

SYNDROME DE GOLDENHAR : A PROPOS D' UN CAS.

S.N'Hammoucha,Z.Sayad,S.Benazzou,M.Boulaadas
Service de Chirurgie Maxillo-faciale et stomatologie, HSR, Rabat

INTRODUCTION

Le syndrome de Goldenhar est une maladie rare qui a été décrite initialement dans le début des années 1950. Elle est caractérisée par un syndrome polymalformatif associant le plus souvent des malformations faciales, auriculaires, oculaires et des anomalies vertébrales.

OBSERVATION

Une fille de 7 ans, sans antécédents familiaux notables, qui présente une asymétrie faciale, avec hypoplasie de l'hémi-mandibule droite, associée à une paralysie faciale droite (Figure 1). A l'examen maxillo-faciale, on note la présence de tubercules prétragien sans fistules préauriculaires avec microtie droite et un conduit auditif externe droit sténosé ne permettant pas de visualiser le tympan (Figure 2). Les examens ophtalmologique, neurologique et ostéoarticulaire étaient normaux. L'enfant ne présentait pas d'autre malformation ou anomalie clinique. L'état staturo-pondéral était normal pour l'âge. A l'audiométrie : Surdité de transmission plus marquée à droite.

Un Bilan radiologique a été réalisé. L'orthopantomogramme a révélé la présence d'une hypoplasie de l'hémi-mandibule droite avec un développement dentaire normal (Figure 3).

La TDM des rochers (figure 4) notait une aplasie majeure du côté droit et une aplasie mineure du côté gauche.

Un bilan d'extension comportant des radiographies du rachis cervical et du thorax et une échographie cardiaque et abdominale étaient sans particularités.

DISCUSSION

Le syndrome de Goldenhar est un complexe malformatif qui associe un kyste 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. Son incidence réelle n'est pas connue, la plupart des publications abordant de façon générale les dysplasies oculo-auriculo-vertébrales (OAVS).



Figure 1: Asymétrie faciale avec hypoplasie de l'hémi-mandibule droite



Figure 2: Microtie droite avec tubercules prétragien



Figure 3 : Hypoplasie de l'hémi-mandibule droite



Figure 4: Aplasie des rochers; majeure du côté droit et mineure du côté gauche

La prévalence de ces dernières est estimée à 1 cas sur 5600 à 1 cas sur 45 000 naissances vivantes selon les auteurs. Dans la population de Tasse et al.(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.

L'association du syndrome de Goldenhar à la prise des médicaments traditionnels pendant la grossesse a été aussi décrite. Par contre, Baum et al. (3) ont rapporté une notion d'histoire familiale sur deux cas. 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(3).

Le pronostic vital peut être engagé si le syndrome de Goldenhar est associé à une anomalie générale notamment cardio-vasculaire.

Cliniquement, notre patiente présentait un tableau d'anomalie auriculaire associée à des anomalies de la mandibule, en accord avec les critères diagnostics retenus pour le syndrome de Goldenhar. Cependant le syndrome de Goldenhar peut comporter des anomalies oculaires comme le colobome, le kyste cornéoscléral, dacryocystite. D'autres malformations peuvent être associées et parfois aggraver le pronostic. Furtado (2) a décrit une sténose trachéale chez un patient. Dans la cohorte de Morrison et al. (3), 8 patients OAVS sur 25 étaient porteurs d'anomalies cardiaques. Dans la série de Rollnick et al.(4), dans une population de 294 patients OAVS, on retrouvait dans 22% des cas des fentes labiales ou labio-palatines, 5 % d'anomalies cardiaques et 34 % d'anomalies squelettiques tandis que 52 % des cas ne présentaient pas d'anomalie associée. Enfin, Digillio et al. (2) ont décrit en plus des anomalies sus-citées une laryngomalacie chez deux patients sur trois. Chez notre patiente, il n'a été retrouvé aucune anomalie associée lors de l'examen clinique ou lors des radiographies du squelette, l'échographie cardiaque ou la laryngoscopie.

CONCLUSION

Le Syndrome de Goldenhar est une anomalie congénitale rare. Sa prise en charge est multidisciplinaire et reste difficile. Le pronostic vital peut être engagé en cas de malformations associées qu'il est essentiel de rechercher.

BIBLIOGRAPHIE

- 1-Dysplasies oto-mandibulaires : génétique et nomenclature des formes syndromiques L. Burglen , V. Soupre ,P.A.Diner Gonzalès , M.-P. Vazquez
- 2- Goldenhar' syndrome : a case presentation Kamgaing N, Kagmeni G, Djomou F, Moukouri E, 1 -Wiedemann HR. Mibbildungs-Retardierungs-Syndrom mit Fehlen des
- 5.Strahl an Händen und Füßen, Gaumenspalte, dysplastischen Ohren und Augenlidern und radiouln Digillio et al ont décrit en plus des anomalies suscitées une laryngomalacie chez deux patients sur trois arer Synostose. Klin Padiatr 1973 ; 185 : 181-6.
- 3 -Miller M, Fineman R, Smith DW. Postaxial acrofacial dysostosis syndrome. J Pediatr 1979 ; 95 : 970-5.