

Cas clinique

Syndrome de Goldenhar : À Propos d'une Observation

*Goldenhar's syndrome : a case presentation*Kamgaing N^{1,2}, Kagmeni G^{1,3}, Djomou F^{1,4}, Moukouri E^{1,3}¹. Centre Hospitalier et Universitaire de Yaoundé (Cameroun)². Département de pédiatrie, Faculté de Médecine et de Sciences Biomédicales, Université de Yaoundé 1³. Département de chirurgies et spécialités, ophtalmologie, Faculté de Médecine et de Sciences Biomédicales, Université de Yaoundé 1⁴. Département de chirurgies et spécialités, ORL, Faculté de Médecine et de Sciences Biomédicales, Université de Yaoundé 1*Auteur correspondant : Dr Kamgaing Nelly; Email : kmnelly2006@yahoo.fr***ABSTRACT**

Le syndrome de Goldenhar, une des présentations cliniques clinique des dysplasies oculo- auriculo- vertébrales (OAVS en anglais), est une anomalie congénitale rare. Nous présentons l'observation d'un garçon de 2 ans qui présentait le tableau clinique typique. La prise en charge multidisciplinaire notamment ophtalmologique, ORL, plasticienne et pédiatrique n'a pas pu être réalisée. L'ignorance et le plateau technique limité sont des freins à cette prise en charge dans notre contexte.

Mots clés : Goldenhar, dysplasie oculo-auriculo-vertébrale, colobome palpébral supérieur, dermoïde cornéo-scléral, malformation de l'oreille.

RÉSUMÉ

Goldenhar syndrome, a clinical presentation of the Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum (OAVS) is a rare congenital anomaly. We report the case of a 2-year-old boy who presented the typical clinical picture. The multidisciplinary approach including ophthalmologist, ENT, plastic surgeon and pediatrician could not be performed. The ignorance and limited technical facilities are obstacles to this support in our context.

Keywords: Goldenhar, oculo-auriculo-vertebral spectrum, upper eyelid coloboma, corneo-sclera dermoid, ear anomaly

INTRODUCTION

Le syndrome de Goldenhar est une anomalie congénitale rare caractérisée par : un dermoïde cornéoscléral, un colobome de la paupière supérieure, une hypoplasie mandibulaire et une modification structurale d'une ou des deux oreilles, ainsi que des anomalies vertébrales. Il est considéré comme une forme clinique de dysplasie oculo-auriculo-vertébrale ou oculo-vertébral -auriculo spectrum des anglo-saxons (OVAS)(1). Les anomalies typiques sont développées à partir du premier et deuxième arc brachial durant la blastogénèse. L'intérêt de notre observation est de montrer les difficultés de prise en charge du syndrome de Goldenhar dans notre contexte.

OBSERVATION

Un garçon de deux ans a été amené en consultation pour tuméfaction oculaire droite évoluant depuis la naissance. Les antécédents révélaient une grossesse suivie par une matrone avec une notion de prise de médicaments traditionnels non identifiés. L'enfant est né à terme et a eu un développement psychomoteur normal. L'examen ophtalmologique a montré un colobome de la paupière supérieure droit et une énorme masse cornéo sclérale de l'œil droit recouvrant la toute la cornée (photo 1).



Fig 1 : Colobome palpébral supérieur et kyste dermoïde cornéoscléral de l'œil droit, attraction labiale droite sur hypoplasie mandibulaire droite.

Par ailleurs, on notait aussi une modification structurale de l'oreille droite et une hypoplasie mandibulaire ipsilatérale (photo 2).



Figure 2 : colobome palpébral supérieur et kyste cornéoscléral de l'œil droit, malformation du lobe de l'oreille droite.

L'enfant ne présentait pas d'autre malformation ou anomalie clinique. L'état staturo-pondéral était normal pour l'âge. Une excision du kyste et une plastie de la paupière supérieure droite ont été proposées ainsi qu'un bilan d'extension comportant des radiographies du rachis cervical et du thorax et une échographie abdominale. Une consultation ORL pour évaluation fonctionnelle a également été requise ainsi qu'un bilan génétique. Malheureusement, l'enfant a été perdu de vue.

DISCUSSION

Le syndrome de Goldenhar est un complexe malformatif qui associe un dermoïde cornéoscléral, un colobome de la paupière supérieure, une hypoplasie mandibulaire et une modification structurale d'une ou des deux oreilles, ainsi que des anomalies vertébrales. Il a été décrit pour la première fois en 1845 par Von Arlt mais reconnu comme syndrome par Goldenhar en 1952(2). Son incidence réelle n'est pas connue, la plupart des publications abordant de façon générale les dysplasies oculo-auriculo-vertébrales (OAVS). La prévalence de ces dernières est estimée à 1 cas sur 5600 à 1 cas sur 45 000 naissances vivantes selon les auteurs (3,4). Dans la population de Tasse et al en Allemagne (1), le syndrome de Goldenhar était présent chez 7,5 % des patients porteurs d'OAVS.

Les facteurs étiologiques du syndrome de Goldenhar sont mal connus. Chez notre patient, on notait une grossesse mal suivie avec une notion de prise de médicaments traditionnels. Cette association du syndrome de Goldenhar à la prise des médicaments traditionnels pendant la grossesse a été aussi décrite au Nigéria par Adeoye A.O et al (5). Par contre, Baum et al ont rapporté une notion d'histoire familiale sur deux cas (6). Des anomalies chromosomiques associées ont été retrouvées par d'autres équipes, notamment sur le bras court du chromosome 5 et le bras long du chromosome 22(7,8). Malheureusement le caryotype n'est pas disponible dans notre contexte.

Cliniquement, notre patient présentait un tableau d'anomalie oculaire associée à des anomalies de l'oreille et de la mandibule, en accord avec les critères diagnostics retenus pour le syndrome de Goldenhar (9). Cependant le syndrome de Goldenhar peut comporter d'autres anomalies oculaires que le colobome et le kyste cornéoscléral retrouvés chez notre enfant : dacryocystite, sténose du conduit lacrymonasal, anophtalmie, cryptophtalmie, cataracte, anomalies iriennes(6). D'autres malformations peuvent être associées et parfois aggraver le pronostic; ainsi Furtado(10) a décrit une sténose trachéale chez un patient par ailleurs porteur d'une autre anomalie inhabituelle - dans le syndrome de Goldenhar. Dans la cohorte de Morrison et al(4), 8 patients OAVS sur 25 étaient porteurs d'anomalies cardiaques : 4 communications inter ventriculaires (CIV) isolées, 1 CIV associée à une communication inter auriculaire, 1 CIV plus sténose de l'artère pulmonaire, 1 tétralogie de Fallot et 1 cardiopathie complexe. Pour Greenwood et al(11), un patient sur sept est porteur d'une anomalie cardiaque, dont la moitié est une tétralogie de Fallot. Dans la série de Rollnick et al(3) à Chicago, dans une

population de 294 patients OAVS, on retrouvait des fentes labiales ou labio palatines dans 22% des cas, 5 % d'anomalies cardiaques et 34 % d'anomalies squelettiques tandis que 52 % des cas ne présentaient pas d'anomalie associée. Enfin, Digillio et al (8) en Italie ont décrit en plus des anomalies suscitées une laryngomalacie chez deux patients sur trois. Chez notre patient, il n'a été retrouvé aucune anomalie associée lors de l'examen clinique, cependant ni les radiographies du squelette, ni l'échographie cardiaque ou la laryngoscopie n'ont pu être réalisées.

Le pronostic vital peut être engagé si le syndrome de Goldenhar est associé à une anomalie générale notamment cardio vasculaire (4,11). Quant au pronostic fonctionnel, il est lié à taille du kyste dermoïde et du colobome palpébral associé(12).

La prise en charge est multidisciplinaire. Elle associe l'oto-rhino-laryngologiste, l'ophtalmologiste, le stomatologue, le pédiatre, le chirurgien plasticien, l'anesthésiste et le généticien(13,14). Sur le plan ophtalmologique, lorsque les kystes sont de petite taille comme c'était le cas chez notre enfant, une excision associée à une réfection palpébrale et une kératoplastie lamellaire sont indiquées (12). La prise en charge ORL et stomatologique avec plastie de l'oreille et réfection mandibulaire en plusieurs temps était également indiquée chez cet enfant, ; mais il faut savoir que ce traitement peut s'étaler sur plusieurs années (14). Au total, la pauvreté, l'ignorance et les croyances socio culturelles des parents d'une part et le plateau technique limité d'autre part rendent difficile cette prise en charge globale du syndrome de Goldenhar dans notre milieu.

CONCLUSION

Le Syndrome de Goldenhar est une anomalie congénitale rare. Sa prise en charge est multidisciplinaire et reste difficile dans notre contexte. Le pronostic vital peut être engagé en cas de malformations associées qu'il est essentiel de rechercher. Le pronostic fonctionnel visuel dépend de la taille des lésions oculaires.

REFERENCES

- [1] Jault P., Bargues L., Leclerc T., Le Bever H. – Prise en charge des brûlures graves. *Réanimation et urgences, Springer Paris 2010 : 291-303*
- [2] 1. Tasse C, Böhringer S, Fischer S, Lüdecke H-J, Albrecht B, Horn D, et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS): clinical evaluation and severity scoring of 53 patients and proposal for a new classification. *Eur J Med Genet.* oct 2005;48(4):397-411.
- [3] 2. Mohandessan MM, Roman P. Neuroparalytic keratitis in Goldenhar-Gorlin syndrome. *Am J Ophthalmol.* janv 1978;85(1):111-113.
- [4] 3. Rollnick BR, Kaye CI, Nagatoshi K, Hauck W, Martin AO, Reynolds JF. Oculoauriculovertebral dysplasia and

- variants: Phenotypic characteristics of 294 patients. *Am J Med Genet.* 1 févr 1987;26(2):361-375.
- [5] 4. Morrison J, Mulholland HC, Craig BG, Nevin NC. Cardiovascular abnormalities in the oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Am J Med Genet.* 1 nov 1992;44(4):425-428.
- [6] 5. Adeoye AO. Goldenhar 's syndrome: case report. *East Afr Med J.* 4 août 2004;79(9):502-504.
- [7] 6. Baum JL, Feingold M. Ocular aspects of Goldenhar syndrom. *Amer J Ophthalmol.* 1973;75:250-7.
- [8] 7. Ala-Mello S, Sigberg L, Knuutila S, von Koskull H, Taskinen M, Peippo M. Further evidence for a relationship between the 5p15 chromosome region and the oculoauriculovertebral anomaly. *Am J Med Genet A.* 1 oct 2008;146A(19):2490-2494.
- [9] 8. Digilio MC, McDonald-McGinn DM, Heike C, Catania C, Dallapiccola B, Marino B, et al. Three patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum and microdeletion 22q11.2. *Am J Med Genet A.* 1 déc 2009;149A(12):2860-2864.
- [10] 9. Feingold M, Baum J. Goldenhar's syndrome. *Am J Dis Child.* 1 févr 1978;132(2):136-138.
- [11] 10. Furtado LV, Putnam AR, Viskochil DH, Lowichik A, Erickson LK, Dries DC, et al. Unilateral Sclerocornea and Tracheal Stenosis: Unusual Findings in a Patient with Goldenhar Anomaly. *Fetal Pediatr Pathol.* 7 nov 2011;30(6):397-404.
- [12] 11. Greenwood RD, Rosenthal A, Sommer A, Wolff G, Craenen J. Cardiovascular malformations in oculoauriculovertebral dysplasia (Goldenhar syndrome). *J Pediatr.* déc 1974;85(6):816-818.
- [13] 12. Warburg M. Update of Sporadic Microphthalmos and Coloboma Non-Inherited Anomalies Dedicated to Barrie Jay. *Ophthalmic Genet.* 1 janv 1992;13(2):111-122.
- [14] 13. Skarzyński H, Porowski M, Podskarbi-Fayette R. Treatment of otological features of the oculoauriculovertebral dysplasia (Goldenhar syndrome). *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* juill 2009;73(7):915-921.
- [15] 14. Suda N, Watanabe M, Ohyama K. A case of oculo-auriculo-vertebral spectrum with long-term and comprehensive management. *World J Orthod.* déc 2005;7(3):299-304.