

SYNDROME DE GOLDENHAR A PROPOS DE DEUX OBSERVATIONS CLINIQUES AU CHU DE COCODY (ABIDJAN-COTE D'IVOIRE)

GOLDENHAR SYNDROME. A REPORT ABOUT TWO CLINICAL CASES OBSERVED AT COCODY UNIVERSITY HOSPITAL (ABIDJAN, IVORY COAST)

M SOUMAHORO¹, FX KOUASSI¹, KOMAN E¹, TYC SOWAGNON¹, AS KRA¹, AI DIOMANDE², Y OUATTARA², L YOFFOU¹, KV KOFFI², S KONE³.

- 1- CHU Cocody, Université FHB Abidjan-Cocody
- 2- CHU Bouaké, Université de Bouaké
- 3- CHU Yopougon, Université FHB Abidjan-Cocody

Correspondance : Dr SOUMAHORO Massese, Assistante Chef de Clinique, BP V 13 CHU Cocody/
Service d'Ophthalmologie / Email: Soum.masse@yahoo.fr

RESUME

Introduction : Le syndrome de Goldenhar est un syndrome polymalformatif caractérisé par l'association de dermoïde épibulbaire, anomalies faciales, auriculaires et vertébrales. Le but de ces observations était de rappeler l'importance des manifestations oculaires dans le diagnostic clinique du syndrome de Goldenhar.

Observation : Nous rapportons ici deux cas de syndrome de Goldenhar chez des enfants mélanodermes, l'un de sexe féminin âgé de 3 ans et l'autre de sexe masculin et âgé de 5 ans. Les 2 patients présentaient des dermoïdes épibulbaires, des appendices prétragien associés à des malformations faciales faisant évoquer fortement le syndrome de Goldenhar.

Discussion : Le syndrome de Goldenhar est une affection rare, le plus souvent sporadique et unilatérale dont l'incidence varie de 1/3500 à 1/5600 naissances.

SUMMARY

Introduction: Goldenhar syndrome is a malformation syndrome characterized by the association of epibulbar dermoid, facial, auricular and vertebral anomalies. The aim of these observations was to remind the importance of ocular manifestations in the clinical diagnosis of Goldenhar syndrome.

Observation: We report two cases of Goldenhar syndrome in melanoderm children: a three-year-old girl and a five-year-old boy. Both patients had epibulbar dermoïds, preauricular tags associated with facial deformities strongly suggesting Goldenhar syndrome.

Discussion: Goldenhar Syndrome is an uncommon condition, usually sporadic and unilateral whose inci-

Il s'agit d'anomalie impliquant la microsomie cranio-faciale avec un dermoïde épibulbaire, des anomalies faciales, vertébrales et viscérales. Ce syndrome est associé à de nombreuses anomalies de l'œil notamment des annexes qui peuvent compromettre son bon fonctionnement par l'altération de la surface oculaire et le risque de développement d'une amblyopie.

Conclusion : Le syndrome de Goldenhar est un syndrome polymalformatif à expressivité variable. Le dermoïde épibulbaire et les appendices préauriculaires imposent la recherche de lésions associées afin de les intégrer au syndrome.

Mots-clés : syndrome de Goldenhar ; dermoïde épibulbaire ; appendices pré-auriculaires, enfants.

dence varies from 1/3500 to 1/5600 births. This is an anomaly involving craniofacial microsomia with an epibulbar dermoid, facial, vertebral and visceral anomalies. This syndrome is associated with many anomalies of the eye particularly adnexa oculi which may adversely affect its good functioning by altering the ocular surface and by the risk of developing amblyopia.

Conclusion: Goldenhar syndrome is a malformation syndrome with variable expressivity. The epibulbar dermoid and preauricular tags require the research of lesions associated to integrate them into the syndrome.

KEY WORD: GOLDENHAR SYNDROME; EPIBULBAR DERMOID; PREAURICULAR TAGS, CHILDREN.

INTRODUCTION

Le syndrome de Goldenhar ou dysplasie oculo-auriculo-vertébrale est un syndrome du premier et du deuxième arc branchial. Il s'agit d'une polymalformation affectant surtout les tissus mous, caractérisée par une hypoplasie faciale asymétrique touchant la face et les oreilles. Toutefois les lésions oculaires et vertébrales peuvent

être associées^{1,2}. Il s'agit d'une maladie sporadique dans la majorité des cas, bien que des cas familiaux à hérédité autosomique dominante ou récessive aient été rapportés³. Les lésions oculaires et auriculaires sont pathognomoniques et peuvent être graves. Elles sont très évocatrices du tableau clinique.

OBSERVATIONS



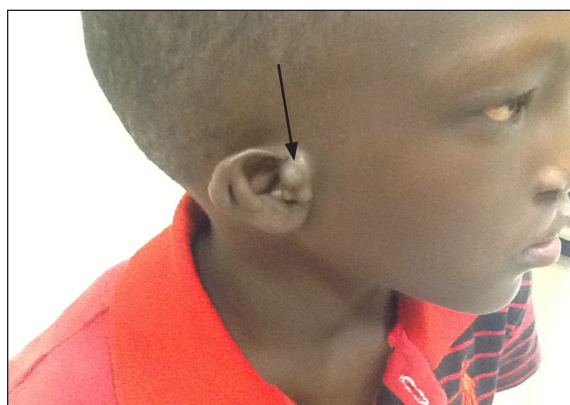
Fig. 1 : Dermoïde épibulbaire et appendices pré-auriculaires lors d'un syndrome de Goldenhar



Fig. 3 : Appendices pré-auriculaires bilatéraux



Fig. 2 : Dermoïde épibulbaire droit



OBSERVATION 1

Nous rapportons le cas d'une fillette de 3 ans, née d'une première grossesse, porteuse d'une colostomie, que nous avons reçue dans le cadre du bilan d'un syndrome polymalformatif. Ses antécédents prénataux et perinataux étaient sans particularité. L'examen clinique ophtalmologique a mis en évidence une masse tumorale épibulbaire, blanc-rosée, arrondie, saillante siégeant au niveau du limbe en temporal inférieur, empiétant sur la cornée et s'étendant vers l'axe visuel à l'œil gauche faisant évoquer un dermoïde épibulbaire (Fig. 1). Cependant, on n'a noté aucune lésion palpébrale notamment un colobome de la paupière. L'œil droit était normal. Par ailleurs, on notait une asymétrie faciale marquée à gauche par une hypoplasie des maxillaires et de la région naso-génienne, des appendices préauriculaires, un défaut d'enroulement de l'hélix (Fig. 1). Le bilan général a révélé un trouble de l'articulée dentaire à type d'absence de la 55, une agénésie du sacrum et une colostomie pour une imperforation anale. Le développement staturopondéral était normal.

L'association de dermoïde épibulbaire et d'appendice préauriculaire est évocatrice du syndrome de Goldenhar. Une prise en charge multidisciplinaire a été réalisée par les chirurgiens pédiatres, les chirurgiens maxillo-faciaux et les ophtalmologistes. Les chirurgiens pédiatres ont réalisé une colostomie avec abouchement à la peau. La prise en charge en ophtalmologie a consisté en une exérèse du dermoïde compte tenu de son extension vers l'axe visuel avec un risque majeur d'amblyopie. Le geste ophtalmologiste a été réalisé dans le même temps opératoire que l'ablation des appendices préauriculaires par les chirurgiens maxillo-faciaux. L'examen anatomo-pathologique de la pièce opératoire a conclu à un dermoïde conjonctival.

OBSERVATION 2

Il s'agit d'un enfant de sexe masculin, âgé de 5 ans, avec des antécédents de séroconversion rubéoleuse, une surdi-mutité

congénitale, chirurgie de bec de lièvre à l'âge de 10 mois. Les antécédents familiaux sont par ailleurs sans particularité. L'examen clinique ophtalmologique a mis en évidence un dermoïde épibulbaire à l'œil droit sous forme d'une tumeur blanc-rosée, arrondie, saillante siégeant au canthus externe (Fig. 2) et l'acuité visuelle n'a pu être appréciée compte tenu de son handicap. Le segment antérieur et le fond d'œil étaient sans particularité ainsi que l'examen de l'œil gauche. Par ailleurs, les lésions faciales étaient bilatérales et dominées par une cicatrice de chirurgie de bec de lièvre, des appendices pré-auriculaires ainsi qu'un défaut d'enroulement du pavillon de l'oreille (Fig. 3). Ces signes étaient fortement évocateurs d'un syndrome de Goldenhar bilatéral. Cependant, nous n'avons pas noté de colobome de la paupière. Devant le caractère non amblyogène du dermoïde, le patient a bénéficié d'une simple surveillance.

DISCUSSION

Le syndrome de Goldenhar ou dysplasie oculo-auriculaire décrit pour la première fois en 1952 par Maurice Goldenhar⁴, est un syndrome polymalformatif des premier et deuxième arcs brachiaux chez l'enfant affectant surtout les tissus mous. Gorlin et al⁴ en 1963, frappés par la fréquence des lésions vertébrales, l'ont dénommé syndrome oculo-auriculo-vertébral. Il s'agit d'une pathologie extrêmement rare. Son incidence est estimée entre 1/3500 à 1/5600 naissances^{5,6} avec un sexe ratio de 2/3 en faveur du sexe masculin. Il est le plus souvent unilatéral. Cependant des cas bilatéraux existent avec une proportion de 10%. Son étiopathogénie est mal connue. Plusieurs hypothèses ont été évoquées sans qu'aucune ne soit formellement retenue. L'apparition du syndrome de Goldenhar est sporadique à 90% selon Tessier³. Toutefois, des transmissions autosomiques dominantes avec une hétérogénéité génétique certaine ont été décrites par Krause⁷, Shimid⁸, Rooryc⁹. Le diagnostic positif est essentiellement clinique et relativement aisé. Le tableau clinique est variable avec une triade assez caractéristique : le kyste dermoïde ou lipodermoïde épibulbaire, des anomalies facio-

auriculaires notamment les appendices et les fistules borgnes préauriculaires, anomalies de forme du pavillon de l'oreille et des anomalies vertébrales¹⁰. Les dermoïdes épibulbaires sont des choriostomes. Ce sont des tumeurs congénitales, bénignes constituées de tissus normaux notamment de follicule pileux et de glandes sébacées, mais localisées en position ectopique². Aux dermoïdes épibulbaires peuvent s'associer de façon inconstante un colobome de la paupière, une microphthalmie ou une anophtalmie. D'autres lésions notamment viscérales, un retard mental dans 10% des cas, une hypoacousie ou surdité, des anomalies du squelette peuvent intégrer le tableau clinique. Il n'y a aucun consensus de critères diagnostiques minimums¹¹.

Dans les deux observations, les patients présentaient un dermoïde épibulbaire, des appendices pré-auriculaires, des malformations auriculaires. Ces lésions ont été décrites par Elif⁴, Schmid⁸, Mellor¹², D'Hermies¹³. Bhallil¹⁴ et Zouheir¹⁵ au Maroc et Sudarshan et al.¹⁶ en Inde ont décrit les mêmes lésions dans leurs observations. De même Khong et al.¹⁷ ont noté les mêmes lésions avec l'apparition du syndrome de Goldenhar dans une série de

34 patients ayant présenté un dermolipome. Par contre, d'autres auteurs comme Ben Taa-zayet¹⁸ ont retrouvé des lésions différentes notamment un colobome palpébral, et des lésions dermatologiques. De même Zouheir¹⁵ a décrit un retard psychomoteur dans son tableau clinique. L'imperforation anale observée chez la fillette, a également été décrit par Jonhson¹⁹ dans une observation. Les autres lésions telles que la fente labio-palatine et les anomalies dentaires retrouvées chez les deux enfants, ont été décrits également par Elif⁴ et Sharma⁶. La bilatéralité des lésions faciales dans l'une des observations est particulière. La présentation clinique habituelle est unilatérale tel que rapportée par Elif⁴, Sharma⁶, Schmid⁸, Mellor¹² et D'Hermies¹³. Khong et al.¹⁷

dans leur large série n'ont noté aucune forme bilatérale. L'atteinte ophtalmologique est assez caractéristique et fréquente cependant un bilan général à la recherche de polymalformation est indispensable. La prise en charge est multidisciplinaire, en fonction des anomalies présentes ainsi que du degré de préjudice physique et fonctionnel. Cette prise en charge a été guidée par le rapport bénéfice/risque. Nous avons réalisé une exérèse du dermoïde conjonctival chez la patiente compte tenu de son caractère fortement amblyogène du fait de sa proximité avec l'axe visuel. L'abstention thérapeutique avec une surveillance rigoureuse a été indiquée chez le deuxième patient eut égard la petite taille du dermoïde à distance de l'axe visuel.

CONCLUSION

Le syndrome de Goldenhar est un syndrome polymalformatif qui est rare dont l'expressivité est variable. Le dermoïde épibulbaire et les appendices préauriculaires

imposent la recherche de malformations crânienne et vertébrale afin de les intégrer au syndrome. Ces observations complètent la série limitée de cas publiés.

REFERNECES

- 1-Anderson P.J., David DJ. Spinal anomalies in Godenhar syndrome. *Cleft Plate Craniofac J* 2005; 42 : 477-80
- 2-Duffier JL., Orssaud CH. Pathologies conjonctivales. In : *Ophthalmologie Pédiatrique*, Masson Paris 1992:161
- 3-Tessier P. Les microsomies latéro-faciales. Syndrome de Franceschetti. Syndrome ortomandibulaire.Syndrrome de Goldenhar. In: *Chirurgie plastique orbito-palpébrale*.
- 4.Elif B.T. Craniofacial and dental characteristics of Goldenhar syndrome: a report of two cases. *Journal of Oral Science* 2011, 53(1)121-24.
- 5.Schwartzenberg T., Vancea P.P., Scanteie V., Covic M. Problèmes de diagnostic et de traitement dans un cas clinique de dysplasie oculo-auriculaire associée à la dysostose mandibulo-faciale (syndrome de Franceschetti-Goldenhar). *Jassy Ophthalmologica* 1978, 177 (1):1-12
- 6.Sharma J.K, Pippal S.K, Raghuvanshi S.K, Arora S.Goldenhar-gorlin's syndrome: a case report.*Indian Journal of Otolaryngology and Head and Neck Surgery* 2006,58(1),97-100.
- 7.Krause U. The syndrome of Goldenhar affecting two Siblings *Acta Ophthalmologica* 1970, 48,494-99.
- 8.Schmid M, Schroder M., Langenbeck U., Familial microtia, meatal atresia, and conductive deafness in three siblings. *Am J Med Genet* 1985,22: 327-332.
- 9.Rooryck C., et al. Array-CGH analysis of a cohort of 86 patients with oculoauriculovertebral spectrum. *Am J Med Genet Part A* 2010, 152A:1984-89.
- 10.Ducasse A., Bonnet Grausserand F., Menanteau B.,Thelliez E. Imagerie de l'orbite. *Encyclo.Méd.Chirurg.* 21 050 A30:4.
- 11.Siulan V.P., Nancy M.K.N. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: report of nine familial cases with evidence of autosomal dominant inheritance and review of the literature. *Clinical Dysmorphology* 2009, 18(2):67-77.
- 12.Mellor.D.H, Richardson.J.E, Douglas D.M. Goldenhar's syndrome Oculoauriculo-vertebral dysplasia. *Archives of Disease in Childhood* 1973, 48:537-41.
- 13.D'hermies F., Saragoussi J-J., Meyer A., Morel X, Fayet B., Dighiero P., Than-Trong T., Halhal M., Vu T A., Elmaleh C., Renard G
- 14.Dermoïde du limbe et syndrome de Goldenhar. A propos d'une observation anatomo-clinique. *J Fr.Ophtalmol.*, 2001;24(8):893-896.

15. Bhalil S., Benatiya I., El Abdouni O., Mahjoub B., Hicham T.
16. Goldenhar syndrom : Ocular features. Bull. Soc. belge Ophtalmol. 2010, 316: 17-20.
17. Zouheir H., Rajae D. Dermoïde du limbe au cours du syndrome de Goldenhar. The Pan African Medical Journal. 2013
18. Sudarshan P Gaurkar, Khushboo D Gupta, Kirti S Parmar And Bela J Shah. Goldenhar Syndrom : A report of 3 cases. Indian J d ERMATOL. 2013 May-Jun ; 58(3) :244
19. Khong Jj, Hardy Tg, McNAB AA. Prevalence of Oculo-auriculo-vertébral Spectrum in Dermolipoma. Ophtalmology, 2013 Aug; 120(8): 1529-32.
20. Ben Taazayet S., Baccouche D., El Fekih N., Khaled A., Zaglaoui F., Jabnoun S., Kharfi M., Fazaâ B. Service de Dermatologie Hôpital Charles Nicolle. Syndrome de Goldenhar : Apropos d'un cas. Société Tunisienne de Dermatologie Pédiatrique 6^{ème} Congrès Franco-Maghrébin de Dermatologie Pédiatrique. 10^{ème} Journées Nationales de Dermatologie Pédiatrique Tunis 23-24 septembre 2011.
21. Johnson JP, Poskanzer LS, Sherman S. Famille sur trois générations avec la ressemblance de syndrome de Townes-Brocks et le spectre Goldenhar / oculoauriculovertébral. Am J Med Genet. 1996, 61 (2):134-9