



Disfonía en el espectro facio-aurículo-vertebral

Dysphonia in the facio-auriculo-vertebral spectrum.

Ariadna María Canales Vargas,¹ Guadalupe Yolotzín García Maldonado,¹ Ana Luisa Lino González,² María del Rosario Méndez Ramírez,¹ Delia Itzel Arreola Méndez³

¹ Subdirección de Audiología, Foniatría y Patología del Lenguaje.

² Subdirección de Investigación Biomédica, Neurociencias Clínica.

Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra, Ciudad de México.

³ Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Instituto Tecnológico de Monterrey, Ciudad de México.

Resumen

ANTECEDENTES: La disfonía asociada con trastornos congénitos de la morfogénesis craneofacial no se ha descrito con certeza; sin embargo, no se descarta su correlación en defectos del desarrollo.

CASO CLÍNICO: Paciente masculino de 8 años, con disfonía de inicio desconocido y diagnóstico al nacimiento de espectro facio-aurículo-vertebral con microtia-atresia derecha grado III e izquierda grado I de la clasificación de Hunter. El médico especialista detectó voz áspera con intensidad y timbre adecuados. La nasolaringoscopia flexible reveló un nódulo laríngeo derecho y un quiste cordal izquierdo. El estudio de audiometría indicó hipoacusia severa conductiva derecha y audición normal izquierda. La disfonía obedecía a una doble enfermedad orgánica.

CONCLUSIONES: La fisiopatología de los nódulos laríngeos está descrita en la bibliografía médica; sin embargo, al quiste cordal únicamente se le ha dado peso congénito debido a remanentes celulares del cuarto y sexto arco branquial. El tratamiento de las disfonías en pediatría es conservador y se considera la opción quirúrgica en pacientes con afectación de la vía aérea.

PALABRAS CLAVE: Disfonía; quiste cordal; microtia; hipoacusia conductiva.

Abstract

BACKGROUND: Dysphonia associated with congenital disorders of craniofacial morphogenesis has not been described with certainty; however, its correlation with developmental defects is not ruled out.

CLINICAL CASE: An 8-year-old male patient with dysphonia of unknown onset and a birth diagnosis of facio-auriculo-vertebral spectrum with right microtia atresia grade III and left grade I of the Hunter classification. The specialist detected a hoarse voice with adequate intensity and timbre. Flexible nasolaryngoscope revealed a right laryngeal nodule and a left cordal cyst. The audiometry study indicated severe conductive hearing loss on the right side and normal hearing on the left side. In this case, dysphonia was due to a double organic disease.

Correspondencia

Ariadna María Canales Vargas
ariadnacanales@gmail.com

Recibido: 26 de septiembre 2025

Aceptado: 12 de mayo 2026

Este artículo debe citarse como: Canales-Vargas AM, García-Maldonado GY, Lino-González AL, Méndez-Ramírez MR, Arreola-Méndez DI. Disfonía en el espectro facio-aurículo-vertebral. *An Orl Mex* 2026; 71 (2): 157-162.

PARA DESCARGA

<https://doi.org/10.24245/aorl.v71i2.10788>

<https://otorrino.org.mx>
<https://nietoeditores.com.mx>

CONCLUSIONS: The pathophysiology of laryngeal nodules has already been described in the medical literature; however, a cordal cyst has only been considered congenital due to cellular remnants of the fourth and sixth branchial arches. The management of dysphonia in pediatrics is conservative, and surgery is the only option in patients with airway compromise.

KEYWORDS: Dysphonia; Vocal cord cyst; Microtia; Conductive hearing loss.

ANTECEDENTES

El síndrome facio-aurículo-vertebral, o espectro de Goldenhar, es un trastorno congénito de la morfogénesis que afecta a estructuras derivadas del primer y segundo arco branquial. Se caracteriza por una amplia gama de manifestaciones clínicas que pueden ir desde asimetría facial mínima hasta defectos faciales severos y disfunción de órganos internos. Representa una continuación fenotípica con superposición de malformaciones que puede incluir los ojos, los labios, la lengua, el paladar, las orejas, el maxilar o la mandíbula.¹ Los fenotipos típicos incluyen microtia, asimetría facial y dermoide o lipodermoide epibulbar. Los criterios diagnósticos mínimos comprenden microtia aislada o apéndices preauriculares asociados con microsomía facial. La coexistencia de un dermoide epibulbar acompañado de defectos vertebrales define específicamente al síndrome de Goldenhar, lo que ayuda a diferenciarlo de la microsomía hemifacial aislada.² El síndrome también puede afectar a órganos internos como el corazón y los riñones, además del sistema nervioso central y anomalías vertebrales, lo que amplía su espectro clínico.^{1,2}

La asimetría facial sobreviene, aproximadamente, en el 70% de los casos. Suele ser unilateral y de predominio derecho; la mayoría de los pacientes tienen inteligencia normal. La causa aún es incierta y la mayoría de los casos son esporádicos, con recurrencia en generaciones de primer grado de aproximadamente el 2%. Se ha asociado con diabetes gestacional y delección del gen 22q11.2.²

La microtia es una anomalía congénita que acompaña a este espectro. La severidad abarca desde alteraciones estructurales leves hasta la ausencia completa del oído y asociación con hipoacusia de diferentes grados.

Entre el 20 y el 60% de los pacientes pediátricos muestran fenotípicamente particularidades sindromáticas y comparten múltiples características con el espectro óculo-aurículo-vertebral con expresión variable. La afectación es asimétrica con predominio del lado derecho y mayor frecuencia en el sexo masculino. Aunque la microtia aislada puede considerarse un fenotipo más leve dentro de este espectro, es probable que comparta mecanismos genéticos subyacentes. Para facilitar el diagnóstico, tratamiento y recolección de datos se utilizan sistemas de clasificación de la microtia. El más reciente, definido por el *American Journal of Medical Genetics*, conocido como clasificación de Hunter, establece cuatro categorías: 1) Grado I: se caracteriza por todos los componentes normales de la oreja, pero con una longitud vertical de más de dos desviaciones estándar por debajo de la media. 2) Grado II: la longitud vertical es de más de dos desviaciones estándar por debajo de la media y son evidentes algunas, pero no todas, las estructuras de una oreja normal. 3) Grado III: se caracteriza por vestigios de estructuras auriculares, aunque éstos no son componentes reconocibles de una oreja normal (forma más común), y 4) Grado IV: se caracteriza por la ausencia completa de cualquier resto del pabellón auricular (anotia).³

La disfonía por defectos del desarrollo en población pediátrica puede estar relacionada con alteraciones congénitas laríngeas. Varela y Schweiger, en 2021, hicieron referencia a la larin-

gomalacia como la principal causa de disfonía y estridor; representa, aproximadamente, entre el 60 y el 75% de las anomalías laríngeas congénitas.⁴ El segundo o tercer trastorno laríngeo congénito más común es la fijación de las cuerdas vocales y representa, aproximadamente, entre el 10 y el 20% de los casos. Finalmente, los quistes laríngeos son menos comunes y pueden manifestarse con grados variables de obstrucción de las vías respiratorias, disfonía y disfagia.^{4,5,6} Los quistes que se han descrito en la bibliografía se categorizan como saculares, ductales o del foramen del cartílago tiroideos.⁷

Estas afecciones deben considerarse en el diagnóstico diferencial de disfonía persistente en la infancia, pues su detección temprana mediante exploración endoscópica y evaluación foniátrica es fundamental para prevenir complicaciones respiratorias y fonatorias a largo plazo.

CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 8 años que manifiesta cambios en las características perceptuales vocales detectadas por el médico especialista al acudir a valoración audiológica por antecedente de diagnóstico de espectro facio-aurículo-vertebral con microtia y atresia derecha grado III e izquierda grado I en la escala de Hunter. No fue posible establecer el inicio y evolución de la disfonía porque para los padres la voz era de características normales; asimismo, se documentó frecuente mal uso y abuso vocal. Al momento de la exploración cursaba el segundo grado de primaria con adecuado aprovechamiento escolar.

Entre sus antecedentes heredofamiliares destacó que no había historial de hipoacusia ni malformaciones craneofaciales familiares.

El paciente nació del tercer embarazo (39 semanas), normoevolutivo, sin adversidades y parto eutócico. Al nacimiento se estableció el diagnóstico de espectro de malformación del pabellón auricular derecho.

Antecedentes posnatales

Cursó con infecciones ocasionales de las vías aéreas. Se refirió esquema completo de vacunación, así como adecuado desarrollo de lenguaje y psicomotor.

Exploración general

Paciente reactivo, con voz de tono agudo, timbre áspero e intensidad adecuada. El habla y el lenguaje no mostraron alteraciones. Físicamente tenía características de normocéfalo con la cara y los ojos simétricos, y el puente nasal ancho.

La otoscopia mostró el pabellón auricular derecho con remanente cartilaginoso longitudinal, apéndice preauricular y atresia del conducto auditivo (**Figura 1**). El pabellón izquierdo tenía adecuada morfología, con el apéndice preauricular por delante del trago (**Figura 2**), conducto auditivo estrecho y membrana timpánica íntegra. La exploración de cuello permitió determinar ausencia de adenomegalias.

El estudio con nasolaringoscopia flexible evidenció la mucosa hiperémica con secreciones hialinas. Las estructuras del esfínter velofaríngeo se visualizaron adecuadamente conformadas; en la pared faríngea posterior se observó tejido adenoideo no obstructivo, patrón de cierre circular completo sin rodete, la base de lengua granulosa, senos piriformes libres y simétricos, aritenoides con mucosa hiperémica y edema ++, bandas ventriculares bien delimitadas con surco de Morgagni libre y simétrico. La cuerda vocal derecha tenía borde irregular libre por



Figura 1

Oído derecho, remanente cartilaginosa longitudinal, apéndice preauricular, atresia del conducto auditivo.



Figura 2

Oído izquierdo, apéndice preauricular por delante del trago.

lesión de aspecto gelatinoso y coloración rosado-blancuecino en la unión con el tercio anterior y medio. La cuerda vocal izquierda tenía una lesión sólida de aspecto encapsulado de coloración blanco-amarillenta sobre el cuerpo cordal en el tercio anterior. Se evaluó cierre glótico con el fonema /i/, que se observó incompleto y con patrón en reloj de arena. Los primeros anillos traqueales tenían aspecto normal y sin afectación de la vía aérea. Se evidenció edema laríngeo difuso y secreciones laríngeas grado I en la escala de Langmore.

La audiometría determinó hipoacusia derecha severa de tipo conductiva. La audición izquierda se determinó como normal.

En el oído derecho la tomografía computada mostró atresia ósea completa, displasia de martillo y estribo, así como pérdida de la relación articular yunque-estribo; además, las mastoides se percibieron escasamente neumatizadas. El tegmen timpani se observó íntegro y las ventanas oval y redonda estaban normales. En el oído interno la cóclea mostró morfología y densidad conservadas; los conductos semicirculares y el conducto auditivo interno no mostraron alteraciones.

En el oído izquierdo se observaron características normales en todos los segmentos.

Tratamiento

Se inició tratamiento foniátrico conservador. Se indicó antihistamínico combinado con esteroide (loratadina y betametasona) vía oral a dosis ponderal, así como higiene nasal con solución nasal de agua de mar y rehabilitación vocal mediante un programa de ejercicios de relajación y contracción de cuello, hombros y cintura escapular, además de un programa de ejercicios respiratorios y recomendaciones de higiene vocal.

Hallazgos en la revaloración

A las tres semanas se percibió mejoría en las características acústicas de la voz, esto es, el timbre era menos áspero, y a la exploración con nasofaringoscopia flexible se observó disminución del edema difuso generalizado; además, la cuerda vocal izquierda con lesión quística se observó bien delimitada y el borde libre de la cuerda vocal derecha tenía una apariencia más regular. También se observó disminución del edema y de la lesión nodular. **Figura 3**

A consecuencia de la lesión quística el paciente está en seguimiento foniátrico y tratamiento conservador porque no hay daño de la vía aérea.

DISCUSIÓN

En el paciente del caso la disfonía era secundaria a una doble lesión laríngea orgánica (nódulo cordal derecho y quiste cordal izquierdo), que provocaron un defecto en el cierre glótico, propi-



Figura 3

Posterior al tratamiento médico la nasofibrolaringoscopia evidenció la cuerda vocal izquierda con lesión quística bien delimitada sobre el cuerpo de la cuerda vocal izquierda en su tercio anterior y el borde libre de la cuerda vocal derecha con mínima irregularidad en el tercio anterior.

ciado, principalmente, por la lesión nodular. De acuerdo con la bibliografía, estas lesiones son benignas y se caracterizan por el engrosamiento del epitelio y un grado variable de reacción inflamatoria de la lámina propia superficial, cuya causa se atribuye a mal uso y abuso vocal.⁸

Los quistes cordales son lesiones encapsuladas revestidas de epitelio que se encuentra en la lámina propia. Pueden ser epidérmicos o de retención mucosa. En los epidérmicos las causas pueden ser congénitas o relacionadas con remanentes celulares del cuarto y sexto arco faríngeo,⁹ por lo que puede estar asociado con el espectro fascio-aurículo-vertebral, en el que sobrevienen alteraciones de estructuras derivadas del primer y segundo arco faríngeo.¹⁰ Los quistes cordales, a diferencia de los nódulos cordales, no responden al tratamiento conservador, por lo que debe considerarse la opción quirúrgica.^{4,9}

CONCLUSIONES

La rehabilitación vocal, combinada con tratamiento farmacológico, dio resultados favorables porque, a las tres semanas, el paciente del caso mostró mejoría clínica en la calidad vocal. Sin embargo, en cuanto al quiste cordal izquierdo es necesario el seguimiento conjunto de las áreas de foniatría y otorrinolaringología. En la bibliografía no está asentada la relación de los quistes cordales con el espectro facio-aurículo-vertebral; sin embargo, se le da peso a una posible asociación embriológica que, en el paciente del caso, puede ser coincidente.

DECLARACIONES

Conflicto de intereses

Ninguno.

Financiamiento

Ninguno.

REFERENCIAS

1. Singhal D, Tripathy K. Espectro oculo auriculo vertebral. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025.
2. Quintana GME, Canún SS. Espectro facio-aurículo-vertebral y frecuencia de malformaciones asociadas. *Rev Hosp M Gea Glz* 2006; 7 (1): 6-12.
3. Luquetti DV, Heike CL, Hing AV, et al. Microtia: epidemiology and genetics. *Am J Med Genet A* 2012; 158A (1): 124-39. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.34352>
4. Ahmad SM, Soliman AM. Congenital anomalies of the larynx. *Otolaryngol Clin North Am* 2007; 40 (1): 177-91. <https://doi.org/10.1016/j.otc.2006.10.004>
5. Varela P, Schweiger C. Congenital airway anomalies. *Semin Pediatr Surg* 2021; 30 (3): 151055. <https://doi.org/10.1016/j.sempedsurg.2021.151055>
6. Rickert SM, O’Cathain E. Pediatric voice. *Pediatr Clin North Am* 2022; 69 (2): 329-47. <https://doi.org/10.1016/j.pcl.2022.01.003>
7. Rutter MJ. Congenital laryngeal anomalies. *Braz J Otorhinolaryngol* 2014; 80 (6): 533-9. <https://doi.org/10.1016/j.bjorl.2014.08.001>
8. Alegria R, Vaz Freitas S, Manso MC. Effectiveness of voice therapy in patients with vocal fold nodules: a systematic search and narrative review. *Eur Arch Otorhinolaryngol* 2020; 277 (11): 2951-66. <https://doi.org/10.1007/s00405-020-06059-8>
9. Chuang A, Badía P, Napolitano C. Quistes de cuerda vocal: Experiencia en 44 pacientes del Centro de Voz del Departamento de Otorrinolaringología de la Pontificia Universidad Católica de Chile. *Rev Otorrinolaringol Cir Cabeza Cuello* 2017; 77: 239-45. <http://dx.doi.org/10.4067/s0718-48162017000300239>
10. Kuranova LB, Soldatskiy YL, Pavlov PV, et al. Laryngeal cysts in children. *Vestn Otorinolaringol* 2021; 86 (6): 57-61. <http://dx.doi.org/10.17116/otorino20218606157>