

# DIAGNOSTIC RADIOLOGIQUE DU SYNDROME DE GOLDENHAR : À PROPOS D'UN CAS

## RADIOLOGICAL DIAGNOSIS OF GOLDENHAR SYNDROME: A CASE REPORT

KOUMA A<sup>1,5</sup>, SANOGO S<sup>2</sup>, DIABATÉ K<sup>3</sup>, SIDIBÉ S<sup>4</sup>, NAZIK A<sup>5</sup>

- 1- Service de radiologie ; Centre Hospitalier Universitaire Mère-enfant Luxembourg, Bamako, Mali
- 2- Service de radiologie ; Hôpital Sominé Dolo de Mopti, Mali
- 3- Service de radiothérapie ; Hôpital du Mali, Bamako, Mali
- 4- Service de radiologie ; Centre Hospitalier Universitaire du Point G, Bamako, Mali
- 5- Service de radiologie ; Hôpital d'enfants Rabat-Centre Hospitalo-Universitaire Ibn Sina, Maroc



**Correspondance:** Dr Souleymane SANOGO

Service de radiologie ; Hôpital Sominé Dolo de Mopti, Mali

Email : [letjou123@gmail.com](mailto:letjou123@gmail.com) ou [ssoul123@yahoo.fr](mailto:ssoul123@yahoo.fr) / Tél : 0022365281493

### RÉSUMÉ

**Observation :** il s'agissait d'un garçon âgé de 8 ans sans antécédents familiaux connus qui nous a été adressé pour une tomodensitométrie du massif facial à la recherche d'une dysplasie mandibulaire. L'examen physique a montré une asymétrie faciale, une microtie droite, un strabisme et une raideur cervicale. L'exploration tomodensitométrique a objectivé une hypoplasie mandibulaire à prédominance hémi-mandibulaire droite, une hypoplasie malaire droite, une asymétrie faciale, une asymétrie de la portion pétreuse de l'os temporal droit d'aspect hypoplasique associée à une absence de la chaîne ossiculaire, une hypoplasie du conduit auditif interne, une atrésie du conduit auditif externe au niveau du rocher droit et des anomalies des vertébrales cervicales.

**Conclusion :** le syndrome de Goldenhar est une entité moins observée dans notre milieu. Son diagnostic est basé principalement sur les aspects cliniques et radiologiques notamment la tomodensitométrie.

**MOTS CLÉS :** SYNDROME DE GOLDENHAR, TOMODENSITOMÉTRIE, MICROTIE, HYPOPLASIE MANDIBULAIRE

### ABSTRACT

**Observation:** It was an 8-year-old boy with no known family history who was referred to us for a maxillofacial CT scan for mandibular dysplasia. The physical examination showed facial asymmetry, right microtia, strabismus and cervical stiffness. CT scan showed predominantly right hemi-mandibular hypoplasia, right malar hypoplasia, facial asymmetry, asymmetry of the petrous portion of the right hypoplastic temporal bone associated with absence of the ossicular chain, hypoplasia of internal auditory canal, atresia of the external auditory canal at the level of the right rock and abnormalities of the cervical vertebral.

**Conclusion:** Goldenhar syndrome is a less observed entity in our environment. His diagnosis is based mainly on the clinical and radiological aspects, notably the CT scan.

**KEYWORDS:** GOLDENHAR SYNDROME, CT SCAN, MICROTIA, MANDIBULAR HYPOPLASIA

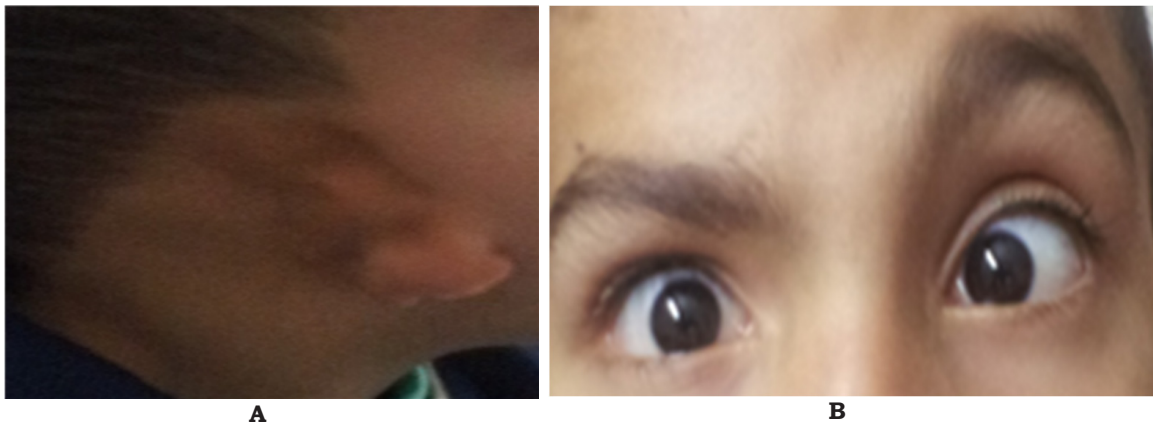
## INTRODUCTION

Le syndrome de Goldenhar a été découvert par Maurice Goldenhar en 1952. C'est un syndrome malformatif rare sporadique en rapport avec une anomalie de développement des premiers arcs branchiaux [1, 2]. C'est une pathologie rare supposée héréditaire. Des anomalies des chromosomes ont été identifiées. Il y'a plusieurs termes utilisés pour décrire cette maladie rare tels que: le syndrome de Goldenhar ou la dysplasie oculo-auriculo-vertébrale ou la microsomie hémifaciale [3].

Nous rapportons un cas de ce syndrome diagnostiqué dans le service de radiologie de l'hôpital d'enfants Rabat au Maroc.

## OBSERVATION

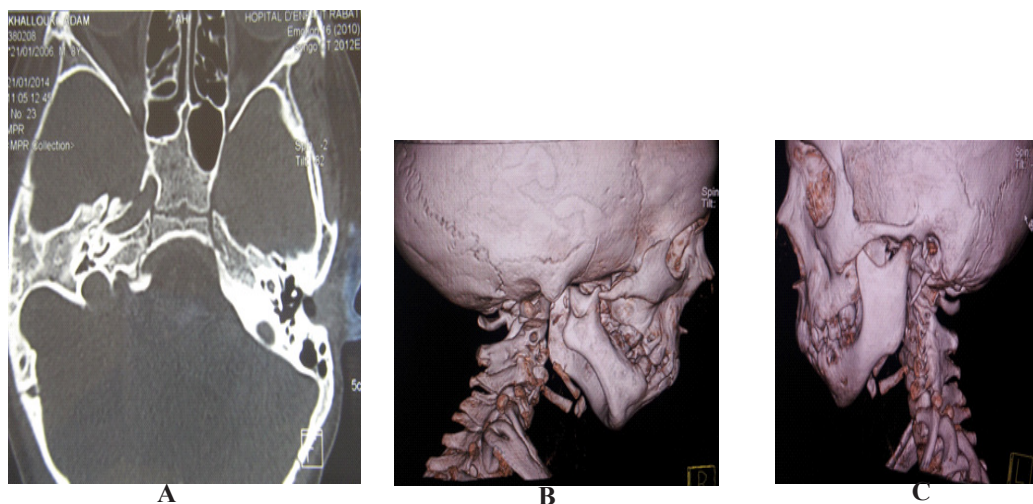
Il s'agissait d'un garçon âgé de 8 ans sans antécédents familiaux connus qui nous a été adressé pour une tomodensitométrie du massif facial à la recherche d'une dysplasie mandibulaire. L'examen physique montrait une asymétrie faciale, une microtie droite, un strabisme et une raideur cervicale (figure 1).



Figures 1: Images photographiques montrant une microtie droite (A) et une asymétrie faciale avec strabisme (B).

L'exploration tomodensitométrique a objectivé une hypoplasie mandibulaire à prédominance hémi-mandibulaire droite, une hypoplasie malaire droite, une asymétrie faciale, une asymétrie de la portion pétreuse de l'os temporal droit d'aspect hypoplasique associée à une absence de la chaîne

ossiculaire, une hypoplasie du conduit auditif interne et une atrésie du conduit auditif externe au niveau du rocher droit. Il s'y associait à une agénésie de l'apophyse styloïde et des cellules mastoïdes droites (Figure 2). Aucune anomalie n'a été observée au niveau du rocher controlatéral.



Figures 2: Coupe axiale TDM en fenêtre osseuse montrant une hypoplasie du canal auditif interne, agénésie ossiculaire droite, agénésie des cellules mastoïdes droites (A). Reconstructions 3D en vue latérale droite montrant une hypoplasie héli-mandibulaire, de la portion pétreuse, du conduit auditif externe, de l'os malaire et une agénésie de l'apophyse styloïde (B) et en vue latérale gauche (C) montrant le côté controlatéral normal.

Par ailleurs un balayage cérébral a objectivé une formation kystique au niveau de la fosse postérieure communiquant avec le 4<sup>e</sup> ventricule sans signes d'hydrocéphalie associée (Figure 3). Le cer-  
velet et le tronc cérébral étaient sans particularité.

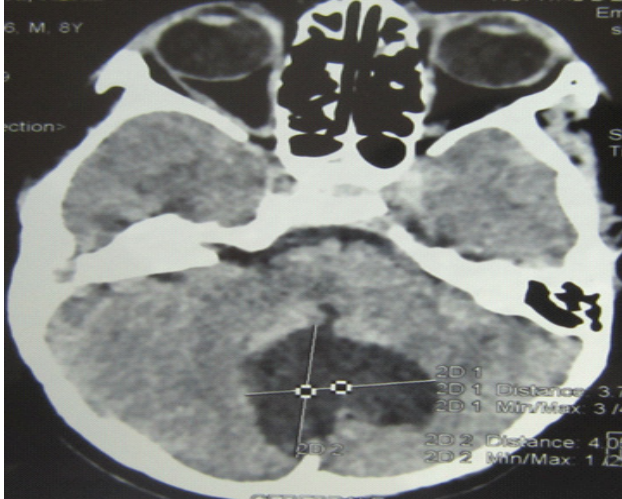


Figure 3: Coupe axiale TDM en fenêtre parenchymateuse objectivant une formation kystique de la fosse postérieure communiquant avec le V4

Il existait en plus une fusion vertébrale de C3 à C7 avec une hémivertèbre latérale droite entre C2 et C3 (Figure 4).

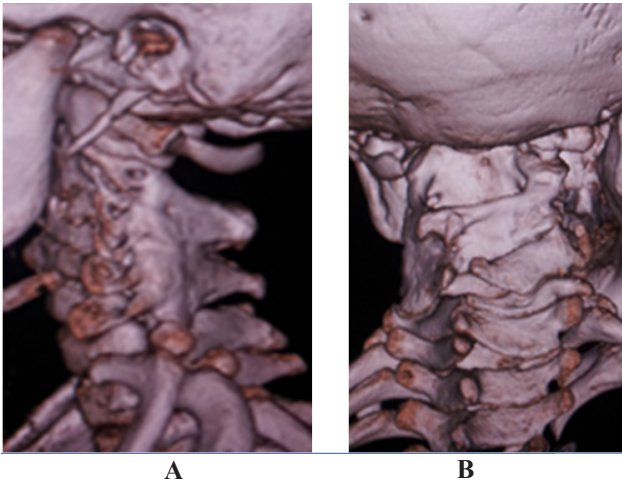


Figure 4: TDM du rachis cervical. Reconstructions 3D en vue oblique (A) et vue de face postérieure (B) montrant une fusion vertébrale de C3-C7 et une hémivertèbre entre C2 et C3.

Une radiographie du rachis a montré une discrète scoliose dorsale dextroconcave (figure 5). L'échographie abdominale était normale.



Figure 5: Radiographie du rachis dorsolombaire objectivant une discrète scoliose dorsale dextroconcave

## DISCUSSION

Le syndrome de Goldenhar est une malformation rare sporadique en rapport avec une anomalie de développement des premiers arcs branchiaux<sup>[1,2]</sup>. C'est une pathologie rare supposée héréditaire. Des anomalies des chromosomes ont été identifiées. Il y'a plusieurs termes utilisés pour décrire cette maladie rare connue sous le nom dysplasie oculo-auriculo-vertébrale y compris le syndrome de Goldenhar et la microsomie hémifaciale<sup>[3]</sup>. Nous n'avons retrouvé aucun cas similaire dans la famille de notre patient.

Il n'y a pas suffisamment d'informations pour identifier les facteurs étiologiques. L'influence d'autres facteurs a été signalée comme l'environnement et l'ingestion de certains médicaments tels que la cocaïne, la thalidomide, l'acide rétinolique, et le tamoxifène par la mère<sup>[3,4]</sup>. Aucun de ces facteurs ne figurait dans les antécédents des parents de notre patient.

Étant donné la présentation hétérogène et variable de cette affection, il est préférable de la décrire comme un spectre de dysmorphogénèse, dont les principales caractéristiques sont: 1) les dermoïdes épibulbaires, 2) les appendices ou malformations auriculaires et 3) les anomalies squelettiques (y compris la microsomie hémifaciale et la vertèbre papillon ou hémivertèbre)<sup>[5]</sup>. Notre patient n'avait pas de dermoïdes oculaires. Cependant, il y avait une dilatation kystique de la fosse cérébrale postérieure et une scoliose dorsale.

Certains auteurs ont signalé qu'en dehors du classique syndrome de Goldenhar (atteinte des yeux, oreilles et des vertèbres), il peut s'y associer certaines anomalies notamment : rénales, gastro-intestinales, d'une fente labiale et palatine, d'une malformation de l'articulation temporale et la malocclusion buccale [6].

Le diagnostic du syndrome de Goldenhar est basé principalement sur les aspects cliniques et radiologiques [7]. Les moyens radiologiques permettent une exploration poussée notamment le diagnostic des anomalies osseuses afin de poser le diagnostic de ce syndrome malformatif aux multiples facettes.

Les différentes anomalies osseuses observées par tomodensitométrie notamment au niveau de la mandibule, du rocher, des vertèbres cervicales et les aspects cliniques ont permis de poser le diagnostic de cette entité chez notre patient.

### CONCLUSION

Le syndrome de Goldenhar est une entité moins observée dans notre milieu.

Son diagnostic est basé principalement sur les aspects cliniques et radiologiques notamment la tomodensitométrie.

### Conflit d'intérêt

Les auteurs déclarent n'avoir aucun conflit d'intérêt

### RÉFÉRENCES

1. TACHFOUTI S, CHERKAOUI O, AMAZOUZI A, BENCHERIF Z, MANSOURI I, DAOUDI R. Le syndrome de Goldenhar: à propos d'un cas. *113<sup>e</sup> Congrès de la Société Française d'Ophtalmologie* Vol. 30, Hors-Série 2, 2007
2. YOGOLELO A, CILUNDIKA M, LEON KABAMBA N, MBUYI M, KALENGA M, CHENGE B, SPEEG S. Atrophie cérébrale diffuse au cours d'un syndrome de Goldenhar : à propos d'un cas. *The Pan African Medical Journal*. 2014 ;19:139
3. PINHEIRO ALB, ARAÚJO LC, OLIVEIRA SB, SAM-PAIO MCC, FREITAS AC. Goldenhar's Syndrome - Case Report. *Braz Dent J*. 2003; 14(1): 67-70
4. LESSICK M, VASA R, ISRAEL J. Severe manifestations of oculoauriculovertebral spectrum in a cocaine-exposed infant. *J Med Gen* 1991; 28:803-804.
5. GRAFF JM, BHOLA R, OLSON RJ: Goldenhar Syndrome (Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum): 6 day-old male with limbal dermoids. *Eyegrounds.org*. March 31, 2006. On line <http://www.EyeRounds.org/cases/55-GoldenharSyndromeLimbalDermoidColoboma.htm> [consulté le 27/10/2019]
6. MARTELLI H, ET AL. Goldenhar syndrome: clinical features with orofacial emphasis. *J Appl Oral Sci*. 2010;18(6):646-9. [Article PMC gratuit] [PubMed] [Google Scholar]
7. ARANETA MRG, MOORE CI, ONLEY RS, EDMONDS LD, KARCHER JA, MCDONOUGH C, HILIOPOULOS KM, SCHLANGEN KM, GRAY GC. Goldenhar syndrome among infants born in military hospital to Gulf war veterans. *Teratology* 1997; 56:244-251.