

گزارش موردی

گزارش یک مورد سندرم گلدنهار

• علی اکبر عبداللّهی

* دکتر محمدجعفر گلعلی پور

◇ دکتر محمدحسین تازیکی

سندرم گلدنهار بیماری است که با اختلالاتی نظیر ناقربینی صورت، هیپوپلازی فک فوقانی و تحتانی، شکاف گوشه دهان، ماکروستومی و زوائد جلوی گوش و اختلال دو لاله گوش همراه است. این نقایص ناشی از اختلال در تکامل قوس اوّل و دوّم حلقی در زندگی رویانی می باشد. در این گزارش، کودک ۱۸ ماهه‌ای با علائم سندرم گلدنهار همراه با عدم توانایی حرکتی و اختلال در تکلم با وجود سالم بودن مجرای گوش خارجی و پرده صماخ معرفی می گردد.

واژه‌های کلیدی: سندرم گلدنهار؛ دیسپلازی چشمی؛ گوشه مهره‌ای.

• عضو هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی گرگان

♣ استادیار بخش جنین شناسی و بافت شناسی دانشگاه علوم پزشکی گرگان

◇ استادیار و متخصص گوش، حلق و بینی دانشگاه علوم پزشکی گرگان

مقدمه

سندرم گلدنهار اولین بار توسط ون آرتل^۱ در سال ۱۸۴۵ میلادی گزارش گردید؛ توصیف کامل آن در سال ۱۹۵۲ توسط گلدنهار انجام شد (۱). این سندرم نقص در ساختمان‌هایی است که از اولین و دومین قوس حلقی، اولین بن‌بست حلقی، اولین شکاف حلقی و پیش‌ساز اولیه استخوان تمپورال بوجود می‌آید (۴،۳،۲،۱). این سندرم با زوائد پری اوریگولار، فیستولا، عدم وجود پینه‌آه و یا هیپوپلازی آن مشخص می‌شود و ظاهری بر خلاف ظاهر مغولی، کلوبوماایریس و پلکها، اپی‌بولباردرموئید، ماکروستومی، میکروفتالموس، ماگزیلا و ماندیبول هیپوبلاستیک، شکاف کام و آنومالی‌های مهره‌ای و همی‌ورتیبرال دارد (۸،۷،۶،۵،۱). در این گزارش، کودک ۱۸ ماهه‌ای با علائم سندرم و همراه با ضعف عضلانی اندام تحتانی، اختلال در حرکت و راه رفتن و اختلال در تکلم همراه با کاهش رشد جسمی معرفی می‌گردد.

گزارش بیمار

بیمار پسر ۱۸ ماهه‌ای بود که اولین فرزند حاصل از یک ازدواج غیرفامیلی می‌باشد. سن پدر ۲۷ سال و سن مادر ۲۱ سال بوده در هنگام تولد، مشخصات آنترپومتریک وی در حد نرمال بوده است ($h=50\text{cm}$ $hc=34.5\text{cm}$ $W=3300\text{gr}$). در معاینه فیزیکی آنومالی‌های مادرزادی از جمله هیپوپلازی یک طرفه صورت، هیپوپلازی فک تحتانی، پیشانی برجسته ناهنجاری لاله گوش و زوائد جلوی گوش در دو طرف، شکاف گوشه لب در سمت چپ دهان بزرگ و کلوبومای چشم راست بوده است (تصویر ۱).

جهت بررسی آنومالی‌های همراه با این بیمار اکوکاردیوگرافی قلب، سونوگرافی شکم و کلیه‌ها انجام شد، که همگی طبیعی بوده است. همچنین آزمایشات $TSH=1.3$, $T4=13.1$ انجام شد که در حد نرمال گزارش گردیده؛ برای بررسی شنوایی ABR و تمپانومتري انجام شد که تمپانوگرام دو طرف بوع A و آستانه شنوایی دو طرف نیز در حد نرمال گزارش شده است. تمپان هر دو طرف سالم و مسیر کانال گوش خارجی باز بوده است. کودک در سه مرحله پیگیری شد که در آخرین ویزیت اختلال در راه رفتن همراه با ضعف عضلانی، اختلال در تکلم داشته است.

بحث

سندرم گلدنهار و سندرم تریچر کالینزا اگر چه دارای اشتراک و ویژگی‌های مشابه از قبیل گوش‌های غیرطبیعی، هیپوپلازی ماندیبول هستند اما در گلدنهار، هیپوپلازی صورت غیرمتقارن و یک طرفه آن را متمایز می‌سازد (۹). سندرم گلدنهار معمولاً بصورت موارد تک‌گیر بروز می‌کند (۱۰) و اختلالات ساختمانی آن ناشی از اختلال در تکامل قوس‌های اول و دوم حلقی، اولین بن‌بست و شکاف حلقی و پیش‌سازهای استخوان تمپورال می‌باشد (۱۰،۹،۱). آنومالی‌های گوش و یا صورت چنان واضح می‌باشند که در بدو تولد تشخیص داده می‌شوند (۶). ناقصی کاملاً مشخص صورت ممکن است تا حدی ناشی از هیپوپلازی و یا جابجایی لاله گوش باشد. مالفورماسیون گوش خارجی ممکن است به آپلازی کامل و یا یک لاله گوش مجاله شده و یا جابجایی به طرف جلو و پایین دیده شود. همراهی کلوبومای پلک فوقانی در بیماران درموئید چشمی شایع است (۱۰،۹،۶). نقایص اندام به صورت پلی‌داکتیلی و هیدروسفالوس نیز با سندرم گلدنهار گزارش شده است (۸). همچنین آترزی مجرای گوش خارجی (۱۱) و همراهی سندرم با اسکولیز ستون مهره‌ای، اطلس اکسی‌پیتالیزاسیون

1. Von Arlt



تصویر ۱: زوائد جلوی گوش = ناهنجاری لاله گوش

نیز گزارش شده است (۱۲). فقدان غده تیروئید با این سندرم کادیل^۱ گزارش گردیده که با توجه به منشاء اختلالات در سندرم گلدنهار احتمال وجود اختلالات تیروئید از جمله آتیروئیدی می‌تواند مدنظر قرار گیرد (۹). ناهنجاری مادرزادی سیستم قلبی و عروقی (۱۳)، هیپودنتیا (۱۴) و فقدان سمی سیر کولار کانال یکطرفه (۳) نیز با سندرم گلدنهار گزارش شده است.

وجود اختلال عضلانی و کاهش رشد جسمی و حرکتی، اختلال تکلم با وجود شنوایی سالم همراه با این سندرم ارائه می‌گردد؛ علل اختلال فوق ممکن است ناشی از اختلال در روند تکامل سیستم عصبی این بیماران باشد؛ مطالعه انجام شده نشان‌دهنده تأخیر در تکامل عصبی این بیماران می‌باشد (۱۵). هدف از معرفی این مورد توجه به اختلالات ساختمانی و عوارض ناشی از آن و اختلالات تأخیری است که نیاز به درمان ویژه در این افراد را ضروری می‌نماید.

تشکر و قدردانی

نویسندگان مقاله مراتب تشکر و قدردانی خود را از همکاران گروه اطفال و همچنین خانم لاله شریفی بخاطر تایپ مقاله اعلام می‌دارند.

Abstract

Goldenhar Syndrome ; A Case Report

Goldenhar syndrome is a complication with disorders like facial asymmetry , mandibular and maxillary hypoplasia, lip cleft, macrostomia ear tags and deformity in the earlobe. These disorders are due to complications in the development of the first and second pharyngeal arches in embryonic life. In this paper , we report a 18 - month - old case of Goldenhar syndrome with inability to move and speech disorders despite the normal auricle and tympanic membrane.

Key words : *Goldenhar Syndrome ; Eye dysplasia; Ear tag.*

منابع

1. Goldenhar M. Associations de l'œil et de l'oreille, en particulier le syndrome dermo-épithéliale - fistule auriculaire - fistule auris congenitale et ses relations avec la dysostose mandibulo - faciale . *J Genet Hum* 1952 ;(1): 243 - 282.
2. Sudler, T W. Longman's medical Embryology (8th edition). Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins. 2000 ; pp. 359 - 362.
3. Lemmerling M M. et al . Unilateral Semicircular Canal Aplasia in Goldenhar's Syndrome. *Am J of Neuroradiology*. 2000-21: pp. 1334-1336.
4. John Jacob Bakkeberger & James . Jr Show & et otorhinolaryngology . Head and neck surgery 1996 ; williams, wilkins; pp. 1078.
5. Paparella Shumrick and Gluckman Meyerhoff et al Otolaryngology. W. B. Sander's Company vol 2: 1991 ; pp. 1207 - 1213 .
- ۶- گودمن، ام ریچارد. گورلین جی، رابرت: اطلس ناهنجاری‌های مادرزادی اطفال. رامین اشتیاقی، ناصر بلیغ، خسرو رضاقلی بیگی. تهران : آینده سازان، ۱۳۶۹ صفحات، ۵-۲۸۲.
7. Behrman kliegman J Enson et al. Nelson Text book of pediatrics . (vol 2)2000 Philadelphia , W. B. Sunders company. : PP: 1915 - 1919.
8. Kumar R, Balani B. et al . Goldenhar syndrome with rare associations. *Indian j pediatrics* 2000 ; (67); 231 - 233.
9. Charler W. Cummings et al. Otolaryngology: Heand and Neck Surgery. 1992 ; (vol 2) . Mosdy; pp. 1171 - 1174.
10. Khadilkar V. V. and khadikar A. V. Goldenhar syndrome with Congenital Athyrosis. *Indian j pediatrics*, 2001 (38): 1419 - 1421.
11. Obrebowski , A; Krasny - J; Wojnowski - W; Kurywczak , Grykiel K . Mixed hearing loss in the case of Goldenhar - Gorlin syndrome (abstract) . *Otolaryngol pol* . 1999; 53(5): 639 - 410 .

12. Sanda , Cruz Ruiz - S; Aguirre - Garcia - F. et al. Goldenhar syndrome : a poly malformation syndrome with conductive hearing loss An Otorrinolaringol Ibero Am. 2000 ;27 (2) ; 161-7 .
13. Nakjima H. Goto. Tanaka N. Ashiya H. Ibukiyama C. Goldenhar syndrome associated with various cardiovascular malformations (abstract) . Jpn Circ J. 1998 Aug ; 62(8): 617-20.
14. Alkumru HN. Colok G. Hemifacial microsomia and hypodontia: a case report (abstract). J oral rehabil . 1992 Nov ; 19 : 671-72 .
15. Cohen MS. et al . Neurodevelopmental profile of infants and toddlers with oculo auriculo-vertebral spectrum and the correlation of prognosis with physical findings. Am J med Genet, 1995 Dec 18; 60 (6): 535 - 40.