

Σύνδρομο Goldenhar ή οφθαλμο-ωτο-σπονδυλική δυσπλασία ORPHA 374, ICD10 Q87.0, OMIM 164210

Το σύνδρομο αυτό είναι μία σπάνια συγγενής νόσος που προκύπτει από την ανώμαλη ανάπτυξη του πρώτου και δεύτερου βραγχιακού τόξου κατά την εμβρυϊκή ζωή και εκδηλώνεται με ετερόπλευρη δυσμορφία του ωτός και του προσώπου, επιβολβικά λιποδερμοειδή, κολόβωμα και ανωμαλίες των σπονδύλων.

Η συχνότητα εμφάνισης (επίπτωση) είναι μεταξύ 1:3500 και 1:7000 και η αναλογία αγοριών:κοριτσιών είναι 3:2. Συνήθως έχει ετερόπλευρη εμφάνιση, συχνότερα στο δεξιό ημιμόριο.

Η αιτιοπαθογένεια είναι πολυπαραγοντική και επηρεάζεται από γενετικούς και από περιβαλλοντικούς παράγοντες, με τρόπους που κατά πολύ δεν γνωρίζουμε.

Παράγοντες κινδύνου για την εμφάνιση της νόσου είναι:

- Μητρικός σακχαρώδης διαβήτης
- Κάπνισμα της μητέρας κατά την εγκυμοσύνη
- Υποξία της μητέρας και του παιδιού
- Υποσιτισμός
- Φάρμακα: θαλιδομίδη, κοκαΐνη, ταμοξιφαίνη, αντιπηκτικά
- Ακτινολογικές εξετάσεις μεταξύ 4^{ης} και 6^{ης} εβδομάδας κύησης

Γενετικοί παράγοντες

Σε σποραδικά περιστατικά, έχουν παρατηρηθεί

- διαγραφές 5p
- διπλασιασμός 14q23.1
- ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων 18 και 22

Σε οικογένειες με αυτοσωμική επικρατούσα κληρονομικότητα (1-2%) παρατηρήθηκε διπλασιασμός του 14q23.1 που περιελάμβανε το γονίδιο *OTX2*.

Η κλασική εμφάνιση του συνδρόμου Goldenhar περιλαμβάνει οφθαλμικές βλάβες (επιβολβικά δερμοειδή, μικροφθαλμία, κολόβωμα), κρανιοπροσωπικές διαπλαστικές ανωμαλίες όπως προωτιαία μορφώματα δέρματος, ημιπροσωπική μικροσωμία (και συνεπαγόμενη ασυμμετρία προσώπου), μικρογναθία, διαταραχές των αυτιών με ή χωρίς μειωμένη ακοή, και ανωμαλίες των σπονδύλων (σκολίωση, κύφωση, ανώμαλη διάπλαση των πλευρών του θώρακα με μειωμένη λειτουργία των πνευμόνων), της καρδιάς, του κεντρικού νευρικού συστήματος, των νεφρών και του ουρογεννητικού συστήματος. Οι μη οφθαλμικές διαταραχές είναι ετερόπλευρες στο 85% των περιστατικών. Οφθαλμικές βλάβες, ιδιαίτερα αμφοτερόπλευρα δερμοειδή, παρατηρούνται στο 60% των περιστατικών. Τα επιβολβικά δερμοειδή είναι καλοήθεις όγκοι (χωριστώματα) που μπορεί να εμφανίζονται στην επιφάνεια του ενός ή και των δύο οφθαλμών, πάνω στον σκληρό χιτώνα (επισκληρική) ή/και πάνω στον κερατοειδή.

Μπορεί να προκαλούν αστιγματισμό, ή να εμποδίζουν το κλείσιμο των βλεφάρων ή και να μην εμποδίζουν σε τίποτα.

Πηγές

1. Pirouzian A. Management of pediatric corneal limbal dermoids. Clin Ophthalmol.

2013;7:607-614. doi:10.2147/OPHTH.S38663

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23576860/>

2. Schmitzer S, Burcel M, Dăscălescu D, Popțeanu IC. Goldenhar Syndrome -

ophthalmologist's perspective. Rom J Ophthalmol. 2018 Apr-Jun;62(2):96-104. PMID:

30206552; PMCID: PMC6117527.

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30206552/>

3. https://eyewiki.aao.org/Goldenhar_Syndrome