

Goldenhar sendromunda ender bir kardiyak anomali: İzole parsiyel pulmoner venöz dönüş anomalisi

A rare cardiac anomaly in Goldenhar's syndrome: Isolated partial anomalous pulmonary venous return

Şevket BALLI¹, İbrahim ECE², Ayşe Esin KİBAR³, Mehmet Burhan OFLAZ⁴, Gonca BULUT¹

¹Atatürk Devlet Hastanesi, Çocuk Kliniği, Balıkesir

²Yüziüncü Yıl Üniversitesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Van

³Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Pediatrik Kardiyoloji, Mersin

⁴Cumhuriyet Üniversitesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği, Sivas

ÖZET

Goldenhar sendromu kulak, burun, yumuşak damak, dudak ve mandibulanın yeter-
siz gelişimiyle karakterize ender konjenital anomalidir. Birinci ve ikinci branşiyal
arkın gelişim anomalisidir. Sık görülen belirtieri limbal dermoid, kulak önünde skin
tag'ler, şaşılıkla karakterizedir. Burada biz 4 aylık bir kız çocuğunda izole parsiyel
pulmoner venöz dönüş anomalisini sunduk.

Anahtar kelimeler: Goldenhar sendromu, konjenital kalp hastalığı, izole parsiyel
pulmoner venöz dönüş anomalisi

ABSTRACT

Goldenhar syndrome is a rare congenital abnormality characterized by incomplete
development of the ear, nose, soft palate, lip, and mandible. It is associated with anoma-
lous development of the first and second branchial arch. Common clinical manifes-
tations include limbal dermoids, preauricular skin tags, and strabismus. Here we
present a case of a four months old female with Goldenhar's syndrome and partial
anomalous pulmonary venous return.

Key words: Goldenhar's Syndrome, congenital heart disease, isolated partial anomalo-
us pulmonary venous return.

Alındığı tarih: 30.04.2013

Kabul tarihi: 20.03.2014

Yazışma adresi: Uzm. Dr. Şevket Ballı, Balıkesir
Atatürk Devlet Hastanesi Yıldız Mah., Soma Cad.
Balıkesir Çocuk Kardiyoloji Bölümü, 10100-
Balıkesir

e-mail: drsevkettballi@hotmail.com

GİRİŞ

Goldenhar sendromu ender görülen bir branşiyal
ark anomalisi olup, fasyal asimetri, yüz ve kulağın
ipsilateral anomalileri, ileti tipi sensorinöral kayıp
epibulber dermoidler, preaurikular tag'lar, kolobom,
değişik şekil ve büyüklükte vertebral anomaliler,
akciğer, kalp, diş ve nörolojik defektleri içeren bir
sendromdur ⁽¹⁻³⁾. Etiyolojisi tam olarak bilinmemekte-
dir. Erkeklerde sıklığı daha fazladır. Otozomal resesif
ve dominant geçen formları tarif edilmiştir ⁽⁴⁾.
Konjenital kalp defektleri %5-58 oranında görülür.

ASD, VSD, PDA, konotrunkal, situs ve heterotaksi,
sol ventrikül çıkış yolu darlıkları ve vasküler anoma-
liler sıklıkla görülen anomalileridir ⁽⁵⁻⁸⁾.

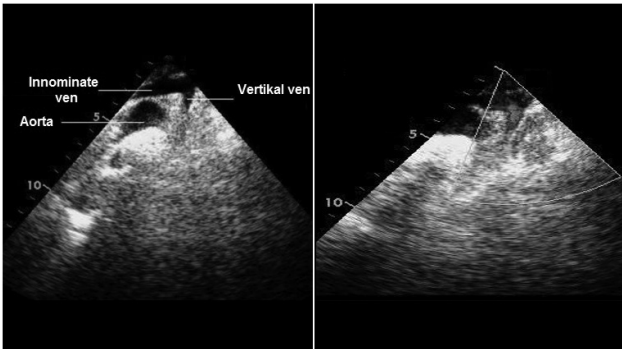
BULGULAR

Dört aylık, Goldenhar sendromu nedeniyle takipli
hasta olası kardiyak problemler açısından değerlen-
dirmek üzere refere edildi. Ailede akraba evliliği yok,
anne 26, baba 32 yaşında idi. Vucut ağırlığı 3800 g (3
pesentil altı), boy 55 cm (3 pesentil altı), baş çevresi
40 cm (25 pesentil). Fizik muayenesinde fasyal asi-

metri, her iki heliks hipoplazik, sağ kulak yolunda atrezi vardı (Şekil 1). Sağ kulaktak displazisi, sağda preaurikular tag'lar, mikroftalmi tespit edildi. Sternum sol kenarda 1/6 sistolik üfürüm tespit edildi. Dinlemekle akciğer sesleri normadı. Nabız 98/dk., tansiyon arteryel 100/65 mmHg idi. Batın ve kranyal ultrasonografisi normaldi. Omurganın radyolojik değerlendirilmesinde servikal vertebra hipoplazisi vardı. Teleradyografide kardiyotorasik indeks normaldi. Orta ve iç kulak yolunu değerlendirmek için çekilen temporal kemik tomografisi normaldi. İşitme fonksiyonları değerlendirmek için yapılan beyin sapı uyarılmış potansiyel incelemesinde sağ kulakta işitme kaybı mevcuttu. Göz muayenesinde iris kolobomu saptandı. Yapılan ekokardiyografisinde sol üst pulmoner venin vertikal ven aracılığıyla innominate vene açıldığı gözlemlendi (Şekil 2).



Şekil 1. Mikrotia, heliks hipoplazisi ve skin tag'lerin görüntüsü.



Şekil 2. Suprasternal pencereden sol üst pulmoner venin vertikal ven aracılığıyla innominate vene dökülüşü.

TARTIŞMA

Goldenhar sendromu multisistem tutulumlu, sporadik ya da genetik geçişi olabilen bir brakial yarık anomalisidir ⁽⁹⁾. Major tutulum kulak, göz ve vertebralarda olmaktadır. Tek taraflı mikroftalmi, üst epibulber dermoid, göz kapağında kolobom, mikrognati, yüz kaslarında hipoplazi, yarık dudak, damak, düşük kulak, kulak önünde tag'lar, dış kulak yolu displazisi, hemivertebral, renal ve merkezi sinir sistemi anomaliler gözlenebilmektedir ⁽¹⁰⁾.

Konjenital kalp defektleri %5-58 oranında görülür. ASD, VSD, PDA, konotrunkal, situs ve heterotaksi, sol ventrikül çıkış yolu darlıkları sıklıkla görülen kalp anomalileridir ⁽⁵⁻⁷⁾. Eşlik eden başka bir kardiyak anomalisi olmayan asemptomatik bir olguda sol üst pulmoner venin innominate vene açılması şeklindeki izole pulmoner venöz dönüş anomalisi ilk kez rapor edilmektedir. Nakajima ve ark., patent duktus arteriozus ve anormal orijinli koroner arteri olan bir hastada parsiyel pulmoner venöz anomalisi saptamışlardır. İzole pulmoner venöz dönüş anomalisi rutin ekokardiyografik incelemede rahatlıkla gözden kaçabilmektedir. Rutin ekokardiyografik incelemede bize pulmoner arter akımında hızlanma ve sağ kalp boşluklarında genişleme gibi ikincil belirtiler verebilir. Suprasternal incelemede sol atriyumda dökülen dört pulmoner venlerden en sık olarak sol üst pulmoner venin sol atriyumda açılmadığı izlenir. Ayrıca normalde olmayan vertikal ven ve bu ven aracılığıyla innominate vene açılan sol üst pulmoner ven suprasternal pencereden rahatlıkla görüntülenebilir. Hastamızda sol sağ şantın 1,5 altında olması, sağ kalp boşluklarında belirgin genişleme olmaması nedeniyle izlem kararı alınmıştır.

SONUÇ

Goldenhar sendromunda değişik doğumsal kalp anomalileri görülmektedir. Bütün hastalara ayrıntılı ekokardiyografi yapılmalıdır. İnnominate vene vertical ven ile açılan izole parsiyel pulmoner venöz dönüş anomalisi bu sendromda ilk defa rapor edilmiştir.

KAYNAKLAR

1. Strömmland K, Miller M, Sjögreen L, Johansson M, Joelsson BM, Billstedt E, et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: associated anomalies, functional deficits and possible developmental risk factors. *Am J Med Genet A* 2007;143:1317-25.
<http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.31769>
2. Poswillo D. The pathogenesis of the first and second branchial arch syndrome. *Oral Surg* 1973;35:302-28.
[http://dx.doi.org/10.1016/0030-4220\(73\)90070-4](http://dx.doi.org/10.1016/0030-4220(73)90070-4)
3. Gorlin RJ, Jue KL, Lacobsen Ull, Goldschmidt E. Oculoauriculovertebral dysplasia. *J Pediatr* 1963;63:991-9.
[http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476\(63\)80233-4](http://dx.doi.org/10.1016/S0022-3476(63)80233-4)
4. Goldenhar M. Associations malformatives de la foie et de la foreille, en particulier le syndrome epibulbar appendices auriculaires-fistula congenita et ses relations avec la dysostose mandibulo faciale. *J Genet Hum* 1952;1:243.
5. Kumar A, Freidman JM, Taylor GP, Patterson WH. Pattern of cardiac malformation oculoauriculovertebral spectrum. *Am J Med Genet* 1993;46:423-26.
<http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.1320460415>
6. Shiono N, Takanashi Y, Yoshihara K, Tokuhiko K, Komatsu H, Matsuo N. A successful surgical repair of anomalous right pulmonary venous connection with Goldenhar syndrome. *Nihon Kyobu Geka Gakkai Zasshi* 1990;38:135-9.
7. Nakajima H, Goto G, Tanaka N, Ashiya H, Ibukiyama C. Goldenhar syndrome associated with various cardiovascular malformations. *Jpn Circ J* 1998;62:617-20.
<http://dx.doi.org/10.1253/jcj.62.617>
8. Karaman A, Laloğlu F, Kahveci H. A Case of Goldenhar's Syndrome and Intracardiac Aneurysm. *Haseki Tıp Bülteni* 2011;49:90-2.
9. Rollnick BR, Kaye CI, Nagatoshi K, Hauck W, Martin AO. Oculoauriculovertebral dysplasia and variants: phenotypic characteristics of 294 patients. *Am J Med Genet* 1987;26:361-75.
<http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.1320260215>
10. Schrandner-Stumpel CT, de Die-Smuiders CE, et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum and cerebral anomalies. *J Med Genet* 1992;29:326-31.
<http://dx.doi.org/10.1136/jmg.29.5.326>