieure. L'examen du thorax était normal,

l'examen de l'appareil cardio-vasculaire et neurologique était normal. Par ailleurs, le reste de l'examen somatique était sans anomalie, notamment des membres supérieurs et inférieurs.

Le bilan biologique, l'hémogramme sanguin, l'ionogramme sanguin et la fonction rénale étaient normaux, le bilan thyroïdien (TSH, T4 et T3) était normal. L'étude génétique ; le caryotype ; était normal de sexe masculin, 46 XY.

Le bilan radiologique a objectivé, un rachis normal à la radiographie standard (Fig. 2), la tomодensitométrie (TDM) orbito-cérébrale (Fig.3) a objectivé une persistance anormale des fontanelles antérieure et postérieure, une hypoplasie de l'hémi mandibule droite avec diverticule pré-tragien gauche sans anomalie de la première vertèbre cervicale l'Atlas. L'échographie cardiaque et rénale était normale n'objectivant aucune malformation.



Fig. 1. *Image photographique du patient montrant une hypoplasie de l'hémiface droite avec présence d'un strabisme droit et d'un diverticule prétragien gauche*



Fig. 2. *Radiographie standard du rachis de face sans anomalie, objectivant une hypoplasie de la mandibule du côté droit*

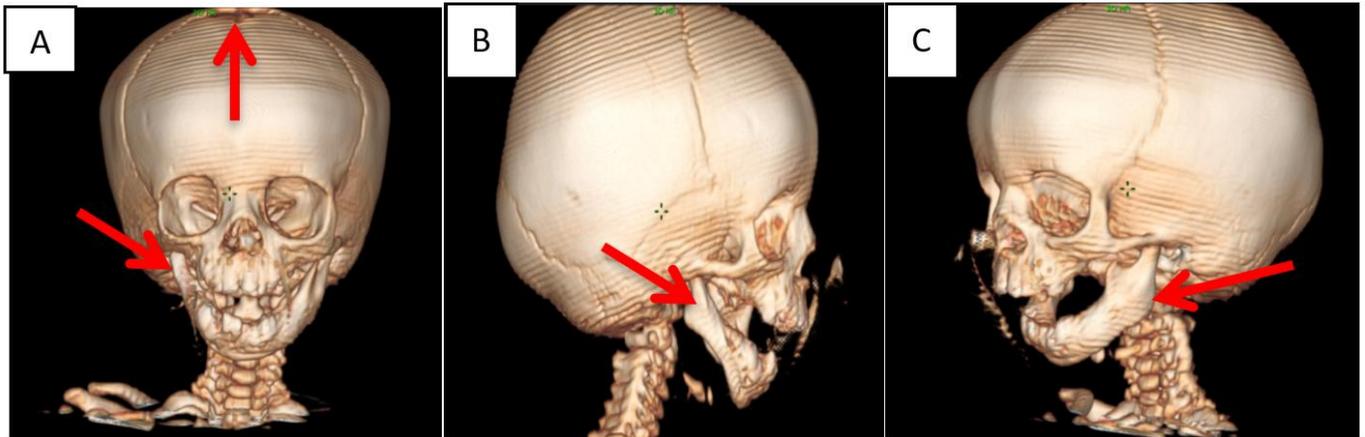


Fig. 3. Images scannographiques 3D du crane (A, B et C) mettant en évidence l'hypoplasie de l'hémi mandibule droite par rapport au côté gauche et la persistance de la fontanelle antérieure

3 DISCUSSION

Le syndrome de Goldenhar (SGH) est défini comme une triade d'anomalies congénitales l'hypoplasie mandibulaire conduisant à une asymétrie faciale, les malformations auriculaires et oculaires et les anomalies vertébrales, son incidence est rapportée entre 1: 3500 et 1: 5600, avec un sex ratio homme-femme de 3/2 [2, 3]. Son étiologie est mal connue, mais plusieurs facteurs peuvent être incriminés, des facteurs exogènes tels que le diabète gestationnel, la consommation de certains médicaments au cours de la grossesse, une grossesse multiple et les facteurs endogènes génétiques [4-6].

Les manifestations cliniques du SGH décrites dans la littérature sont nombreuses:

- Au niveau de la face: une asymétrie de la face (hypoplasie) bilatérale dans 10-30%, un front proéminent, une hypoplasie de la zone zygomatique, une hypoplasie maxillaire et mandibulaire, associées souvent à des diverses malformations, telles que: la fente labiale et ou palatine, la fente de la langue et l'aplasie des glandes parotides [7, 8].
- L'atteinte oculaire: la microphthalmie voir l'anophtalmie, la cataracte, les colobomes de la paupière supérieure qui constituent une urgence chirurgicale dès le premier jour de la vie, les colobomes de l'iris, de la choroïde et de la rétine, le blépharophimosis et le dermoïde du limbe (39%) [9, 10].
- L'atteinte vertébrale (7%): la scoliose, les héli-vertèbres ou les vertèbres fusionnées, les anomalies de la première vertèbre cervicale l'atlas, spina bifida, les anomalies des côtes et des extrémités tels que la syndactylie et le pli palmaire unique [8, 9].
- Les anomalies ORL type: dysplasie du pavillon, une asymétrie ou aplasie et ou atrésie du conduit auditif externe, des tragus accessoires (80-99%) et des anomalies de l'oreille moyenne et interne et la laryngomalacie [4, 8, 10].
- Les anomalies rénales et gastro intestinales: l'ectopie rénale, le rein unique, le syndrome de jonction et l'imperforation anale [8].
- L'atteinte cardiaque (39%) qui engendre le pronostic vital: les cardiopathies congénitales type Tétralogie de Fallot, la transposition des gros vaisseaux et les anomalies du septum ventriculaire et les anomalies artério-veineuses des gros vaisseaux supra-aortique [8, 10].
- Les anomalies du système nerveux central (47%) type microcéphalie, l'hydrocéphalie, l'hypoplasie du corps calleux, les malformations d'Arnold-Chiari et le retard mental [8, 9].
- Les anomalies pulmonaires type: fistule trachéo-œsophagienne et atrésie œsophagienne [8]. Dans notre cas, le patient ne présente qu'une atteinte craniofaciale avec une hypoplasie mandibulaire du côté droit, un strabisme droit et un diverticule pré auriculaire gauche.

Le diagnostic du SGH est essentiellement clinique, les examens complémentaires (radiographies standards, la TDM et l'IRM) et l'étude génétique ne sont demandés que pour confirmation du diagnostic [4].

Le diagnostic différentiel du SGH se fait principalement avec le syndrome de Treacher-Collins, le syndrome de Parry Romberg, le syndrome de CHARGE et le syndrome de Townes-Brocks [11,12].

La prise en charge du SGH est multidisciplinaire et le traitement des patients dépend de l'âge et du type de l'atteinte présentée, mais généralement le traitement repose sur la chirurgie réparatrice et esthétique des anomalies faciales et dentaire et auriculaire afin d'assurer une vie plus au moins normale aux patients atteints de ce syndrome et le pronostic dépend du type de l'atteinte [13].

4 CONCLUSION

Le diagnostic du SGH repose sur la clinique d'où l'intérêt d'un bon examen clinique minutieux, afin de détecter tous les éléments posant le diagnostic. La particularité de ces anomalies congénitales permet d'évoquer le diagnostic en anténatal grâce à l'échographie morphologique. Les patients porteurs de SGH nécessitent un soutien particulier psychique et familial.

CONFLIT D'INTÉRÊT

Aucun

REFERENCES

- [1] Goswami M, Bhushan U, Jangra B. Goldenhar Syndrome: A Case Report with Review. *International Journal of Clinical Pediatric Dentistry*. 2016; 9 (3): 278– 280.
- [2] Berker N, Acaroğlu G, Soykan E. Goldenhar's syndrome (oculo-auriculo-vertebral dysplasia) with congenital facial nerve palsy. *Yonsei Medical Journal*. 2004; 45 (1): 157–160.
- [3] Vinay C, Reddy RS, Uloopi KS, Madhuri V, Sekhar RC (2009) Chandra Craniofacial features in Goldenhar syndrome. *J Indian Soc Pedod Prevent Dent*. 27: 121-124.
- [4] Ashokan CS, Sreenivasan A, Saraswathy GK. Goldenhar syndrome—review with case series. *Journal of Clinical and Diagnostic Research*. 2014; 8 (4):.
- [5] Mahore A, Dange N, Nama S, Goel A (2010). Facio-auriculo-vertebro-cephalic spectrum of Goldenhar syndrome. *Neurol India*. 58: 141-144.
- [6] Sharma JK, Pippam SK, Raghuvanshi SK, Shitij A (2006) Goldenhar-Gorlin's syndrome: A case report. *Indian J Otolaryngol Head Neck Surg*. 58: 97-101.
- [7] Pinheiro ALB, Araujo LC, Oliveira SB, Sampaio MCC, Freitas AC. Goldenhar's Syndrome—Case Report. *Braz Dent J* 2003; 14: 67-70.
- [8] Kokavec R. Goldenhar syndrome with various clinical manifestations. *Cleft Palate Craniofac J*. 2006; 43: 628-634.
- [9] Subhash RLP, Anupama D, Bhat M, Kadandale JS, Harshal K L. Goldenhar Syndrome. *Int J Anat Res* 2016, 4: 2076-2079.
- [10] Schmitzer S, Burcel M, Dăscălescu D, Popteanu IC. Goldenhar Syndrome - ophthalmologist's perspective. *Romanian Journal of Ophthalmology*. 2018; 62 (2): 96-104.
- [11] Hola V, Kini R, Kumar P, Kashyap R, Shetty D, Jha K. Goldenhar Syndrome –A Case Report. *Cumhuriyet Dent J* 2019; 22: 1: 131-135.
- [12] Bhuyan R, Pati AR, Bhuyan SK, Nayak BB. Goldenhar Syndrome: A rare case report. *JOMFP*. 2016; 20 (2), 328.
- [13] Monahan R, Seder K, Patel P, Alder M, Grud S, Mary O'Gara, Hemifacial Microsomia Etiology, Diagnosis and Treatment. *JADA*. 2000; 132: 1402-1408.