

dr n. med. Anna Bryl^{1,2}
 lek. med. Jalal Othman³
 dr hab. n. med. Małgorzata Mrugacz^{1,2}
 lek. med. Danuta Sielicka²
 prof. dr hab. n. med. Alina Bakunowicz-Łazarczyk²

¹Samodzielna Pracownia Rehabilitacji Narządu Wzroku UM
 w Białymstoku
 kierownik: dr hab. n. med. Małgorzata Mrugacz
²Klinika Okulistyki Dziecięcej z Ośrodkiem Leczenia Zeza UM
 w Białymstoku
 kierownik: prof. dr hab. n. med. Alina Bakunowicz-Łazarczyk
³Zakład Fonoaudiologii Klinicznej i Logopedii UM
 w Białymstoku
 kierownik: prof. dr hab. n. med. Bożena Koszyła-Hojna

PROBLEMY OGÓLNE I OKULISTYCZNE U PACJENTÓW Z ZESPOŁEM GOLDENHARA

GENERAL AND OPHTHALMOLOGICAL PROBLEMS IN PATIENTS WITH GOLDENHAR SYNDROME

Słowa kluczowe

Zespół Goldenhara, etiologia, objawy, leczenie.

Key words

Goldenhar syndrome, aetiology, symptoms, treatment.

Streszczenie

Zespół Goldenhara (ang. *Goldenhar syndrome*, *hemifacial microsomia*, *HFM*, *oculo-auriculo-vertebral syndrome*, *OAV syndrome*) jest zespołem wad wrodzonych, które charakteryzują się najczęściej jednostronną hipoplazją struktur twarzoczaszki. Jest to rzadka choroba występująca z częstością od 1:3 000 do 1:5 000 żywych urodzeń, częściej u chłopców niż u dziewcząt.

Pierwsze wzmianki dotyczące tej patologii pochodzą z 1845 roku, jednak dokładnie opisana została dopiero w 1952 roku przez Maurice'a Goldenhara. Etiologia nie jest znana. Jako jedną z przyczyn wymienia się uraz naczyniowy w trakcie kształtowania się łuków skrzelowych. W większości przypadków dziedziczenie jest sporadyczne, chociaż spotyka się także doniesienia o dziedziczeniu autosomalnym dominującym, autosomalnym recesywnym czy też wieloczynnikowym. Badania chromosomów nie wykazały żadnych nieprawidłowości w ich obrębie.

Obraz kliniczny zespołu Goldenhara jest dosyć różnorodny. Obejmuje on anomalie twarzoczaszki, nieprawidłowości oczne i uszne, anomalie kręgowo-układu krążenia czy też ośrodkowego układu nerwowego.

Wśród objawów okulistycznych dominują torbiele skórzaste i tłuszczako-skórzaki, które mogą wzrastać wraz z okiem dziecka i być przyczyną upośledzenia

Summary

Goldenhar syndrome, also referred to as hemifacial microsomia (HFM) or Oculo-Auriculo-Vertebral (OAV) syndrome, is a congenital defect syndrome mostly characterized by unilateral hypoplasia of the craniofacial structures. It is a rare disease more common in boys than girls; its incidence is 1: 3 000 to 1: 5 000 live births.

Its first mention dates back to 1845 but the disease was thoroughly described by Maurice Goldenhar only in 1952. The aetiology of HFM is unknown. One of its causes may be vascular trauma occurring during the formation of branchial arches. In most cases, inheritance is sporadic, although cases of autosomal dominant, recessive or multifactorial inheritance were also noted. Relevant studies did not show any chromosome abnormality.

The clinical image of Goldenhar syndrome is heterogenous, including craniofacial abnormalities, eye and ear anomalies, vertebral or cardiovascular irregularities and abnormalities of the central nervous system.

Ocular symptoms mostly include dermoid cysts and lipodermoids which can grow along with the child's eye to cause impaired vision. Due to varying intensity of the symptoms, indications for surgery are provided individually and relate to a significant rate of anomalies that prevent or hinder normal child development and cause social exclusion.

widzenia. Ze względu na różne natężenie występujących objawów, wskazania do zabiegu operacyjnego są podejmowane indywidualnie i dotyczą znacznego stopnia nieprawidłowości, które uniemożliwiają lub utrudniają prawidłowy rozwój dziecka i są przyczyną braku akceptacji społecznej. Skuteczne leczenie pacjenta z zespołem Goldenhara pozostaje w dalszym ciągu problemem interdyscyplinarnym i wymaga zaangażowania lekarzy wielu specjalności.

Successful treatment of patients with Goldenhar syndrome still remains an interdisciplinary issue requiring cooperation between various medical specialists.