

СИНДРОМ ГОЛЬДЕНХАРА: ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ И КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

Хомутченко А. Б., Шилькрут С. Е.

Научные руководители: ассистент Горкина Оксана Константиновна, к.б.н., старший научный сотрудник Гарбарук Екатерина Сергеевна
Кафедра оториноларингологии
Научно-исследовательский центр
Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет

Контактная информация: Хомутченко Анастасия Борисовна — студентка 6 курса педиатрического факультета.
E-mail: homanasty@gmail.com

Ключевые слова: синдром Гольденхара; аномалии наружного уха; мультидисциплинарный подход.

Актуальность исследования: представлен редкий клинический случай врожденного порока развития (ВПР) — синдром Гольденхара (СГ), представляющий собой фасцио-ауриколо-вертебральную ассоциацию с частотой встречаемости — 1:3500-25000 новорожденных, диагностика которого возможна с 20 недели внутриутробного развития. Разнообразие клинических проявлений диктует необходимость мультидисциплинарного подхода для достижения оптимальных результатов в лечении и реабилитации данной группы пациентов.

Цель исследования: демонстрация клинического случая СГ, необходимости своевременного мультидисциплинарного подхода для успешной диагностики и реабилитации детей с СГ.

Материалы и методы: проведен обзор отечественной и зарубежной литературы. Описан клинический случай пациента с СГ, находившегося на лечении в клинике СПбГПМУ.

Результаты: синдром Гольденхара характеризуется поражением структур, исходящих из 1-ой и 2-ой жаберных дуг, с аутосомно-доминантным типом наследования. Для СГ характерна асимметрия лица (одностороннее недоразвитие челюсти) в сочетании с аномалиями ушных раковин, доброкачественными опухолями глаз и поражением спинного мозга.

По данным Orphanet клинические проявления синдрома существуют очень частые (80–99%): асимметрия лица, уплощение лицевых скул, недоразвитие нижней челюсти, нарушение слуха, околоушные выросты; частые (30–79%): аномалии наружного, внутреннего и среднего уха, аномалии позвонков, микрогнатия, расщелина неба и/или верхней губы; редкие (5–29%): агенезия мозолистого тела, аномалии гортани и трахеи, аутизм, аномалии развития или отсутствие почек, трахеопищеводный свищ, пороки сердца, умственная отсталость.

Пациентка А. (2 мес.) от 3-й беременности, 1-х срочных родов (при рождении вес 2300г, рост 50 см, оценка по Апгар 8/9 баллов). ВПР СГ диагностирован постнатально на основании фенотипических проявлений (асимметрия лица, недоразвитие угла нижней челюсти, левосторонняя микрогнатия, левосторонняя атрезия наружного слухового прохода, удвоение uvula, скрытая расщелина мягкого неба). Консультирована специалистами (генетик, кардиохирург, оториноларинголог, сурдолог, офтальмолог, невролог, челюстно-лицевой хирург), произведены обследования: ЭхоКГ; УЗИ; КТ; Rg ОГК и ОБП; расширенное аудиологическое обследование: регистрацию ОАЭ, КСВП, ASSR, оценку поведенческих реакций. Диагноз: Синдром Гольденхара. Левосторонняя микрогнатия, левосторонняя атрезия наружного слухового прохода. Левосторонняя кондуктивная тугоухость III ст. ВПС: Тетрада Фалло. Открытое овальное окно.

Выполнено лечение в объеме: стентирование выходного отверстия правого желудочка.

Запланировано дальнейшее этапное лечение: коррекция асимметрии лица, левосторонней микрогнатии, атрезии наружного слухового прохода, требующее комплексной поэтапной реабилитации.

Выводы: данный клинический случай демонстрирует эффективность своевременного мультидисциплинарного подхода необходимого для успешной диагностики, лечения и реабилитации детей с СГ.

Литература

1. Goldenhar syndrome // Orphanet.-2014.1-10.

2. Bielicka B., Necka A., Andrych M. Interdisciplinary treatment of patients with Golgenhar syndrome — clinical reports // Dent Med Probl. — 2006; 43: 458-462.
3. Карякина И.А. Особенности общеклинических проявлений синдрома Гольденхара // Системная интеграция в здравоохранении. — 2010. — №2. — С. 18-31.