

# Goldenhar sendromu: bir olgu sunumu

## Goldenhar syndrome: a case report

Ayhan Taştekin<sup>1</sup>, İsmail Küçükcaslan<sup>2</sup>, İbrahim Caner<sup>1</sup>, Abdullah Erdil<sup>2</sup>, Cahit Karakelleoğlu<sup>2</sup>, Rahmi Örs<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Neonatoloji Bilim Dalı, Erzurum

<sup>2</sup>Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, Erzurum

**Yazışma adresi:** İsmail KÜÇÜKASLAN, Atatürk Üniversitesi Yakutiye Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, Erzurum, Tel: 0541 802 40 61 Fax: 0442 236 13 01

E-mail: dr.kucukaslan@gmail.com

**Geliş tarihi / Received:** 12.07.2011

**Kabul tarihi / Accepted:** 15.05.2012

### Özet

Goldenhar sendromu (okülo-aürükülo-vertebral spektrum), göz, vertebra, kalp, akciğer, gastrointestinal, genital, ürolojik, ve otorinolojik anomalilerle karakterize, oldukça heterojen, çoğu kez sporadik olan bir sendromdur. Sıklığı 56,000 canlı doğumda 1 olarak değerlendirilmektedir. Bir günlük erkek bebek emmeme ve ağızdan köpük gelmesi nedeniyle getirildi. Vücut ağırlığı 2450 gr, boy 47 cm ve baş çevresi 33 cm idi. Genel durum orta, yenidoğan reflexleri azalmıştı. Hastada burun kökü basıklığı, hipertelorizm, kısa boyun ve bilateral mikrotiası mevcuttu. Sol dış kulak yolu görülmüyordu. Ağlarken ağızını açamıyordu. Ekokardiografik incelemede patent foramen ovale saptandı. Renal ultrasonografide sol pelvik yerleşimli böbrek tesbit edildi. Bilgisayarlı beyin tomografisi normal idi. Temporal kemik tomografisinde bilateral dış kulak yapıları kemikçik yapıları iç akustik kanallar ve mastoid hücre havalanması normaldi. Direkt grafisinde torakal 10. vertebrada hemivertebranın aynı seviyede sol kot agenezisi ve açıklığı sola bakan skolyoz tesbit edildi. Kromozom analizinde karyotip 46,XY idi. Kulak anomalisi olan hastalarda Goldenhar sendromunun düşünülmesini hatırlatmak amacıyla bu vaka sunuldu.

**Anahtar kelimeler:** Goldenhar's sendromu, yenidoğan, skolyoz, mikrotia

### Abstract

Goldenhar syndrome (okulo-aurikulo-vertebral spectrum), eye, spine, heart, lung, gastrointestinal, genital, urological and otorinologic anomalies characterized by a highly heterogeneous, a syndrome which is often sporadic. The frequency of live births to 1 in 56,000 is considered. A 1-day-old-male infant was due to arrive at decrease in absorption and foam from the mouth. His weight was 2450 g, length 47 cm and head circumference 33 cm. General condition was moderate, neonatal reflex decreased. Patients had flattened root of the nose, hypertelorism, short neck and bilateral microtia. The left external ear canal was not seen. When he's cry, he could not open his mouth. Echocardiographic examination found a patent foramen ovale. Renal ultrasonography was found in the left pelvic kidney. Computerized tomography of the brain was normal. Tomography of the temporal bone in the ossicular structures of bilateral internalacoustic structure of the external ear canals and mastoid air cells were normal aeration. Direct X-ray thoracic 10 agenesi of the left rib and spine clearance to the left facing the same level of hemivertebrae scoliosis were identified. Chromosome analysis was 46,XY caryotype. Goldenhar syndrome in patients with ear anomalies in order to remind the consideration of this case was presented.

**Key words:** Goldenhar's syndrome, newborn, scoliosis, microtia

### Giriş

Okulo-aurikulo-vertebral spektrum (OAVS) olarak bilinen Goldenhar sendromu birinci ve ikinci brankiyal arkdan gelişen yapıların sık görülen konjenital defektlerinden oluşur (1,2). Goldenhar sendromu göz, vertebra, kalp, akciğer, gastrointestinal, genital, ürolojik, ve otorinolojik anomalilerle karakterize, oldukça heterojen, çoğu kez sporadik olan bir sendromdur. Sıklığı 56.000 canlı doğumda 1 olarak değerlendirilmektedir ve erkekleri kızlardan daha fazla etkilemektedir (3-5). İlk defa 1962 yılında Goldenhar tarafından kulak anomalisi olan 3 bebekte tanımlanmıştır (6). Biz emmeme ve ağızdan köpük gelmesi şikayeti ile getirilen ve takiplerde Goldenhar sendromu tanısı konan 1 günlük erkek bebeği sendromun nadir görülmesinden dolayı sunduk.

### Olgu

Bir günlük erkek bebek emmeme ve ağızdan köpük gelmesi nedeniyle getirildi. Özgeçmişinde 40 yaşında annenin 5. gebeliğinden isteğe bağlı sezeryan ile hastanede doğduğu öğrenildi. Doğar doğmaz ağlamış ve morarması olmamıştı. Anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Annenin ikinci üçüncü ve dördüncü gebelikleri abortus ile sonlanmıştı. Hastada simetrik intrauterin büyüme geriliği vardı. Vücut ağırlığı 2450 gr, boy 47 cm ve baş çevresi 33 cm idi. Genel durum orta, yenidoğan reflexleri azalmıştı. Burun kökü basıklığı, hipertelorizm, kısa boyun ve bilateral mikrotiası mevcuttu. Sol dış kulak yolu görülmüyordu. Ağlarken ağızını açamıyordu (Resim 1). Ağızdan köpük gelmesi nedeniyle sonda ile özefagus atrezisi ekartedildi. Direkt grafisinde torakal 10. vertebrada hemivertebraya aynı seviyede sol kot agenezisi ve açıklığı sola bakan skolyoz tesbit edildi. Ekokardiografik incelemede patent foramen ovale saptandı. Renal ultrasonografide sol pelvik yerleşimli böbrek

tesbit edildi. Bilgisayarlı beyin tomografisi normal bulundu. Temporal kemik tomografisinde bilateral dış kulak yapıları kemikçik yapıları iç akustik kanallar ve mastoid hücre havalanması normaldi. Kromozom analizinde karyotip 46,XY bulundu. Ağızını tam açamayan hastaya nazogastrik sonda beslenmeye başlandı. 1 haftalıkken oral yoldan beslenmeye geçildi. Takiplerde sıkıntısı olmayan hasta taburcu edildi. Hasta halen polikliniğimizden sağlıklı bir şekilde takip edilmektedir.



**Resim 1:** Olgunun görünümü

### Tartışma

Goldenhar sendromlu hastalarda çok sayıda anomali olduğundan bu hastalar dikkatli ve detaylı muayene edilmelidirler. OAVS hastalarda tanı 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. Goldenhar sendromu sıklıkla epibüller dermoid, kulak ve vertebra anomalisi ile karakterizedir. Bu defektlere ek olarak kalp, akciğer, mandibula, diş, böbrek ve nörolojik defektlerde görülebilir (7,8). Goldenhar sendromlu olguların %5-58'inde kalp anomalisine rastlanmaktadır (9). Sıklıkla ventriküler septal

defekt ve fallot tetratojisi görülmektedir (10). Goldenhar sendromlu hastalarda iç kulak, orta kulak ve dış kulak anomalileri olabilmektedir (11-13). OAVS'ye eşlik edebilen farklı kromozom sayı ve yapı anomalileri literatürde bildirilmiştir (14). Olgumuzda torakal 10. vertebrada hemivertebrada, sol kot agenezisi ve açıklığı yukarı bakan skolyoz tespit edildi. Ultrasonografide sol pelvik yerleşimli böbrek görüldü. Hastanın bilgisayarlı beyin tomografisi normal tesbit edildi. Hastanın

ekokardiografisinde patent foramen ovale tesbit edildi. Sol dış kulak yolu görünmüyordu. Bilateral mikrotiası vardı. Temporal kemik tomografisinde bilateral dış kulak yapıları, kemikçik yapıları, iç akustik kanallar ve mastoid hücre havalanması normaldi. Olgumuzun kromozom anomalisi normal olarak bulundu.

Bu vaka dolayısı ile kulak anomalisi olan hastalarda Goldenhar sendromunun düşünülmesini hatırlatmak isteriz.

*Yazarlarla ilgili bildirilmesi gereken konular (Conflict of interest statement) : Yok (None)*

### Kaynaklar

- 1) Gorlin RJ, Jue KL, Jacobsen V, Goldschmidt E. Oculoauriculovertebral dysplasia. *J Pediatr* 1963; 63: 991-9.
- 2) Ertuğ H, Bircan İ, Karaçor A, Lülecı E. Goldenhar sendromu. *Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi* 1985; 2: 263-70.
- 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) Fiendgold M, Baum J. Goldenhar's syndrome. *Am J Dis Child* 1978; 132(2): 136-8.
- 5) Setzer ES, Ruiz-Castaneda N, Severn C, Ryden S, Frias JL. Etiologic heterogeneity in the oculoauriculovertebral syndrome. *J pediatr* 1981; 98(1): 88-90.
- 6) Goldenhar M. Associations malformatives de l'oeil et de l'oreille, en particulier le syndrome dermoide epibulbaire-appendices auriculaires-fistula auris congenital et ses relations avec la mandibulofaciale. *J Genet Hum* 1952; 1: 243-82.
- 7) Gorlin RJ, Jue KL, Jacobsen U, Goldschmidt E. Oculoauriculovertebral dysplasia. *J Pediatr* 1963; 63: 911-99.
- 8) Pierpont ME, Moller JH, Gorlin RJ, Edwards JE. Congenital cardiac, pulmonary and vasküler malformations in oculoauriculovertebral dysplasia. *Pediatr Cardiol* 1982; 2(4): 297-302.
- 9) Nakajima H, Goto G, Tanaka N, Ashiya H, Ibukiyama C. Goldenhar syndrome associated with various cardiovascular malformations. *Jpn Circ J* 1998; 62(8): 617-20.
- 10) Kumar A, Friedman JM Taylor GP, Patterson WH. Pattern of cardiac malformation in oculoauriculovertebral spectrum. *Am J Med Genet* 1993; 46(4): 423-6.
- 11) Lemmerling MM, Vanzielegem BD, Mortier GR, Dhooge IJ, Kunnen MF. Unilateral semicircular canal aplasia in goldenhar syndrome. *AJNR Am J Neuroradiol* 2000; 21(7): 1334-6.
- 12) Miura M, Sando I, Takasaki K, Haginomori S, Hirsch BE. Histopathologic study of temporal bone and eustachian tube in oculoauriculovertebral spectrum. *Ann Otol Rhino Laryngol* 2001; 110(10): 922-7.
- 13) Scholtz AW, Fish JH 3rd, Kammen-Jolly K, et al. Goldenhar syndrome: congenital hearing deficit of conductive or sensorineural origin? Temporal bone histopathologic study. *Otol Neurotol* 2001; 22(4): 501-5.
- 14) 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.