سندرم گلدنهار

فریبا طرهانی[1]، شبنم دالوند[2]، نادره طائی [1]
1- گروه کودکان، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی لرستان ، خرم آباد ، ایران
2- گروه تغذیه، دانشکده پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی لرستان ، خرم آباد ، ایران

یافته / دوره سیزدهم / شماره 4 / زمستان 90 / مسلسل 50

چکیده

دریافت مقاله: 90/4/25 ، پذیرش مقاله: 90/6/16

مقدمه: همی فاسیال میکروزومی یا سندرم گلدنهار ناهنجاری مادرزادی است که تظاهرات اصلی آن شامل اختلال رشد یک‌طرفه گوش (آترزی کامل)، فک و گردن است.این سندرم با ناهنجاری سایر ارگان ها همراه است و از نظر فنوتیپی تنوع بسیاری دارد.

معرفی مورد: بیمار نوزاد یک روزه دختر که از مادر 30ساله به ظاهر سالم با زایمان واژینال متولد شده بود. ناهنجاری های مادرزادی در معاینه فیزیکی جلب توجه می کرد و شامل میکروتی و آترزی کانال گوش راست، هیپرتلوریسم، میکروگناتی و یک شکاف واسط بین گوش راست و لب بود .سوفل قلبی در معاینه قلبی وجود داشت.

بحث و نتیجه‌گیری: سندرم گلدنهار ناهنجاری مادرزادی است که عمدتاً صورت را گرفتار می کند ولی درگیری سایر ارگان ها باید در نظر گرفته شود.مشکلات قلبی عمده ترین علت مرگ در این بیماران است.

واژه‌های کلیدی: سندرم گلدنهار، همی فاسیال میکروزومی، تظاهرات قلبی

آدرس مکاتبه: خرم‌آباد، بیمارستان شهید مدنی
پست الکترونیک: Tarhani.f@lums.ac.ir

[Downloaded from yafteh.lums.ac.ir on 2026-11-02]

مقدمه

سندرم گلدنهار یا سندرم چشمی-گوشی- مهره‌ای[1]، نقص مادرزادی نادر با انسیدانس1/5600- 1/45000 تولد، زنده است که به طور عمده به‌صورت ناهنجاری‌های گوش، بینی،کام نرم، لب و فک است و ناشی از اختلال تکامل قوس‌های اول و دوم برونشیال در3 ماهه نخست زندگی جنین است(1). این سندرم در سال 1952 برای اولین بار توسط دکتر گلدنهار توضیح داده شد. در مواردی که بیماری منحصر به بافت‌های سر و صورت بوده و درگیری سایر ارگان‌ها وجود نداشته باشد همی‌فاسیال میکروزومی نامیده می‌شود(2).

در 65%موارد غیرقرینگی صورت وجود دارد(3) و سمت راست صورت بیشتر و با شدت بیشتری گرفتار می‌شود. فلج عصب فاسیال می‌تواند از رخدادهای همراه باشد. اختلالات تکاملی سایر ارگان‌ها بویژه قلب،کلیه‌ها، ریه‌ها و سیستم اعصاب مرکزی در50% مبتلایان دیده می‌شود. گرفتاری سیستم عصبی بصورت اختلالات یادگیری که ممکن است ثانویه به ناشنوایی یا مشکلاتی از قبیل هیدروسفالی بوده، مالفورماسیون آرنولدکیاری یا انسفالوسل باشد.

همچنین طیف ناهنجاری‌های کلیوی از کلیه اکتوپیک، آژنزی، هیدرونفروز،کلیه مولتی سیستیک یا فقدان حالب‌ها متغیر است(4،5). ناهنجاری‌های قلبی با انسیدانس 5%از تظاهرات نادر ولی جدی در این بیماران بوده و عمدتاً شامل نقایص دیواره بطنی و دهلیزی تترالوژی فالوت، کوارکتاسیون آئورت و دکستروپوزیشن بوده و دلیل اصلی مرگ در بیماران است(6-8).

معرفی بیمار

بیمار نوزاد یک روزه دختر که به علت دیسترس تنفسی و اختلال در شیر خوردن در بخش نوزادان بیمارستان آیت اله مدنی بستری شد. وی فرزند دوم خانواده از والدین سالم با نسبت خویشاوندی نزدیک (پسر خاله –دختر خاله) مادر سی ساله و بظاهر سالم و بدون سابقه بیماری یا مصرف دارو حین بارداری بود. فرزند اول خانواده پسر و بظاهر سالم بود و سابقه فامیلی از نظر بیماری منفی بود. نوزاد ترم با وزن تولد 3600گرم بود.

در سونوگرافی هنگام بارداری در3 ماهه سوم پلی هیدرآمینوس و تجمع مایع در خلف مخچه جنین و نیمکره‌های مخچه کوچکتر از حد نرمال گزارش شده بود. در معاینات اولیه آسیمتری صورت، اختلال دهان بویژه درسمت راست بصورت یک خط واضح از گوشه راست لب تا گوش راست وجود داشت.گوش راست دچار دفرمیتی و کانال گوش راست وجود نداشت و در جلوی گوش چپ یک زائده پوستی دیده می‌شد ولی کانال گوش وجود داشت. هیپرتلوریسم و پهن بودن استخوان بینی از سایر مشکلات ظاهری بود و داخل دهان طبیعی بود.

دور سر 35 سانتی‌متر و فونتاتل قدامی 2/5×2سانتی‌متر بود.معاینه چشم و افتاسموسکوپی طبیعی بود. در قلب سوفل سیستولیک درجه 2 به 6 سمع شد. معاینه شکم و اندام‌ها طبیعی بود. در بررسی‌های پاراکلینیک در اکوکاردیوگرافی ASD کوچک وجود داشت، MRI مغز نرمال بود. در سونوگرافی شکم اتساع دوطرفه سیستم پیلوکالسیسل و نامنظمی جدار مثانه رویت شده و سایر موارد طبیعی بود. رادیوگرافی ستون مهره‌ها و قفسه سینه نکته غیرطبیعی نداشت.کاریوتایپ بیمارxx46و طبیعی بود. بیمار کاندید عمل جراحی اصلاح اختلالات صورت شد ولی بدلیل اختلال وزن‌گیری و تغذیه‌ای ثانویه به ناهنجاری دهان به بعد از وزن‌گیری مناسب موکول شد. وزن بیمار در3ماهگی4 کیلوگرم بود و چند نوبت به بیماری‌های تنفسی

1. Oculo-auricolo-vertebral (OAV)

[Downloaded from yafteh.lums.ac.ir on 2026-11-02]

بصورت سرماخوردگی و پنومونی خفیف دچار شده همچنین یک نوبت بستری به علت پنومونی ناشی از آسپیراسیون شیر بمدت یک هفته در سن 2 ماهگی انجام گرفت. بیمار درسن 4ماهگی بدنبال یک بیماری تنفسی و در منزل فوت کرد.

بحث و نتیجه‌گیری

سندرم گلدنهار شامل نقائص ساختمان‌های تشکیل شده از قوس‌های اول و دوم برونشیال بوده و عمدتاً ساختمان‌های صورت شامل چشم، گوش، دهان را درگیر می‌کند. اختلالات سایر ارگان‌ها مشتمل بر ستون مهره‌ها، قلب،کلیه و مجاری ادرار و پوست است. هیچ‌گونه الگوی خاص وراثتی در بیماری به اثبات نرسیده و اغلب اسپورادیک است، گرچه مواردی از تکرار ناهنجاری در سایر افراد فامیل و با الگوی وراثتی اتوزوم غالب نیز گزارش شده است(10و9)مشکلات قلبی از وخیم‌ترین تظاهرات و علت اصلی مرگ در مبتلایان است.طیف بیماری از فرم‌های خفیف تا موارد با ناهنجاری‌های عمده و ناتوانی جسمی شدید است. از این رو در تمام بیماران، اختلالات تکاملی قسمت وسط صورت بایستی بررسی‌های کاملی از نظر اختلالات ستون مهره‌ها، کلیه‌ها و مجاری، قلب و ریه‌ها انجام شود درمان شامل اصلاح جراحی و پیش آگهی در صورت جراحی موفقیت‌آمیز عالی است(11).

بیمار مورد بحث موردی از سندرم گلدنهار با ناهنجاری‌های قلبی و کلیوی بود. دلیل قطعی فوت بدلیل عدم رضایت والدین به کالبدشکافی مشخص نشد ولی سوءتغذیه و مشکلات قلبی و عفونت‌های مکرر را می‌توان عوامل موثر بر پیش آگهی بدوی دانست.





[Downloaded from yafteh.lums.ac.ir on 2026-11-02]

References

1. Touliatou V, Fryssira H, Mavrou A, Kanavakis E, Kitsiou-Tzeli S . Clinical manifestations in 17 Greek patients with Goldenhar syndrome. Genet Couns. 2006; 17 (3): 359–370
2. Zaka-ur-Rab Z, Mittal S. Optic Nerve Head Drusen in Goldenhar Syndrome. JK Science. 2007; 9 (1): 33–34
3. Sedler.T.W;longman's medical emboryology, ninth edition, 2006 lan ; P 363-382
4. Delleman JW, Oorthuys JWE. Orbital cyst in addition to congenital cerebral and focal dermal malformations: a new entity? Clin Genet. 1981; 19:191-198
5. Coman B.C, Bilateral accessory tragic Cuits.view Record in Scopus Cited by in Scopus(12) 1993; 51:199-200
6. Kokavec A, Goldenhar Syndrome With Various Clinical Manifestations. Cleft Palate-Cra J. 2006; 43(5): 628-634
7. Morrison PJ, Mulholland HC, Craig BG, Nevin NC. Cardiovascular abnormalities in the oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). Am J Med Gen. 1992; 44:425-428
8. Delleman JW, Oorthuys JWE, Bleeker-Wagemakers EM, Ter Haar BGA, Ferguson JW. Orbital cysts in addition to congenital and focal dermal malformations: a new entity. Clin Gen:1984; 25:470-272

[Downloaded from yafteh.lums.ac.ir on 2026-11-02]