

## Yenidoğan Döneminde Bilateral Katarakt İle Bulgu Veren Goldenhar Sendromu Olgusu

### Goldenhar Syndrome Presented Bilateral Cataract In Neonatal Period

Arzu AKDAĞ, Kara Orkun ANADUT

Bursa Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Kliniği, Bursa, Türkiye

## ÖZ

Goldenhar sendromu veya okuloaurikulovertebral spektrum, göz-kulak anomalileri, hemifasyal mikrozomi ve vertebral anomaliler ile karakterize gelişimsel bir bozukluktur. Sendrom, birinci ve ikinci brakial yarıktan köken alan yapıların doğumsal defektlerinden oluşur. Sendromun nedeni tam olarak bilinmemektedir ancak heterojen olduğu düşünülmektedir. Olguların çoğunda tek taraflı tutulum görülürken %4-8 inde iki taraflı olabilmektedir. Bu sendromun yönetimi multidisipliner yaklaşımla gerektirir. Burada sendromun tüm klasik bulgularına çift taraflı kataraktın eşlik ettiği prematüre doğan bir olgu sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Goldenhar sendromu, konjenital katarakt, fasyal asimetri

## ABSTRACT

Goldenhar syndrome (also known as Oculo-auriculo-vertebral spectrum) is a complex developmental disorder characterised mainly by anomalies of the ear and eye, hemifacial microsomia and vertebral anomalies. It is associated with anomalous development of the first branchial arch and second branchial arch. The aetiology of this rare syndrome is largely unknown and seems to be heterogeneous. The malformations affect usually one side of the body, however 4-8 percent of affected individuals have bilateral involvement. The management of this condition requires a multi-disciplinary approach. We report a preterm neonate of Goldenhar syndrome who presented bilateral cataract in addition to all classical signs of the condition.

**Keywords:** Goldenhar syndrome, congenital cataract, facial asymmetry

## Giriş

İlk kez Goldenhar tarafından 1952 de tek taraflı kraniofasyal gelişim bozukluğu, epibulberdermoid ve kulak anomalisi olan 3 hastada tanımlanmıştır (1). Goldenhar sendromu veya Okuloaurikulovertebral spektrum (OAVS) 1. ve 2. Brakial yarıktan köken alan yapıların anomalilerine kardiyak, renal, ekstremitelere santral sinir sistemi anomalilerinin de eşlik ettiği, olgular arasında büyük farklılıklar görülen heterojen bir bozukluktur.

Burada sendromun klasik bulgularına bilateral konjenital katarakt ve burunda belirgin septal deviasyonun eşlik ettiği prematüre bir olgu sunularak multidisipliner yaklaşımın önemi vurgulanmak istenmiştir.

## Olgu

Yirmi iki yaşındaki annenin 1. gebelikten 1. yaşayan bebeği olarak, 28. gebelik haftasında spontan vajinal yol ile 1280 gram doğan kız hastanın Apgar skoru sırayla 1 ve 5. dakikada 5 ve 7 olan değerlendirildi. Anne baba arasında uzak akrabalık mevcuttu.

Fizik muayenede, fasyal asimetri, mikrognat, sağ heliks hipoplazisi ve deformasyonu, sağ dış kulak yolu atrezisi, burunda sola doğru septal deviasyon, posterior yerleşimli yarı damak ve sağ pes eqinovarus saptandı. (Resim 1,2) Hasta takipneikti (dakika solunum sayısı 72), hafif interkostal ve subkostal çekişmesi mevcuttu. Kardiyovasküler sistem muayenesinde 1/6 sistolik üfürümü saptandı.

Resim 1-2: Yenidoğanın makroskobik görüntüsü



Yazışma Adresi/ Correspondence Address:  
Arzu Akdağ  
Bursa Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Bursa, Türkiye  
Tel/Phone: 0224 366 50 15  
E-mail: arzuakdag@hotmail.com

Geliş Tarihi/ Received:29/06/2015  
Kabul Tarihi/ Accepted:28/10/2015

Kemik tarama grafileri, batin ultrasonografisi ve kranial MR görüntülemesi normal olarak değerlendirilen olgunun ekokardiografi incelemesinde müküller ventriküler septal defekt(VSD), patent foramen ovale, orta dereceli valvüler pulmoner stenoz saptandı. Göz muayenesinde iki taraflı katarakt tespit edildi. Genetik incelemesinde karyotip 46 XX olarak saptandı. Beyin sapı işitsel uyarılmış potansiyelleri incelemesinde sağ kulakta latans alınmadı.

Mevcut bulgular ile Goldenhar Sendromu tanısı konulan hastapostnatal 60.gününde göz, kulak burun boğaz, kardiyojloji ve nöroloji klinikleri tarafından izlenmek üzere taburcu edildi. Aileye genetik danışmanlık önerildi.

## Tartışma

Goldenhar sendromunun en belirgin bulguları maksiller veya mandibularhipoplaziye bağlı gelişen fasyal asimetri, preaurikuler taglar, mikroti, anoti, dış kulak yolu atrezisi ve işitme kaybıdır. Hastaların %65 inde değişik derecelerde fasyal asimetri görülür, bu durum bazen çift taraflı da olabilir (2,3). Sağ taraf daha çok etkilenir (sağ/sol oranı: 3/2) (4). Mandibularhipoplazi ağır olduğu takdirde belirgin solunum problemleri görülür. İşitme kaybı iletim tipi, nörosensöriyel veya mikstip olabilir. Yarı dudak ve damak, makrostomi eşlik edebilen diğer kraniofasyal anomalidir. Hastamız özellikle burundaki ağır septaldeviasyona bağlı olarak uzunca bir süre solunum problemi yaşadı.

Bu sendromda sık görülen göz anomalileri; epibulberdermoid, lipodermoid, kolobom, mikroftalmi, anoftalmi ve strabismusdur. Göz bulguları genellikle tek taraflıdır. Ancak etkilenen bireylerin %4-8 kadarında bilateral tutulum görülür. Hastamızda saptadığımız konjenital kataraktın bu sendromla birlikteliği bildiğimiz kadarıyla daha önce tanımlanmamıştı.

Okulovertebral spektruma % 50 ye varan oranlarda diğer sistem anomalileri eşlik edebilmektedir. Bu hastalarda en sık görülen vertebra anomalileri; servikal vertebrada hipoplazi, füzyon veya hemivertebradır. Kardiyak açıdan Fallot, VSD, Aortik ark anomalileri, büyük arter transpozisyonu görülebilir (4,5). Eşlik edebilecek renal problemler; renalagenezi, çift üreter, hidronefroz ve hidroüreterdir (4,5). Mikrosefali, ensefalosel, hidrosefali, Arnold-Chiari malformasyonu bu sendroma eşlik edebilen santral sinir sistemi bulgularındır (2,5). Hastamızda VSD ve valvüler pulmoner stenoz mevcuttu.

Etyolojinin heterojen olduğu düşünülmektedir. Çevresel etkenler açısından en çok belirtilen Vazoaktif ilaçlar (aspirin, ibuprofen, psödoefedrin), retinoik asit, maternaldiabet, yardımcı üreme yöntemleri olmuştur (6,7). Olgular genellikle sporadik olmakla birlikte otozomal dominant veya resesif kalıtımın görüldüğü ailevi vakalar da bildirilmiştir. Diğer kardeşlerde görülme olasılığı %2-3 dür. Bu nedenle aileye genetik danışmanlık verilmesi önerilir. Hastamızın kromozom analizi normal bulundu, ayrıca gebelik sırasında teratojenmaruziyeti veya diabet öyküsü yoktu.

Sonuç olarak fasyal asimetri, göz ve kulak anomalileri saptanan olgularda bu sendrom düşünülmeli, eşlik edebilecek diğer anomaliler açısından görüntüleme yöntemlerine başvurulmalıdır. Hastalar multidisipliner yaklaşımla ilgili birimlerce izlenmeli ve ailelere genetik danışmanlık sağlanmalıdır.

## Kaynaklar

1. Goldenhar M. Malformative associations of eye and ear, especially the dermoid syndrome and the epibulbar dermoid auricular appendix-preauricula fistula auris congenital syndrome and its connections with mandibular-facial-dysostosis. J Genet Hum 1952; 1 :243-82.

2. Cohen MM Jr<sup>1</sup>, Rollnick BR, Kaye CI. Oculoauricul over tebral spectrum: an up dated critique. Cleft Palate J.1989;26:276-86.
3. Rollnick BR, Kaye CI, Nagatoshi K, Hauck W, Martin AO. Oculoauriculo-vertebral dysplasia and variants: phenotypic characteristics of 294 patients. Am J Med Genet. 1987;26:361-75.
4. Gorlin RJ, Cohen MM, Hennekam RCM. Syndromes of the Head and Neck, Fourth Edition. Oxford UK: Oxford University Press, 2001.
5. Barisic I, Odak L, Loane M, Garne E, Wellesley D, Calzolari E, et al. Prevalence, prenatal diagnosis and clinical features of oculo-auriculo-vertebral spectrum: a registry-based study in Europe. Eur J Hum Genet. 2014;22:1026-33.
5. Werler MM<sup>1</sup>, Sheehan JE, Hayes C, Padwa BL, Mitchell AA, Mulliken JB. Demographic and reproductive factors associated with hemifacial microsomia. Cleft Palate Craniofac J. 2004;41:494-50.
6. Van Bennekom CM, Mitchell AA, Moore CA, Werler MM; National Birth Defects Prevention Study. Vasoactive exposures during pregnancy and risk of microtia. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2013;97:53-9.