УДК 617-089.844:612.6.05

ОСОБЕННОСТИ ОБЩЕКЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ СИНДРОМА ГОЛЬДЕНХАРА

Карякина И.А.

Открытое акционерное общество «Институт пластической хирургии и косметологии», г. Москва

Представлено описание восьми случаев синдрома Гольденхара. Из них пять случаев являются типичными: одностороннее поражение лица, гипоплазия мышц лица и костей лицевого скелета, макростомия, открытый прикус, арковидное небо, расщелина верхней губы и нёба. Колобомы верхнего века, птоз, микрофтальм, косоглазие. Деформации ушных раковин, аномалии среднего уха, глухота. Порок развития шейного отдела позвоночника и мочевыводящих путей. Один случай с множественными аномалиями лица, позвоночника представлен более выраженным клиническим проявлением синдрома. В двух случаях описано нетипичное проявление синдрома: с двусторонним поражением ушных раковин и выраженными изменениями среднего и внутреннего уха при одностороннем поражении лица, включая расщелину верхней губы и неба.
Ключевые слова: синдром Гольденхара, врожденные пороки лицевого скелета, гипоплазия лица, врожденная деформация ушных раковин

Features general clinical Goldenhar` syndrome

Karyakina I.A.

Institute of plastic surgery and cosmetology, Moscow

The description of the eight cases Goldenhar`syndrome. Of these five cases are typical: hemilesion face hypoplasia, facial muscles and facial bones, makrostomiya, open bite, arkovidnoe sky, cleft lip and palate. Colobomas of the upper eyelid, ptosis, microphthalmia, strabismus. Deformations of the ears, middle ear abnormalities, deafness. Malformation of the cervical spine and urinary tract. One case with multiple anomalies of face, spine shows a more pronounced clinical symptoms of the syndrome. In two cases, described an atypical syndrome: a bilateral lesion of ears and pronounced changes in the middle and inner ear in unilateral lesion of the person, including cleft lip and palate.
Keywords: Goldenhar`syndrome, congenital facial skeleton, hypoplasia of face, congenital deformity of ears

В 1952 году Гольденхар (Goldenhar M., 1952) описал три случая дисплазии глаз и ушей с двумя характерными аномалиями: 1) эпибульбарным дермоидом — беловатой врожденной доброкачественной опухолью, локализованной в нижнем височном квадранте одного или обоих глаз; 2) преаурикулярными отростками — мягкотканными или хрящевыми отвислыми выростами на линии, соединяющей козелок (tragus) и угол рта. Эти аномалии сопровождались колобомой в срединной части века, микрофтальмией, аплазией или гипоплазией слухового прохода, преаурикулярной фистулой и макростомией.

Подобные пять случаев описали Hoffmann и Velissaropoulos (1953). У первых двух пациентов были отмечены только кожные выросты (dermoidum), а в трех случаях аномалия сопровождалась значительной дисплазией лица, напоминавшей челюстно-лицевой дизостоз.

Gorlin R. J. et al (1963) доложили о своих наблюдениях под общим названием «окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия», отметив значительное разнообразие отклонений от нормы в позвоночнике: hemivertebrale, occipitalisatio atlantis, spina bifida occulta и др. С того времени синдром Гольденхара был дополнительно определен как дисплазия глаз, ушей и позвоночника в клиническом атласе врожденных аномалий лица (Aita J.A., 1969) и в списке глазных синдромом (Geeracts W.J, 1869).

Несмотря на то, что этот синдром достаточно изучен, чтобы рассматриваться вполне определенной клинической единицей, он представляет собой одно из звеньев длинной цепи дисплазий лица, а диагноз может проявляться наличием нетипичных или переходных форм (Christiaens L., 1966, Gupta J.S., 1968, Яворска М., 1974, Cohen M.M. Jr, 1989, Peterson-Falzone S., 1996).

С 2001 по 2010гг. под нашим наблюдением находились 8 пациентов с синдром Гольденхара в возрасте от 7 до 26 лет. Кроме общего клинического обследования всем проведено аудиологическое обследование и компьютерная томография височных костей.

Описание клинических примеров

Пример 1. Больная С-а, 7 лет, поступила 05.05.2007 года в хирургическое отделение с жалобами на эстетический дефект левой ушной раковины и снижение слуха с двух сторон.

До обращения в институт нигде не лечилась. При обследовании со стороны внутренних органов отмечена врожденная деформация левой почки и мочеточника. Анализ крови и мочи в пределах нормы.

Местно: отмечается асимметрия лица за счет гипоплазии мягких тканей и костей лицевого скелета справа, низкого расположения орбиты и глазного яблока справа с птозом верхнего века I степени. Наружное ухо справа без видимых патологических изменений, за исключением кожно-хрящевого довеска перед козелком.

Ушная раковина слева представлена свернутым кожно-хрящевым валиком с хорошо выраженной мочкой. Узнаваемы только некоторые элементы ушной раковины. Форма и размеры ушной раковины резко изменены.

Граница волосяного покрова на коже головы слева располагается по проекции края завитка здоровой стороны. На аудиограмме тип тимпанограммы «В» с двух сторон, двусторонняя кондуктивная

тугоухость III степени. Заключение компьютерной томографии (КТ) височных костей – аномалии развития среднего уха с обеих сторон.



Рис. 1. Фото пациентки С-ой, 8 лет, Диагноз: Синдром Гольденхара. Челюстно-лицевой дизостоз. Микротия II степени слева. Птоз верхнего века справа I степени. Двусторонняя кондуктивная тугоухость III степени. Сужение наружного слухового прохода (НСП) с двух сторон. (А - фото фас после отопластики; Б - фото профиль слева до отопластики; В - фото профиль справа; Г - фото профиль слева после отопластики)

Этот случай можно отнести к типичному примеру синдрома Гольденхара. Он может быть назван также ушно-глазной дисплазией или синдромом первой и

второй жаберных дуг. Особенностью этого клинического случая является то, что при имеющейся гипоплазии мягких тканей и костей лицевого скелета, а также птоза верхнего века справа, выраженная патология ушной раковины наблюдается слева. Справа имеется лишь незначительный кожно-хрящевой довесок ушной раковины впереди козелка.

Пример 2. Больная А-а, 13 лет, поступила 15.09.2009 года в хирургическое отделение с жалобами на эстетический дефект левой ушной раковины и снижение слуха слева.

До обращения в институт нигде не лечилась. При обследовании со стороны внутренних органов патологических изменений не обнаружено. Анализ крови и мочи в пределах нормы.

Местно: отмечается умеренная гипоплазия мягких тканей лица слева, расходящееся косоглазие и птоз верхнего века I степени справа. Ушная раковина справа меньшего, чем в норме, размера, но при этом все элементы ее узнаваемы, отмечается дефект верхней трети за счет свернутого завитка. Тело и нижняя ножка противозавитка, а также средний и нижний отделы выражены хорошо. Граница волосяного покрова на коже головы справа располагается по проекции края завитка в верхнем отделе.

Ушная раковина слева представлена слабо выраженным кожно-хрящевым валиком, без мочки. Граница волосяного покрова на коже головы слева располагается по проекции края завитка здоровой стороны. На аудиограмме тип тимпанограммы «А» справа, кондуктивная тугоухость IV степени слева. Заключение компьютерной томографии (КТ) височных костей: справа – врожденная аномалия тимпанической мембраны, среднего и внутреннего уха, слева – картина костной атрезии НСП, аномалии развития среднего и внутреннего уха, дистопии мастоидальной части канала лицевого нерва.



А



Б



В

Рис. 2. Фото пациентки А-ой, 13 лет, Диагноз: Синдром Гольденхара. Гипоплазия мягких тканей лица слева. Микротия I степени справа. Сворачивающаяся ушная раковина справа. Анотия слева. Птоз верхнего века справа I степени. Кондуктивная тугоухость IV степени слева. Костная атрезия НСП слева. (А - фото фас; Б - фото профиль справа; В - фото профиль слева)

Второй клинический случай также можно отнести к типичному примеру синдрома Гольденхара. Особенностью в данном примере является то, что патология двусторонняя, а по данным литературы наиболее патогномичным компонентом синдрома является односторонне поражение лица, глазного яблока и ушной раковины, а также наличие эпибульбарного дермоида, которого мы не отметили ни в одном из 8 клинических случаев.

Третий и четвертый клинические примеры более соответствует комплексу симптомов, описанных автором в 1952 году (Goldenhar M., 1952).

Пример 3. Больной Р-в, 26 лет, поступил 20.05.2009 года в хирургическое отделение с жалобами на эстетический дефект правой ушной раковины и снижение слуха с двух сторон.

Из анамнеза: в возрасте 10 лет хирургом по месту жительства произведено удаление довеска правой ушной раковины и врожденных свищей околоушной области.

При обследовании позвоночника обнаружена врожденная патология в шейном отделе. Анализ крови и мочи в пределах нормы.

Местно: отмечается асимметрия лица за счет недоразвития мягких тканей и костей лицевого скелета справа. Порок развития шейного отдела позвоночника (spina bifida occulta), макростомия и уменьшение ушной раковины справа, полностью отсутствуют её верхний отдел и часть завитка среднего отдела. Сохранившиеся отделы раковины представлены телом и ножками противозавитка в среднем отделе, неизмененным завитком в нижнем отделе, а также ушной ямкой и мочкой уха. Рубцы в предушной области мягкие, легко подвижные, белесые, что отличает их от окружающих тканей. Кожные покровы сосцевидной области чистые, легко собираются в складку. Граница волосяного покрова на коже головы располагается ниже проекции предполагаемого завитка в верхнем отделе и ниже проекции края завитка здоровой стороны. Форма и размеры ушной раковины уменьшены на 2,5 см. Левая ушная раковина без патологии.

На аудиограмме тип тимпанограммы «В» с двух сторон, двусторонняя кондуктивная тугоухость III степени. Заключение компьютерной томографии (КТ) височных костей: картина двусторонней аномалии развития среднего уха. Двусторонняя дистопия тимпанальной части канала лицевого нерва. НСП справа сформирован, имеет атипичное строение, расположен снизу-вверх, имеет диаметр 5-6 мм.



Рис. 3. Фото пациента Р-а, 26 лет, Диагноз: Синдром Гольденхара. Челюстно-лицевой дизостоз. Микротия II степени справа. Макростомия справа. Порок развития шейного отдела позвоночника. Двусторонняя кондуктивная тугоухость III степени. Атипичное строение НСП справа. (А - фото фас; Б - фото профиль справа; В - фото профиль слева)

Пример 4. Больной Г-й, 7 лет, поступил 26.04.2009 года в хирургическое отделение с жалобами на эстетический дефект левой ушной раковины и снижение слуха слева.

Из анамнеза: в возрасте 8 месяцев проведена первичная хейлопластика слева, в 3 года щадящая уранопластика. При обследовании со стороны внутренних органов патологических изменений не обнаружено. Анализ крови и мочи в пределах нормы.

Местно: отмечается асимметрия лица за счет недоразвития мягких тканей и костей лицевого скелета слева. Имеется типичная деформация верхней губы и

носа после первичной хейлопластики слева. Уменьшена и деформирована ушная раковина слева. В верхнем отделе отсутствуют тело противозавитка и его ножки. Сохранившиеся отделы раковины представлены телом противозавитка в среднем и нижнем отделах, неизмененным завитком в нижнем, среднем, а также и верхнем отделах, ушной ямкой и мочкой уха. Граница волосяного покрова на коже головы располагается ниже проекции предполагаемого завитка в верхнем отделе и ниже проекции края завитка здоровой стороны. Форма и размеры ушной раковины уменьшены на 2,5 см. Левая ушная раковина без патологии.

На аудиограмме тип тимпанограммы «В» справа, левосторонняя кондуктивная тугоухость III степени слева. Заключение компьютерной томографии (КТ) височных костей: картина левосторонней аномалии развития наружного и среднего уха. Костная атрезия НСП слева. Правосторонний экссудативный средний отит в стадии формирования адгезии.

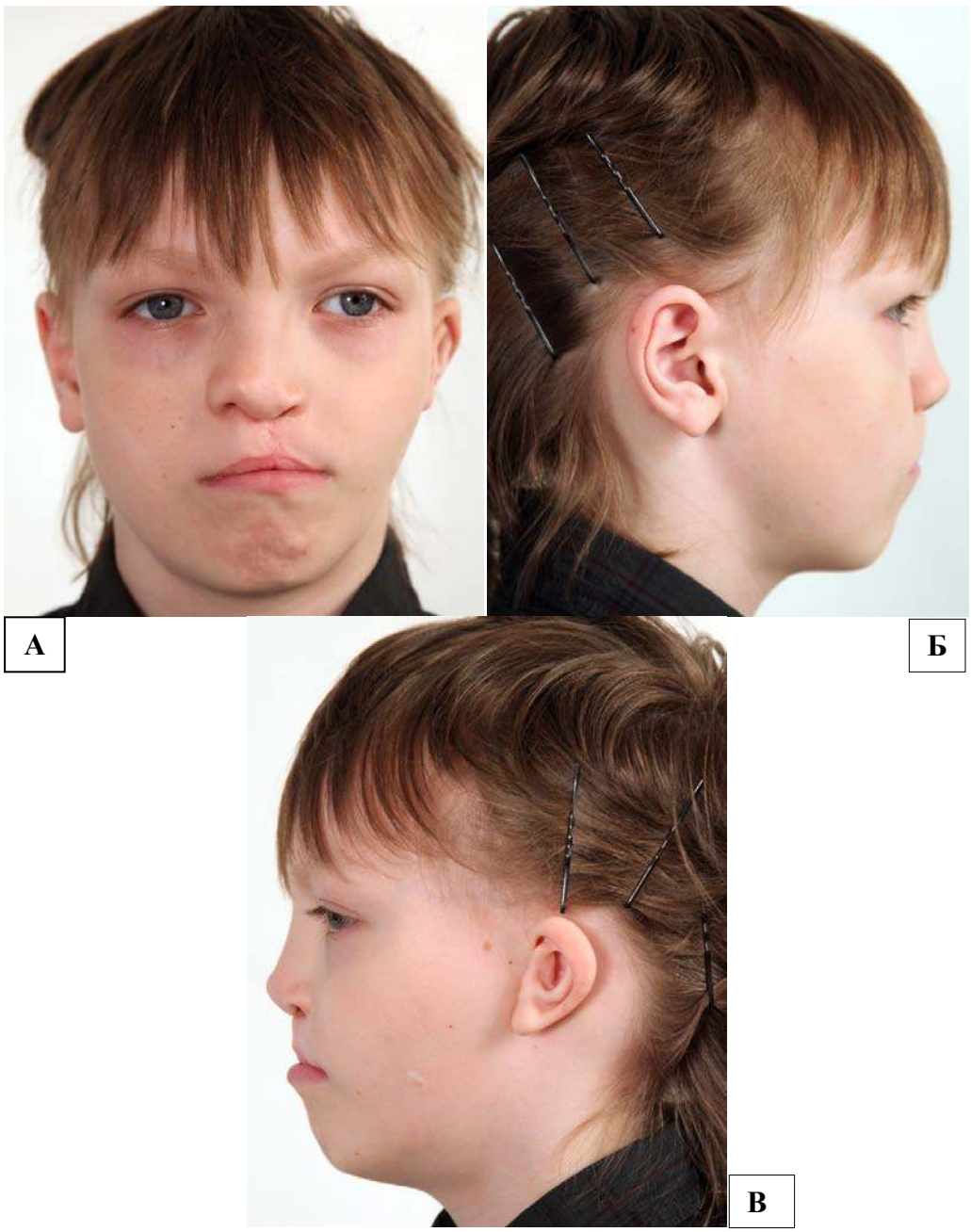


Рис. 4. Фото пациента Г-й, 7 лет, Диагноз: Синдром Гольденхара. Челюстно-лицевой дизостоз. Врожденная сквозная расщелина верхней губы и неба слева. Состояние после хейло- и уранопластики. Микротия II степени слева. Кондуктивная тугоухость III степени слева. Костная атрезия НСП слева. (А - фото фас; Б - фото профиль справа; В - фото профиль слева)

В двух случаях отмечено атипичное проявление синдрома: в первом – двусторонняя деформация ушных раковин с выраженными изменениями среднего и внутреннего уха с односторонней гипоплазией лица, во втором – вышеперечисленный симптомокомплекс врожденного дефекта сопровождался односторонней расщелиной верхней губы и неба.

Пример 5. Больная М-а, 16 лет, поступила 16.09.2009 года в хирургическое отделение с жалобами на эстетический дефект ушных раковин и снижение слуха, больше слева.

Из анамнеза: в возрасте 5 лет проведена каналопластика справа. При обследовании со стороны внутренних органов патологических изменений не обнаружено. Анализ крови и мочи в пределах нормы.

Местно: отмечается асимметрия лица за счет недоразвития мягких тканей и костей лицевого скелета слева. Ушная раковина справа представлена сохранившейся мочкой, гипоплазированным завитком и частью противозавитка в нижнем отделе, имеется рубцовоизмененный наружный слуховой проход. В заушной области отмечается атрофический рубец длиной 7см после каналопластики.

Ушная раковина слева представлена рудиментарным кожно-хрящевым валиком со слабо выраженной мочкой и отсутствующим наружным слуховым проходом. Граница волосяного покрова на коже головы с обеих сторон располагается в проекции предполагаемого завитка в верхнем отделе. На аудиограмме тип тимпанограммы «А» справа, кондуктивная тугоухость III степени слева.

Заключение компьютерной томографии (КТ) височных костей: картина двусторонней аномалии развития наружного и среднего уха. Состояние после каналопластики справа.

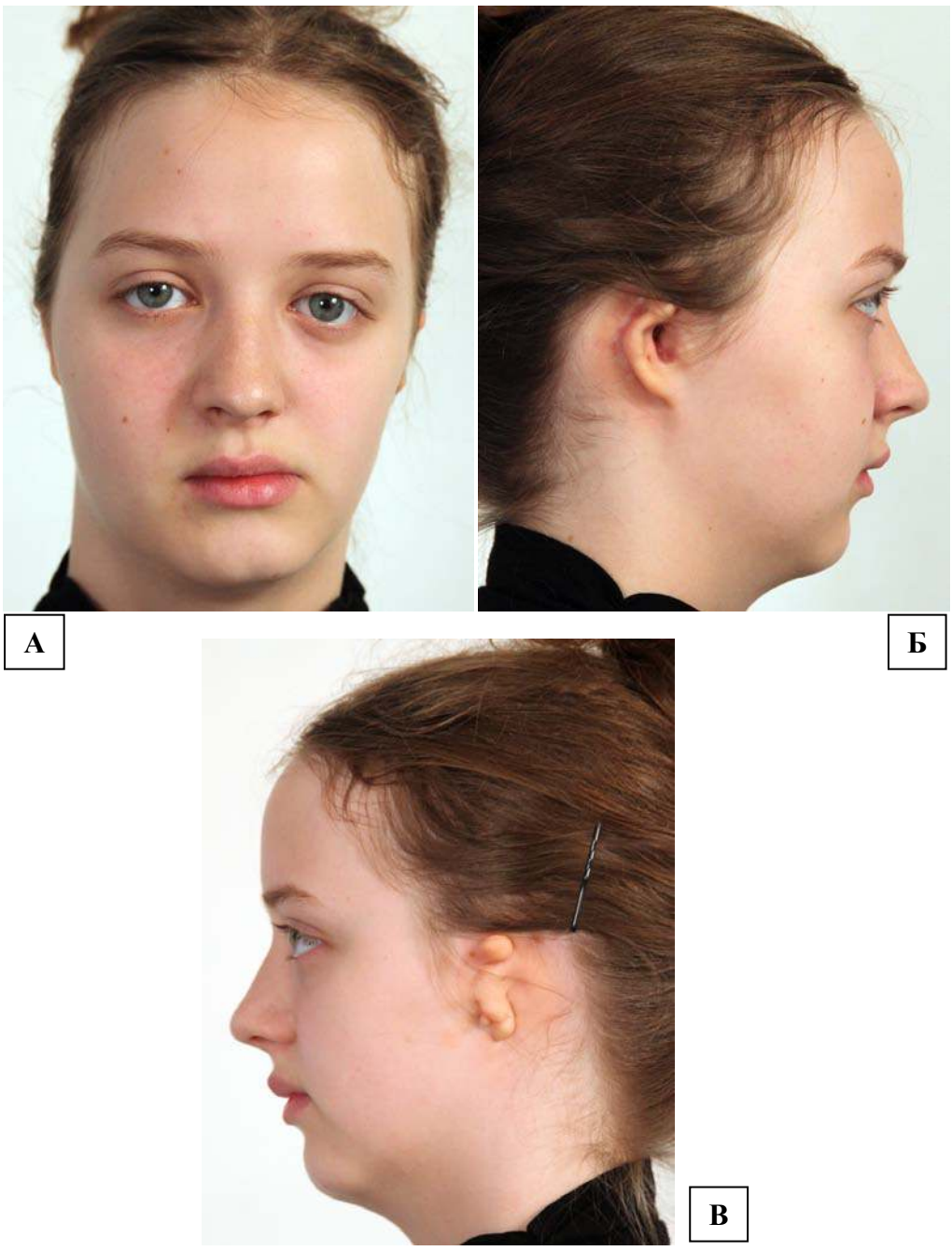


Рис. 5. Фото пациентки М-ой, 16 лет (А - фас; Б - фото профиль справа; В - фото профиль слева). Синдром Гольденхара. Челюстно-лицевой дизостоз. Кондуктивная тугоухость III степени слева. КТ заключение: двусторонняя аномалия развития наружного и среднего уха. Состояние после каналопластики справа

Пример 6. Больной С-к, 16 лет, поступил 10.02.2006 года в хирургическое отделение с жалобами на эстетический дефект ушных раковин и снижение слуха с двух сторон.

Из анамнеза: в возрасте 3 лет проведена первичная хейлопластика, в 6 лет – щадящая уранопластика. При обследовании со стороны внутренних органов имеется врожденный порок развития

шейного отдела позвоночника, сердца и мочевыводящих путей. Анализ крови и мочи в пределах нормы.

Местно: отмечается асимметрия лица за счет недоразвития мягких тканей и костей лицевого скелета слева. Имеется типичная деформация верхней губы и носа после первичной хейлопластики справа. Микрогения.

Ушная раковина справа представлена свернутым кожно-хрящевым валиком с хорошо выраженной мочкой. Узнаваемы только некоторые элементы ушной раковины. Впереди имеется кожный довесок. Форма и размеры ушной раковины резко изменены. Граница волосяного покрова на коже головы справа располагается по проекции предполагаемого завитка.

Ушная раковина слева после первого этапа отопластики - введения аллохряща в околоушную область. На аудиограмме тип тимпанограммы «С» и кондуктивная тугоухость IVстепени с двух сторон.

Заключение компьютерной томографии (КТ) височных костей: картина двусторонней аномалии развития наружного и среднего уха. Четвертый и шестой клинические примеры свидетельствуют о том, что нозологический процесс поражает иногда развитие лица по ходу щели между лобно-носовым и верхнечелюстным отростками – вместо типичной локализации по ходу щели между верхнечелюстной и нижнечелюстной дугами, что согласуется с наблюдением White J. H. (1969).

Приведенные клинические примеры свидетельствуют о необходимости комплексного обследования больных и проведения соответствующих лечебно-реабилитационных мероприятий в случаях декомпенсации выявленной патологии.

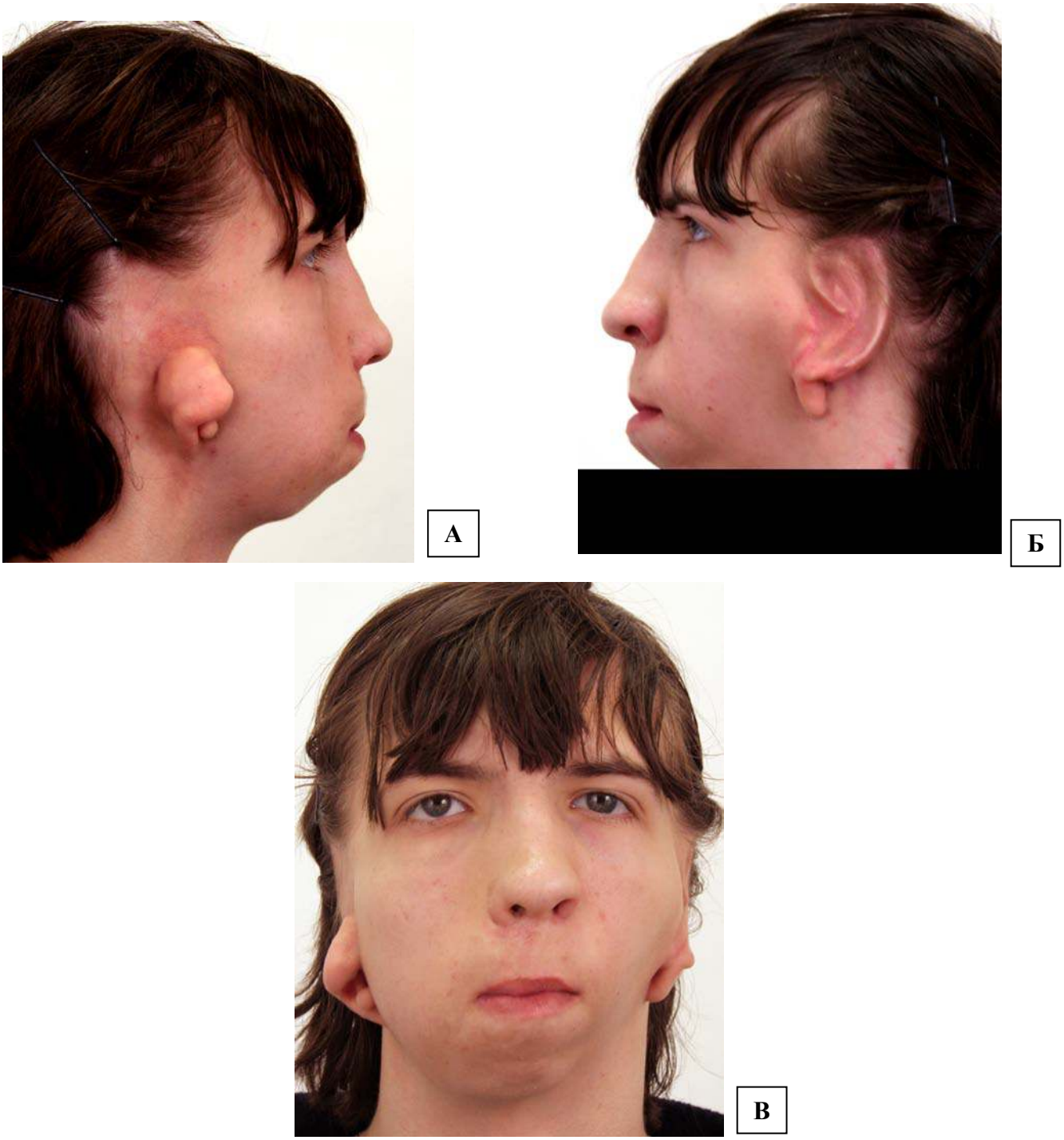


Рис.6. Фото пациента С-ка, 16 лет (А - фас; Б - фото профиль справа; В - фото профиль слева). Синдром Гольденхара. Челюстно-лицевой дизостоз. Состояние после хейло- и уранопластики. Двусторонняя кондуктивная тугоухость IV степени. КТ заключение: двусторонняя аномалия развития наружного и среднего уха.

Список литературы

1. Яворска М., Дудкевич З. Синдром Гольденхара типичная и нетипичная формы. Acta chirugiae plasticae, 16, №2, 1974, С.77-83.
2. Aita J.A. Congenical Facial Anomalies with Neurologic Defects. A Clinical Atlas. Springfield-Illinos, Ch. C. Thomas, 1969.
3. Christiaens L., Walbaum. R., Farriaux J. P., Fontaine G. Pediat., 21, 935, 1966.

4. Cohen M.M Jr, Rollnick BR, Kaye CI. Oculoauriculovertebral spectrum: an updated critique. Cleft Palate J. 1989, 26, 276-286.
5. Geeracts W.J. Ocular Syndromes. Philadelphia, Lea a. Fabiger 1869.
6. Goldenhar. M., Genet. Hum., 1, 243, 1952.
7. Gorlin R. J., Kenneth L. J., Jacobsen, V., Goldschmidt. E. Pediat., 63, 991, 1963.
8. Gupta J.S., Gupta, S.D., Prasher S.K. Brit. J. Ophtalm., 52, 346, 1968.
9. Hoffmann Egg, L., и Velissaropoulos, P. Ann Occulist. (Paris), 186, 155, 1953.
10. Peterson-Falzone S. An introduction to complex craniofacial disorders. In: Berkowitz S (ed). Cleft lip and palate. Vol 2. San Diego: Singular Publishing Group, 1996, 209.
11. Weerda H, Siegert R. Classification and treatment of auricula malformations. //Face 1995, 4:23-29.
12. White J. H. Genet hum., 17, 107, 1969.

Карякина Ирина Алексеевна, хирург ОАО «Институт пластической хирургии и косметологии», кандидат медицинских наук, к.м.н., Москва, ул. Ольховская, 27, р.т. 8(499)2618888 www.plasticcosmet.ru, e-mail:iphk@plasticcosmet.ru