

GOLDENHAR SENDROMLU BİR OLGU SUNUMU

Ayfer Gözü Pirinçioğlu*, Halil Kocamaz*, Ali Güneş*, Servet Yel*, Murat Tutuç*, Fuat Gürkan*

*Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Diyarbakır

Alış Tarihi / Received: 09.08.2010. Kabul Tarihi / Accepted: 19.09.2010

ÖZET

Oculo-auriculo-vertebral spektrum (OAVS) olarak da bilinen Goldenhar's sendromu birinci ve ikinci brankiyal arkdan gelişen yapıların sık görülen konjenital defektlerinden oluşur. Bu sendromun ortalama görülme sıklığı 1/3500 ile 1/5600 arasında olduğu bildirilmiştir. Goldenhar's sendromu, kraniyofasiyal anomaliler, kardiyovasküler, genitoüriner ve vertebra anomalilerin eşlik etmesi ile karakterize bir sendromdur. Goldenhar's sendromunun farklı kromozom anomalileri ve kalıtım şekilleri bildirilmesine rağmen hastaların çoğunda herhangi bir kromozom anomalisi bulunmamaktadır. Bu yazıda doğumdan itibaren, solunum sıkıntısı ve emmede zorlanma şikayetleri ile başvuran ve Goldenhar's sendromu tanısı alan 50 günlük erkek hastanın klinik ve laboratuvar bulguları gözden geçirilerek izlemde dikkat edilmesi gereken noktalar vurgulandı.

Anahtar Kelimeler: Goldenhar's sendromu, oculo-auriculo-vertebral spektrum, kraniyofasiyal anomaliler, kardiyak defekt.

A CASE REPORT: GOLDENHAR'S SYNDROME

ABSTRACT

Oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS), also known as Goldenhar's syndrome, involves often congenital defects in the first and second branchial arches. The incidence of Goldenhar's syndrome has been reported to be ranged from 1:3500 to 1:5600. Goldenhar's syndrome is characterized as a disease which is accompanied by craniofacial abnormalities, cardiovascular, genitourinary and vertebral anomalies. Despite the manifestation of different chromosome abnormalities and inheritance patterns in Goldenhar's syndrome, most patients have no chromosomal abnormalities. This paper describes clinical and laboratory findings of a boy case aged 50 days with complaints of respiratory distress and difficulty of absorption from birth, and diagnosed with Goldenhar's syndrome and emphasize crucial points to be considered in the following-up.

Key words: Goldenhar's syndrome, oculo-auriculo-vertebral spectrum, craniofacial anomalies, cardiac defect.

Giriş

Oculo-auriculo-vertebral spektrum içerisinde bir morfogenez bozukluğu olarak bilinen Goldenhar's sendromu genellikle gözde epibulbar dermoide eşlik eden kulak anomalisi, fasiyal asimetri, vertebra anomalileri gibi farklı bulguların kombinasyonu ile ortaya çıkar. Hastalıkta sıklıkla görülen unilateral oluşumlar, hemifasiyal mikrozomi olarak ta isimlendirilir. Bu sendromda klinik bulgu olarak sıklıkla, yüzde malar maksiller ve/veya mandibuler bölge hipoplazisi, kulakta mikrotia, aksesuar preaurikuler çıkıntı eşlik eder. Çeşitli derecelerde işitme kaybıyla birlikte ortakulak anomalileri, dil ve yumuşak damakta fonksiyon bozuklukları veya yarı damak ve yarı dudak görülebilir. Gözde epibulbar dermoid dışında, lipodermoid, strabismus ve mikroftalmi; vertebrada hemivertebral veya vertebraların hipoplazisi; kalpte Ventriküler septal Defekt (VSD), Patent Duktus Arteriozus (PDA), Fallot Tetralojisi (TOF) ve genitoüriner sistemde ektopik ve/veya füzyona uğramış böbrekler, renal ageneziler, veziko üetral reflü (VUR), ureteropelvik bileşke obstrüksiyonu, multistik displastik böbrek gibi bulgular her hastada saptanmamakla birlikte görülebilen diğer anomalilerdir. Hastaların büyük bir kısmı sporadiktir; fakat otozomal dominant ve otozomal resesif kalıtımın görüldüğü ailevi vakalar bildirilmiştir. Ayrıca çeşitli kromozom sayısı veya yapı anomalilerinin eşlik ettiği hastalar da bildirilmiştir (1,2).

Olgu

Kliniğimize getirilen 50 günlük erkek hasta, solunum sıkıntısı ve emmede zorlanma şikayetleriyle yatırıldı. Hastanın bu şikayetlerinin doğumdan itibaren var olduğu öğrenildi. Anne babada akraba evliliği olduğu öğrenildi. Hastanın büyüme persentilleri normal sınırlarda bulundu. Fizik muayenede hastada Goldenhar's sendromu ile uyumlu tipik klinik bulgulardan, yüksek damak, sol gözde iris etrafında ve sklera üzerinde iki adet lipoid kitle, mandibula hipoplazisi, retrognati, sağ dış kulak hipoplazisi ve dış kulak yolu atrezisi, sol kulak memesinin hemen önünde deri katlantısı dikkat çekmekteydi (Şekil 1). Kardiyolojik konsültasyon sonucunda ekokardiyografide sekundum ASD, radyolojik konsültasyon sonucunda ise kranial BT'de cavum septum pallicidum varyasyonu olduğu gösterildi. Kranial MR normaldi. Vertebra grafilerinde herhangi bir patoloji saptanmadı. Hasta yattığı süre içerisinde zaman zaman apne atakları gösteriyordu. Hastanın solunum sıkıntısı ve emme problemine yardımcı olmak amacıyla airway ile uygun pozisyonda yatması ve annenin aralıklı olarak dinlendirerek emzirmesi sağlandı. Hasta çene sorunu açısından Diş Hekimliği Fakültesi Ortodonti ünitesi tarafından, kulak sorunu açısından da kulak-burun-boğaz polikliniği

tarafından takiplere alındı. Hastanın renal ultrasonografisinde de 1. dereceden renal ektazi saptandığından VUR açısından ileri tetkikleri planlandı.

Tartışma

Goldenhar's sendromu yaklaşık 3500 ile 5600'de bir sıklıkla ve erkeklerde kızlardan daha sık (3/2) görülür (3). Görülme sıklığı toplumlar arasında farklılık gösterir, örneğin Kuzey İrlanda'da prevalansının en az 45.000'de bir olduğu bildirilmiştir (4). Tanı dış, orta veya iç kulak yolu gelişim kusuru, epibulber dermoid, fasiyal ve vertebral anomalilerin bulunması ile konulur. Etyoloji tam olarak bilinmese de anomalilerin embriyonal birinci ve ikinci brankiyal arkın gelişim kusurundan kaynaklandığı belirtilmiştir(5). Opitz(6), Goldenhar's sendromu'nun bir nöral krest patolojisi olduğunu ileri sürmüştür. Nöral krest patolojisi tanımı içinde nöral migrasyon, büyüme ve farklılaşma kusurları vardır. Goldenhar's sendromundaki anomalilerin büyük bir kısmını migrasyon hücreleri veya migrasyon öncesi farklılaşan hücre popülasyonundan kaynaklandığı düşünülmüştür. Russel ve çalışma arkadaşları (7) mezodermin, ektoderm ve endodermdaki farklı hücre popülasyonlarını etkileyerek bu sendromdaki malformasyonların oluşabileceğini ileri sürmüştür. Goldenhar's sendromuna eşlik edebilen farklı kromozom sayı ve yapı anomalileri literatürde bildirilmiştir (1). Vakamızda kromozom analizi yapıldı ve normal bulundu. Literatürde kardiyak anomali görülme sıklığı %5-58 arası oranlarda bildirilmiştir. Literatürde bildirilen OAVS'li vakaların yarısından fazlasında görülen kardiyak anomali VSD ve Fallot tetralojisi iken, hastamızda ASD mevcuttu(8,9). Literatürde (9) vertebra anomalisi hastaların %64'ünde bulunurken, hastamızda vertebra anomalisi yoktu.

Ayırıcı tanısı mandibulofacial dysostosis (Treacher Collins sendrom), Moebius sendromu, Pierre Robin sendromu, frontonasal displazi ile yapılmalıdır. Mandibulofasiyal dizostosis brankiyal arkta kaynaklanan diğer bir anomali olsa da mandibuler ve maksiler hipoplazi bu hastalarda vakamızın aksine simetrikdir. Kulak ve göz anomalileri daha az sıklıkla görülür (10,11). Moebius sendromunda 6. ve 7. sinir paralizi, Pierre Robin sendromu'nda belirgin mandibuler hipoplazi ile ayırım yapmak mümkündür(12,13). Frontonasal displazide de fasiyal asimetri, epibulber dermoid, lipodermoid rastlanmadığı için ayırıcı tanıyı yapmak mümkündür.

Sonuç

Solunum sıkıntısı ve emmede zorlanma şikâyetleriyle getirilen ve bu şikâyetleri mandibula hipoplazisi ve retrognati ile ilişkili olduğu düşünülen hastada Goldenhar's

sendromu tanısı konulması ile birlikte kulak-burun-boğaz ve göz hastalıkları konsültasyonları, radyolojik testlerinin (vertebra grafisi, karın ultrasonografisi, kraniyal görüntüleme) yapılması erken tanı ve gelişebilecek komplikasyonları önlemek için gereklidir.



Şekil 1: Olgumuzun yüz görünümü. Sol üst (mikrognati). Sağ üst (göz anomalisi). Sol alt (kulak anomalisi). Sağ alt (retrognati).

Kaynaklar

1. Greenberg F, Herman GE, Stal S, Gruber H, Ledbetter DH. Chromosome abnormalities associated with facioauriculo- vertebral spectrum. Am J Med Genet Suppl 1988; 4A(Suppl): 170.
2. Rollnick BR. Oculoauriculovertebral anomaly: variability and causal heterogeneity. Am J Med Genet Suppl 1988; 4: 41-53.
3. Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS. Brachial arch and oroacral disorders. In: Syndromes of the Head and Neck, (2nd ed). Newyork: Oxford University Press 1990: 641- 9.

4. Hermann, J. and Opitz, J. M.: A dominantly inherited first arch syndrome. *Birth Defects* 1969; 5: 110-2
5. McKenzie, J. The first arch syndrome. *Arch. Dis. Childh.* 1958; 33: 477-86
6. Opitz JM. Developmental field theory and observationsaccidental progress? *Am J Med Genet* 1986; 2(Suppl): 1-9.
7. Russell LJ, Weaver DD, Bull MJ. The axial mesodermal dysplasia spectrum. *Pediatrics* 1981; 67: 176-82.
8. Saraçlar M, Friedman S. Congenital cardiac anomalies in Goldenhar's syndrome. 1974; 16: 124-9.
9. Morrison PJ, Mulholland HC, Craig BG, Nevin NC. Cardiovascular abnormalities in the oculo-auriculovertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Am J Med Genet* 1992; 44: 425-8.
10. Collins, E. T.: Cases with symmetrical congenital notches in the outer part of each lid and defective development of the malar bones. *Trans. Ophthalmol. Soc. U.K.*, 1900; 20: 190, Quoted by Salmon and Lindenbaum (1978).
11. Salmon, M. A. and Lindenbaum, R. H.: "Developmental Defects and Syndromes." H. M. + M. Publishers, London 1978; p. 40.
12. Summit, R.: Familial Goldenhar Syndrome: *Birth Defects* 1969; 5: 106-9.
13. Dennison, W. M.: The Pierre-Robin syndrome. *Paediatrics* 1965; 36: 336-41.