

(07)

# Zespół Goldenhara – opis przypadku

## Goldenhar`s syndrome – case report

Ewa Poppe<sup>1</sup>, Krzysztof Bandzul<sup>1</sup>, Katarzyna Komasyło-Spalińska<sup>1</sup>, Bożena Florczyk<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Oddział Okulistyczny Szpitala Wojewódzkiego w Łomży  
Kierownik: dr n. med. Ewa Poppe

<sup>2</sup> Oddział Noworodków i Wcześnieiaków z Pododdziałem Patologii i Oddziałem Intensywnej Opieki Noworodka Szpitala Wojewódzkiego w Łomży  
Kierownik: lek. med. Bożena Florczyk

<b>Streszczenie:</b>	Zespół Goldenhara jest bardzo rzadką, złożoną chorobą rozwojową, z charakterystyczną oczno-uszno-kregową triadą nieprawidłowości. Zmiany okulistyczne to głównie małoocze lub bezocze, rzadziej szczelina powieki górnej oraz szczelina tarczy n. II. Celem doniesienia jest przedstawienie przypadku bezocza stwierdzonego u noworodka z fenotypem zespołu Goldenhara.
<b>Słowa kluczowe:</b>	bezocze, zespół Goldenhara.
<b>Summary:</b>	Goldenhar`s syndrome is a very rare, multiple, developmental disease, with characteristic oculo-auriculo-vertebral triad of abnormalities. Ophthalmological changes are mainly: microphthalmia or anophthalmia and rarely, coloboma of upper eyelid or coloboma of optic nerve head. The aim of the article is to present the case of anophthalmia in the new-born child with phenotype of Goldenhar`s syndrome.
<b>Key words:</b>	anophthalmia, Goldenhar`s syndrome.

Zespół Goldenhara (Goldenhar Syndrome – GS) pierwszy raz opisał Maurice Goldenhar w 1952 r. (1). Jest on rzadką, złożoną chorobą rozwojową, z charakterystyczną oczno-uszno-kregową triadą nieprawidłowości. Anomalie dotyczyć mogą także serca, nerek, centralnego systemu nerwowego (2).

Prawdopodobną przyczyną w patomechanizmie rozwoju GS jest zaburzenie w procesie fizjologicznego unaczynienia pierwszych dwóch łuków skrzelowych (do którego dochodzi między 35. a 40. dniem ciąży), w konsekwencji może to determinować ich nieprawidłowy rozwój, a także wykształcenie charakterystycznych dla zespołu innych nieprawidłowości fenotypowych (3,4).

Częstość występowania GS szacuje się (w zależności od źródeł) na około 1/ 3500–25000 żywych urodzeń (5). Manifestację zespołu nieznacznie częściej stwierdza się u płci męskiej niż żeńskiej, w korelacji około 3: 2 (6).

### Opis przypadku

Noworodek płci męskiej urodzony w Szpitalu Powiatowym w Zambrowie, z ciąży II, porodu II, w 40. hbd, drogami i siłami natury, z masą ciała 2560 g, w stanie ogólnym dobrym – Apgar 10 pkt, z zespołem wad wrodzonych. W pierwszej dobie życia noworodek został przekazany na Oddział Patologii Noworodka Szpitala Wojewódzkiego w Łomży.

Rodzice dziecka – matka (lat 19) i ojciec (lat 50) – najprawdopodobniej spokrewnieni w pierwszej linii. W czasie ciąży matka nie przebywała pod kontrolą poradni K i najprawdopodobniej narażona była na ekspozycję teratogennych czynników środowiskowych (alkohol, tytoń, środki odurzające, nieprawidłowa dieta).



**Ryc. 1.** Zdjęcie twarzy, widok en face, asymetria twarzy po stronie prawej, rozszczep podniebienia i wargi, wyrośle przeduszne.

**Fig. 1.** Face image, en face view, facial assymetry of the right side, cleft palate and lip, preauricular appendix.

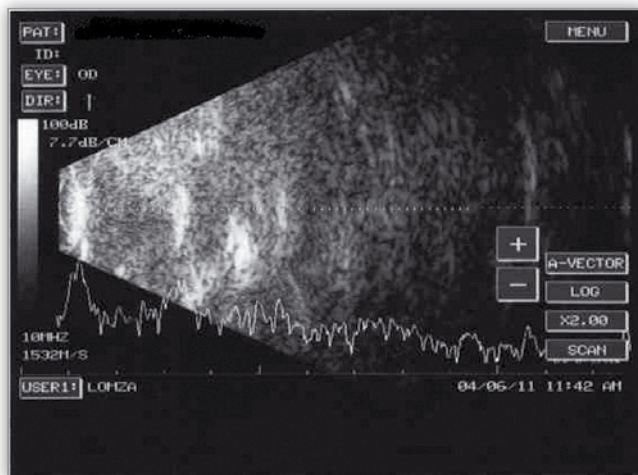
Badaniem przedmiotowym stwierdzono deformację kości czaszki, brak prawej gałki ocznej, brak szpary powiekowej po stronie prawej, rozszczep podniebień miękkiego i twardego, rozszczep wargi górnej, niedorozwój ucha prawego i wyrośla przyduszne (ryc. 1–3).

W badaniu RTG uwidoczniiono ubytek kości ciemieniowej prawej, radiologiczna struktura kręgosłupa w normie (ryc. 4).

Badanie USG jamy brzusznej nie wykazało nieprawidłowości, natomiast w badaniu USG głowy stwierdzono niewielką

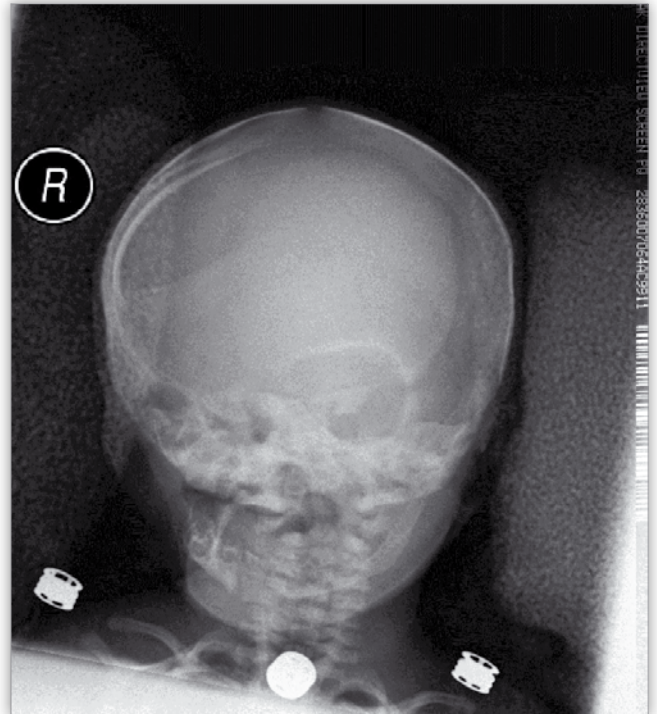
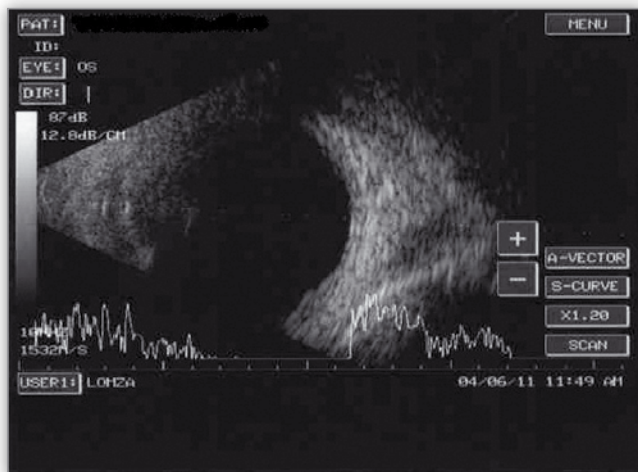


**Ryc. 2.** Zdjęcie z profilu – wyrostek przeduszne.  
**Fig. 2.** Profile view – preauricular appendix.



**Ryc. 3.** Obraz USG: OP – bezocze, OL – w normie.

**Fig. 3.** USG image: OD – Anophthalmia, OS – normal.



**Ryc. 4.** Obraz RTG – ubytek kości ciemieniowej prawej.  
**Fig. 4.** RTG image – right parietal bone loss.

U dziecka nie obserwowano zaburzeń neurologicznych. Wykonano badania laboratoryjne, w których nie stwierdzono istotnych odchyleń od normy. W badaniach genetycznych metodą GTG określono prawidłowy kariotyp męski. Na podstawie fenotypu rozpoznano zespół Goldenhara.

Dziecko w 73. dobie życia, z masą ciała 5100 g, przekazano do ośrodka adopcyjnego z zaleceniami kontynuacji opieki i leczenia.

### Omówienie

Etiologia zespołu Goldenhara nie została dotychczas w pełni ustalona, najprawdopodobniej jest wieloczynnikowa, chociaż nie bez znaczenie wydaje się udział czynnika genetycznego oraz teratogennych czynników środowiskowych. Związek wystąpienia GS z dziedziczeniem autosomalnym dominującym bądź autosomalnym recesywnym (gdy stwierdza się pokrewieństwo między rodzicami) stwierdzono w około 1–2% przypadków (4,6,7). W badaniach Obrębowskiego i wsp. wykazano u pacjentów z GS aberracje 13. chromosomu oraz trisomię 22. pary chromosomów (8).

Zażywanie przez kobietę ciężarną środków farmakologicznych takich jak talidomid, prymidon, tomoxifen, witamina A, kokaina może mieć wpływ na wzrost prawdopodobieństwa rozwoju zespołu (3,6,9). Podobnie jak niedożywienie, palenie tytoniu czy kontakt z herbicydami w czasie ciąży (4). Sugeruje się również, że istnieje zależność z infekcją wirusem różyczki oraz wirusem grypy u matki (6). Prawdopodobieństwo GS jest również większe u ciężarnych chorych na cukrzycę (3,5,10).

Obraz kliniczny GS jest niejednorodny. Rozległość nieprawidłowości (w odniesieniu do zależności genetycznych) jest większa w przypadku stwierdzenia dziedziczenia ze strony ojca, autosomalnego dominującego (4). Zmiany są zazwyczaj, bo w około 85%, jednostronne (częściej prawo- niż lewostronne),

asymetrię struktur pośrodkowych mózgu. W badaniu echoserca stwierdzono ubytek w przegrodzie międzykomorowej.

choć w 10-31% przypadków mogą być obustronne (obustronne częściej występują u płci męskiej) (1,4,11).

Charakterystyczną dla zespołu triadę objawów stanowią zmiany oczno-uszno-kręgowo. Opisywane zmiany okulistyczne to małowocze lub bezocze, skórzak nagałkowy lub skórzako-tłuszczak, wcięcie lub szczelina powieki górnej oraz szczelina tarczy n. II. Jedną z bardziej charakterystycznych cech zespołu jest obecność wyrostki i zagłębienia przedusznych. Obserwowano również różnego stopnia niedorozwój małżowin usznych, dysplazje zewnętrznej i/ lub wewnętrznej części ucha. Za cechy typowe dla GS uznaje się również jednostronny niedorozwój twarzy z hipoplazją policzkowo-zuchwową, hipoplazją mięśni twarzy, rozszczepem podniebienia i warg oraz wady zgryzu. Opisywane wady kostne to kręgi połowicze lub hipoplazja kręgów kręgosłupa oraz różne wady żeber. Często współwystępują wady różnych układów: krążenia (wrodzone wady serca z tetralogią Fallota na czele, koarktacja aorty, przedsionkowo-przegrodowo-komorowe nieprawidłowości i inne), oddechowego, nerwowego, moczowo-płciowego oraz pokarmowego. W około 5–10% przypadków zmianom fenotypowym towarzyszy upośledzenie sprawności umysłowej. Rozległość zmian w poszczególnych przypadkach jest zmienna (4,12).

W opisywanym przez nas przypadku istnieje wiele czynników środowiskowych (alkohol, środki odurzające, papierosy, niedożywienie), które mogą wpływać uszkadzająco na blastogenezę. Nie można również wykluczyć bliskiego pokrewieństwa rodziców. Rozpoznanie postawiono na podstawie fenotypu oraz zmian radiologicznych i USG.

W leczeniu pacjentów z zespołem Goldenhara wymagana jest współpraca lekarzy wielu specjalności. Strategia postępowania uwarunkowana jest rozległością zaistniałych nieprawidłowości. Zazwyczaj niezbędne są operacje plastyczne z zakresu twarzoczaszki, a także kardiochirurgiczne. Konieczne są także opieka stomatologiczna, pomoc audiologiczna, psychoterapia.

#### Piśmiennictwo:

1. Tuna EB, Orino D, Ogawa K et al.: *Craniofacial and dental characteristics of Goldenhar syndrome: a report of two cases*. J Oral Sci 2011, 53, 121-124.
2. Anderson PJ, David DJ: *Spinal anomalies in Goldenhar Syndrome*. Cleft Palate Craniofac J 2005, 42, 477-480.
3. Güzel A, Küçükuğurluoğlu A, Temizöz O et al.: *Goldenhar's syndrome with lens subluxation; a case report*. Case Rep Clin Pract Rev 2007, 8, 69-72.
4. Neto FXP, Silva DL, Nascimento LF et al.: *Goldenhar syndrome-a warning for otorhinolaryngologist*. Int Arch Otorhinolaryngol 2007, 11, 196-201.
5. Gharehbaghi MM, Ghaemi M: *Goldenhar Syndrome in an Infant of Diabetic Mother*. Iran J Pediatr 2010, 20, 131-134.
6. Mehta B, Nayak C, Savant S, Amladi S: *Goldenhar syndrome with unusual features*. Indian J Dermatol Venerol Leprol 2008, 74, 254-256.
7. Tasse C, Majewski F, Bohringer S et al.: *A family with autosomal dominant oculo auriculo vertebral spectrum*. Clin Dysmorphol 2007, 16, 1-7.
8. Obrębowski A, Kraśny J, Wojnowski W, Kurywczak-Grykiel K: *Niedosłuch mieszany w zespole Goldenhara Gorlina*. Otolaryngol Pol 1999, 53, 639-641.
9. Pinheiro AL, Araujo LC, Oliveira SB et al.: *Goldenhar syndrome – case report*. Braz Dent J 2003, 14, 67-70.
10. Wang R, Martinez-frais ML, Grabam JM: *Infants of diabetic mothers are at increased risk for the oculo-auriculo-vertebral sequence: A case-based and case-control approach*. J Pediatr 2002, 141, 611-617.
11. Bielicka B, Nęcka A, Andrych M: *Interdisciplinary Treatment of Patients with Goldenhar Syndrome – Clinical Reports*. Dent Med Probl 2006, 43, 458-462.
12. Rollnick BR, Kaye CL, Nagatoshi K et al.: *Oculoauriculovertebral dysplasia and variants: Phenotypic characteristics of 294 patients*. Am J Med Genet 1993, 26, 361-375.

Praca wpłynęła do Redakcji 15.07.2011 r. (1311)  
Zakwalifikowano do druku 31.12.2011 r.

#### Adres do korespondencji (Reprint requests to):

dr n. med. Ewa Poppe  
Szpital Wojewódzki w Łomży  
ul. Piłsudskiego 11  
18-404 Łomża  
e-mail: okulistyka.lomza@gmail.com