

BİR GOLDENHAR SENDROMU VAKASI*

Dr. Alev HASANOĞLU**
Dr. İ. Ethem MÜLAZIMOĞLU***

Ö Z E T :

Sol gözde ptozis, sağ kulak kepçesi deformitesi, sağ preauricular tag, servikal vertebralarda hemivertebral, füzyon, spina bifida, konjenital siyanotik kalp hastalığı, sağ üst kostalarda füzyon, sağ inguinal herni, intravenöz pyelografide sağ böbrekte lobulasyon bulguları ile GOLDENHAR sendromu (oculo - auriculo - vertebral dysplasia) tanısı konan bir vaka takdim edilerek literatür gözden geçirilmiştir.

S U M M A R Y :

«A CASE OF GOLDENHAR'S SYNDROME»

«A case of Goldenhar's syndrome (or oculo - auriculo - vertebral dysplasia) is reported in association with left ptozis, malformation of right pinna, right preauricular tag, fusion, spina bifida and hemivertebrae of cervical vertebrae, fusion of right upper ribs, congenital cyanotic heart disease, right inguinal hernia, lobulation of right kidney. The literature on oculo - auriculo - vertebral dysplasia is reviewed.»

GOLDENHAR Sendromunun üç esas bulgusu vardır (5).

1. Epibulbar dermoid ve/veya lipodermoid.
2. Auricular appendix ve pretragal kör fistül.
3. Vertebral anomaliler.

(*) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hast. Anabilim Dalı Çalışmalarından

(**) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hast. Anabilim Dalı Öğretim Üyesi

(***) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hast. Anabilim Dalı Araştırma Görevlisi

1845'de ilk yayınlanan vakaya 1952'de Goldenhar üç vaka ilave etmiş, giderek çeşitli vakalar yayınlanmıştır (5). Daha sonra üç esas bulguya ek olarak organ bulgularının da olduğu bildirilmiştir. Bunlar kalp, böbrek, kosta ve diğer iskelet yapı anormalileridir (7, 8).

Goldenhar Sendromunun insidansı ve genetik geçişi bilinmemektedir. Anomaliler genellikle tek taraflıdır, bu durum ayırıcı tanıda önemlidir. Yüzde belirgin asimetri, external ve bazan internal meatusun tıkalı olmasına bağlı sağırılık (9), üst ve alt çenede hipoplazi, üst göz kapağında tek taraflı koloboma, nadiren mikrokornea, anoftalmi, iris atrofi ve koloboması, katarakt, strabismus bu sendromun bulgularındandır (3, 4, 6). Mentalite genellikle normaldir.

Kulak, göz, cervical vertebra, kosta, kalp, böbrek anomalileri ve inguinal hernisi olan bir Goldenhar sendromu vakası nadir görülmesi nedeniyle takdim edilmiştir.

VAKA TAKDİMİ :

(S.T., 273244) Bir yaşında erkek hasta, polikliniğimize ellerinde ve dudaklarında altı aydır olan morarma şikayetiyle getirildi. Fizik incelemesinde ağırlık 5300 gr, boy 64 cm, baş çevresi 42 cm, nabız 112/dakika idi. Sianoze, yüz ve baş asimetrik, boyun sola doğru eğrilmiş, sağ kulak kepçesi deforme, küçük ve yapışıktı. Sağ kulak tragusu önünde küçük bir çıkıntı, sol gözde ptozis, mezokardiak odakta 2/6 şiddetinde pansistolik üfürüm, sağ inguinal herni ve fimozis vardı. Karaciğer 5 cm palpabl parmaklarda belirgin çomaklaşma, syanoz, tibia ön tarafında godet bırakan ödem gözlendi (Şekil : 1).

Hemoglobin 10.40 gr/dl, beyaz küre 6.000/mm³, hematokrit % 35, periferik yaymada belirgin hipokromi, anizositoz, poikilositoz, target cell ve lenfosit hakimiyeti mevcuttu, trombositleri boldu.

Akciğer grafisinde kalp gölgesinde büyüme, pulmoner konusta düzleşme, bronkovasküler görünümde azalma, elektrokardiografide ileri derecede sağ aks deviasyonu, sağ ventrikül ve sağ atrial hi-

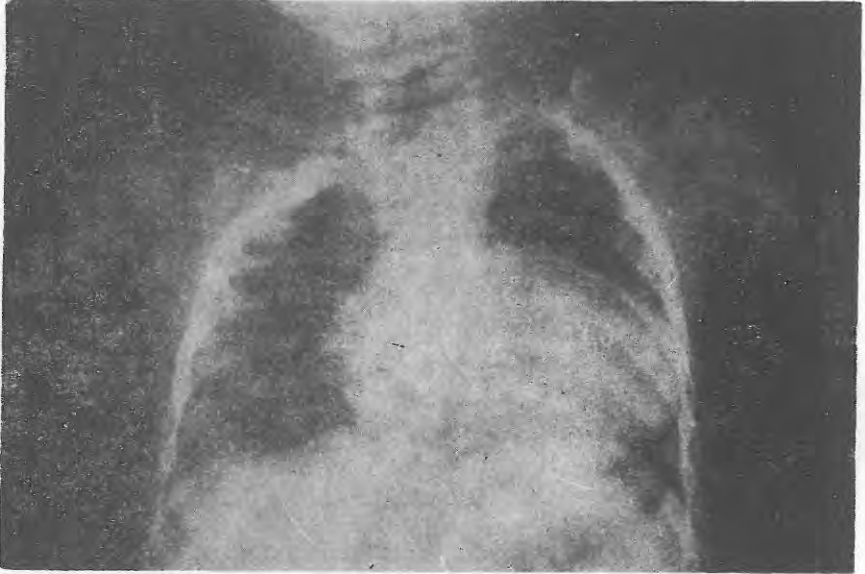


Şekil 1 : Vakanın kulak kepçesi deformitesi, preauricular tag, yüzde asimetri ve parmaklarda çomaklaşması görülmektedir.

pertrofi vardı. İntravenözpyelografi'de sağ böbrekte lobulasyon artışı, vertebra grafisinde cervical vertebralarda füzyon, hemivertebrara, spina bifida, sağ 1, 2 ve 3. kostalarda füzyon görülmüyordu (Şekil : 2).

TARTIŞMA :

Goldenhar sendromunda epibulbar dermoid ve lipodermoid en sık bulunan göz bulgusudur (5). Üst göz kapağı kolobomu, ptozis, mikroftalmi, mikrokornea, anoftalmi, strabismus, katarakt, iris atrofisi diğer bulgulardır (3, 4, 6). Hastamızda göz bulgusu olarak sadece sol gözde ptozis tesbit edildi.



Şekil 2 : Vakanın ön arka thoraks grafisi. Vertebral anomaliler, kostalardaki füzyon, kalp büyüklüğü, pulmoner konus düzleşmesi ve bronkovasküler görünümde azalma görülmektedir.

Bu sendromda kulakta dış kulak kepçesi deformitesi, preauricular tag, external veya internal meatus atrezisi veya hipoplazisi, sağırılık olabilir. Yüzde asimetri, pretragal kör fistüller bulunabilir. Hastamızda dış kulak kepçesi deformitesi ve preauricular tag mevcuttu. External meatus açıldı, işitmesi kabaca normaldi.

Goldenhar sendromunda iskelet sistemine ait anomaliler atlas- ta oksipitalizasyon, spina bifida, hemivertebralar, füzyondur. Ön fontanel sürekli açık kalabilir ve kostalarda anomaliler olabilir. Yüzde asimetri, boynun sola deviasyonu, cervical vertebralarda füzyon, hemivertebralar, spina bifida, sağ üst kostalarda füzyon Goldenhar sendromunu destekleyen bulgulardır.

Ventriküler septal defekt, Fallot tetralojisi, patent ductus arteriosus, atrial septal defekt, aort koarktasyonu, transpozisyon, dextrokardi gibi kalp anomalilerinin bu sendromda sıkça bulunduğu bildirilmiştir (2, 8).

Hastamızdaki syanoz, gelişme geriliği, taşikardi, mezokardiak pansistolik üfürüm, karaciğer büyüklüğü, ödem, parmaklarda çomaklaşma, grafideki yatık yumurta şeklinde kalp gölgesi, bronko-vasküler görünümdeki azalma ve EKG bulguları kalp kateterizasyonu yapılmamakla beraber Fallot tetralojisini destekleyen bulgulardandı. Bu sendrom ile birlikte inguinal herni, anal atrezi, rektal prolapsus, böbrek anomalileri, akciğer hipoplazisi, bazen mental retardasyon bildirilmiştir (1). Hastamızda da sağ inguinal herni, sağ böbrekte lobulasyon mevcuttu.

Goldenhar sendromunda mentalite genellikle normaldir, nadiren hafif geri olabilir, Estetik olarak yüzdeki asimetri, kulak deformiteleri, gözdeki epibulbar dermoid düzeltilmeye çalışılmalıdır. İşitme kaybı aletle düzeltilebilir. Vertebral bozukluklara müdahale gerekmez. Kalp patolojileri ve inguinal herniler cerrahi olarak tedavi edilebilir.

KAYNAKLAR

- (1) Budden, S.S., Robinson, G.C. : Oculoauricular vertebral dysplasia. Am. J. Dis. Child., 125 : 431, 1973.
- (2) Comas, A.P. and Gonzales, A.L. : Congenital heart disease in Goldenhar syndrome. J. Pediat., 86 : 989, 1975.
- (3) Duke - Elder, Sir S. : Deformities of the head and neck. In : System of ophthalmology. London, Henry Kimpton, 1964, pp : 1021 - 2022.
- (4) Ford, F.R. : Prenatal diseases and developmental defects of the nervous system. In : Diseases of the nervous system. (6 th ed.) Springfield, Illinois, U.S.A. Sharles C. Thomas Publisher, 1973, pp : 161 - 162.
- (5) Gorlin, R.J. et al. : Oculoauriculo vertebral dysplasia. J. Pediat., 63 : 991, 1963.
- (6) Harley, R.D. : Pediatric Ophthalmology. Philadelphia, London, Toronto : W.B. Saunders Company., 1975, pp : 891 - 892.
- (7) Mathog, R.H., Leonard, M.S. : Surgical correction of Goldenhar's syndrome. Laryngoscope, 90 : 1137, 1980.
- (8) Saraçlar, M., Friedman, S. : Congenital cardiac anomalies in Goldenhar's Syndrome. Turk. J. Pediat., 16 : 124, 1974.
- (9) Yanagihara, N., Yanagihara, H., Kabasawa, L. : Goldenhar's syndrome associated with anomalous internal auditory meatus. J. Laryngol. Otol., 93 : 1217, 1979.