

Kulaktan kalbe uzanan bir sendrom: Goldenhar Sendromu

A syndrome extent to heart from the ear: Goldenhar's Syndrome

Sedat Işııkay¹, Sadettin Sezer², Ayşe Demirçubuk³, Evrim Kıray Baş³, Ünal Sarıkabadaı³

¹Gaziantep Çocuk Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniđi, Gaziantep
²Gaziantep Çocuk Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniđi, Gaziantep
³Gaziantep Çocuk Hastanesi, Yenidođan Kliniđi, Gaziantep

Özet

Goldenhar sendromu ya da oküloaurikulovertebral spektrum, okülo-aurikulo-vertebral anomali triadı ile karakterize çok nadir görülen bir hastalıktır. Kraniofasial anomalilere ek olarak kardiyak, genitouriner, iskelet ve santral sinir sistemi anomalileri de görülebilmektedir. Bu yazıda depresör anguli oris kası hipoplazisi, mikrotia, vertebra füzyon anomali, pes ekinovarus deformitesi ve ventriküler septal defekti saptanan oküloaurikulovertebral spektrum tanısı konulan bir yenidođan olgu nadir görülmüştür. Eşlik edebilecek anomaliler açısından olgular değerlendirilmelidir.

Anahtar kelimeler: Goldenhar sendromu; kraniofasial anomali; mikrotia; yüz asimetrisi

Abstract

Goldenhar's syndrome or oculoauriculovertebral spectrum is a very rare disease, with characteristic oculo-auriculo-vertebral triad of abnormalities. In addition to craniofacial anomalies, there may be cardiac, genitourinary, skeletal and central nervous system defects. We report here a newborn presented with hypoplasia of depressor anguli oris muscle, microtia, vertebral fusion abnormality, pes equinovarus deformity and ventricular septal defect and diagnosed oculoauriculovertebral spectrum. In conclusion, Goldenhar's syndrome may be observed in patients with ear anomalies and facial anomalies. The cases should be evaluated in terms of anomalies that may accompany.

Keywords: Goldenhar syndrome; craniofacial abnormalities; microtia; facial asymmetry

Giriş

Goldenhar Sendromu ya da oküloaurikulovertebral spektrum (OAVS) birinci ve ikinci brakial arkin gelişim anomali sonucu oluşan hemifasiyal mikrosomi, göz, kulak ve vertebra anomalileri ile karakterize bir sendromdur. Kardiyak, ürogenital, iskelet ve santral sinir sistemi anomalileri bu sendroma eşlik edebilmektedir. Olguların çođu sporadik görülmekle birlikte otozomal dominant ve resesif kalıtımın görüldüğü ailevi olgular vardır (1,2). Bu yazıda OAVS tanısı konulan bir yenidođan olgu nadir görülmüştür.

Vaka sunumu

Onbir günlük kız hasta, doğduğundan beri ağlarken ağız kenarında sağa çekilme yakınması ile polikliniđimize ailesi tarafından getirildi. Yirmibeş yaşındaki annenin birinci gebeliđinden 38 haftalık, 3300 gram sezeryan ile komplikasyonsuz olarak doğmuştu. Ailenin ilk çocuđu idi. Anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Fizik muayenesinde boy, kilo ve baş çevresi 10-25 persantilde idi. Sağ kulak aurikula anomali mevcut olup (Resim 1) ağlarken ağız kenarı sağa doğru eğriyor idi (Resim 2). Her iki ayađında pes ekinovarus deformitesi mevcuttu. Kardiyak muayenesinde sternum sol kenarında 2/6'lık sistolik ejeksiyon üfürümü mevcut idi. Göz muayenesi normal idi. Posterior-anterior akciđer grafisinde L1 ve L2 seviyesinde vertebralarda füzyon anomali mevcuttu (Resim 3). Beyin magnetik rezonans incelemesi ve temporal bilgisayarlı beyin tomografisi (BT) normal idi.

İletişim/Correspondence to: Sedat Işııkay, Gaziantep Çocuk Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniđi, Gaziantep, TÜRKİYE
Tel: + 90 505 691 13 70 dr.sedatisikay@mynet.com

Otoakustik emülsiyon yöntemi ile yapılan işitme testine sağda yanıt alınmadı. Beyin sapı işitsel uyarılmış potansiyeli (BAEP) incelemesinde sağ kulak BAEP latansları alınmadı. Karın ve transfontanel ultrasonografi incelemeleri normal idi. Karyotip analizi 46, XX idi. Ekokardiyografide ventriküloseptal defekt saptanan hasta kardiyoloji, nöroloji ve kulak burun boğaz poliklinikleri tarafından takibe alındı. Aileye genetik danışma verildi. Olgunun resimlerinin kullanılması için aileden yazılı olur alındı.

Tartışma

Oküloaurikulovertebral spektrumda en sık kulak, göz, vertebra ve kraniofasial anomaliler görülmektedir. Tanı için kulak anomali şarttır. Kulak anomali sıklıkla tek taraflıdır. Genellikle vücudun sağ tarafı daha fazla etkilenmektedir. Kulak anomalileri preaurikuler skin tag, mikrotia ve anotia şeklinde olabilmektedir ve bazı olgularda sadece mikrotia (küçük ve/veya malforme kulak) görülebilmektedir (1-4). Ayrıca dış kulak yolu atrezisi, işitme kaybı ve nadiren de iç kulak anomalilerine rastlanılmaktadır. Kraniofasial anomaliler farklı şekillerde ortaya çıkabilmekte, sıklıkla fasiyal asimetri veya hemifasiyal mikrosomi eşlik edebilmektedir. Mandibuler hipoplazi, yüz kaslarının hipoplazisi, fasiyal paralizisi, yarık damak ve dudak, yüksek damak, geniş burun kökü, mikrognati, koanal atrezi gibi kraniofasial anomaliler, kardiyak, vertebral, göz, genitouriner ve santral sinir sistemi anomalileri görülebilmektedir (5). Hemifasiyal mikrosomi hemen daima etkilenen kulakla aynı taraftadır. Oküloaurikulovertebral spektrumlu olguların prognozu

da eşlik eden anomalilere göre değişmektedir (6-8). Olgumuzda sağda hemifasiyal mikrosomi, mikrotia ve işitme kaybı saptanmıştır. Ağlarken ağız kenarının sağa çekilmesi, bilateral nazolabiyal sulkuslarda silinmenin olmaması, gözlerin tam kapanması ve yüzün istirahatte iken simetrik olması nedeniyle de sağ depressör anguli oris kasının hipoplazisi düşünülmüştür.



Resim 1. Olgunun sağ kulak aurikula anomalisinin görünümü.



Resim 2. Olgunun ağlarken yüz alt kenarında asimetrisinin görünümü. Olgunun resimlerinin kullanılması için aileden yazılı olur alındı.

Sendroma en sık eşlik eden göz anomalisi epibulber dermoiddir. Kolobom, katarakt, hipertelorizm, glokom ve ptozis de eşlik edebilmektedir (9,10). Posterior füzyon defekti en sık görülen vertebra defektidir. Hemivertebra, vertebra hipoplazisi, kifoskolyoz, kelebek vertebra eşlik edebilen diğer vertebra anomalileridir. Ayrıca kot anomalisi, pes ekinovarus, ekstremitelerde ve turnaklarda hipoplazi, klinodaktili, ulnar deviasyon gibi ekstremitelerde görülebilir (5,6,11). Olgumuzda göz anomalisi saptanmamıştır. Lomber vertebralarda

füzyon anomalisi ve her iki ayakta pes ekinovarus deformitesi mevcuttu. Olguların %5-58'inde konjenital kalp defekti görülmektedir. Ventriküloseptal defekt, Fallot tetralojisi en sık görülen defekt olup atriyoseptal defekt, konotrunkal defekt, pulmoner stenoz, patent duktus arteriosus ve aort koarktasyonu görülebilmektedir (7). Olgumuza yapılan ekokardiyografide ventriküloseptal defekt saptandı. Genitoüriner sistemle ilişkili olarak vezikoureteral reflü, hidronefroz, üreteropelvik darlık, santral sinir sisteminde ise lipom, hidrosefali, meningomiyelosel, teratom, lizensefali, holoprozensefali, Arnold-Chiari malformasyonu görülebilmektedir (5). Olgumuzda genitoüriner ve santral sinir sistemi anomalisi saptanmadı.



Resim 3. Akciğer grafisinde L1 ve L2 seviyesinde vertebra korpuslarında inkomplet füzyon anomalisinin görünümü (oklar).

Okuloaurikulovertebral spektrumda etiyolojinin heterojen olduğu düşünülmektedir (1,2,5). Blastogenez ve nöral krest hücrelerinin migrasyon defekti (6), morfogenez sırasında gelişen fokal hemorajilere bağlı hasarlanma ve anormal onarım (8) ve kromozom anomalileri sonucunda anomalilerin geliştiği düşünülmekte olup (6) sunulan olgunun karyotip analizi normal olarak saptandı.

Klinik olarak geniş bir spektrumu içermesi nedeniyle OAVS tanısında güçlük çekilebilmektedir. Ayırıcı tanısı CHARGE asosiyasyonu, VACTERL asosiyasyonu, Di-George sendromu, brakio-oto-renal sendrom, Townes-Brocks sendromu, frontonazal displazi gibi sendromlarla yapılmalıdır (1,2,12).

Sonuç olarak, kulak anomalisi gibi yüz anomalileri olan olgularda okuloaurikulovertebral spektrum akılda bulundurulmalıdır. Eşlik edebilecek anomaliler

açısından olgular değerlendirilmelidir. Hastalığın tekrarlama riski nedeniyle ailelere genetik danışma verilmelidir.

Kaynaklar

1. Hartsfield JK. Review of the etiologic heterogeneity of the oculoauriculo-vertebral spectrum (Hemifacial Microsomia). *Orthod Craniofac Res* 2007;10(3):121-8.
2. Verona LL, Dauian NG, Pavarina LP, Ferreira CH, Melo DG. Monozygotic twins discordant for Goldenhar syndrome. *J Pediatr (Rio J)* 2006;82(1):75-8.
3. Lima Mde D, Marques YM, Alves Sde M Jr, Ortega KL, Soares MM, Magalhães MH. Distraction osteogenesis in Goldenhar syndrome: case report and 8-year follow-up. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2007;12(7):528-31.
4. Pinheiro AL, Araujo LC, Oliveira SB, Sampaio MC, Freitas AC. Goldenhar's syndrome-Case report. *Braz Dent J* 2003;14(1):67-70.
5. Jena AK, Duggal R. Atypical goldenhar syndrome: a case report. *J Clin Pediatr Dent* 2006;31(2):118-22.
6. Engiz O, Balci S, Unsal M, Ozer S, Oguz KK, Aktas D. 31 Cases with oculoauriculovertebral dysplasia (Goldenhar Syndrome): clinical, neuroradiologic, audiologic and cytogenetic findings. *Genet Couns* 2007;18(3):277-88.
7. Digilio MC, Calzolari F, Capolino R, Toscano A, Sarkozy A, de Zorzi A, et al. Congenital heart defects in patients with oculoauriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Am J Med Genet A* 2008;146(14):1815-9.
8. Konaş E, Canter HI, Mavili ME. Goldenhar complex with atypical associated anomalies: Is the spectrum still widening? *J Craniofac Surg* 2006;17(4):669-72.
9. Herwig MC, Gembruch U, Born M, Gevensleben H, Loeffler KU, Müller AM. Preterm diagnosis of choristoma and choroidal coloboma in Goldenhar's syndrome. *Pediatr Dev Pathol* 2011;14(4):322-6.
10. Schittkowski MP, Guthoff RF. Systemic and ophthalmological anomalies in congenital anophthalmic or microphthalmic patients. *Br J Ophthalmol* 2010;94(4):487-93.
11. Ahmed R, Traynelis VC, Menezes AH. Fusions at the craniovertebral junction. *Childs Nerv Syst* 2008;24(10):1209-24.
12. Sesenna E, Magri AS, Magnani C, Brevi BC, Anghinoni ML. Mandibular distraction in neonates: indications, technique, results. *Ital J Pediatr* 2012;38:7.