

Поликарпова Ирина Ивановна,
кандидат медицинских наук, доцент, Кафедра педиатрии №1,
Ярославский государственный медицинский университет,
РФ, г. Ярославль,
Polikarova I.I.,

Силуанова Наталья Юрьевна,
зав.отделением реанимации ОПНиНД, Кафедра педиатрии №1,
Ярославский государственный медицинский университет
Ярославль, Россия
Siluyanova N.Y.,

Карпова Светлана Юрьевна,
врач отделения реанимации ОПНиНД, Кафедра педиатрии №1,
Ярославский государственный медицинский университет
Ярославль, Россия
Karova S.Y.,

Куликова Юлия Вячеславовна,
врач отделения реанимации ОПНиНД Кафедра педиатрии №1,
Ярославский государственный медицинский университет
Ярославль, Россия
Kulikova Y.V.,

Поликарпов Владимир Васильевич,
кандидат медицинских наук, доцент, Кафедра педиатрии №1,
Ярославский государственный медицинский университет,
РФ, г. Ярославль,
Polikarpov V.V.

СИНДРОМ ГОЛЬДЕНХАРА У НОВОРОЖДЕННЫХ В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ GOLDENHAR SYNDROME IN NEWBORNS IN CLINICAL PRACTICE

Аннотация: Деформации лица, связанные с нарушением развития первой и второй пар жаберных дуг, характеризующиеся недоразвитием одной половины лица, объединяются общим термином «гемифациальная микросомия» (HFM). Нередко синдром Гольденхара сопровождается патологией других органов и систем: позвоночника, ребер, сердечно-сосудистой системы.

В научной статье рассматриваются причины, клинические проявления, основные методы диагностики и принципы лечения синдрома Гольденхара у новорожденных. Представлен клинический случай данного синдрома у мальчика возраста 3-х дней.

Интерес к данной проблеме вызван малой частотой встречаемости этого синдрома и, как следствие, затруднением при его диагностике в рутинной клинической практике, в то время как сами по себе аномалии развития черепа являются достаточно часто встречаемыми патологиями.

Особое внимание уделено проблеме современной диагностики окуло-аурикуло-verteбральной дисплазии у новорожденных. Компьютерная томография височных костей и лицевого скелета, на наш взгляд, является одним из наиболее информативных методов диагностики данной патологии.



Abstract: Facial deformities associated with impaired development of the first and second pharyngeal arches characterized by unilateral underdevelopment of the face are combined under the general term "hemifacial microsomia" (HFM). Goldenhar's syndrome is often associated with abnormalities of other organs and systems: spine, ribs, cardiovascular system.

The scientific article discusses the causes, clinical manifestations, basic diagnostic methods and principles of treatment of Goldenhar's syndrome in newborns. A clinical case of this syndrome in a 3-day-old boy is presented.

Interest in this problem is caused by the low frequency of occurrence of this syndrome and consequently the difficulty in diagnosing in routine clinical practice, while anomalies of the skull themselves are quite common pathologies.

Special attention is paid to the problem of modern diagnostics of oculo-auriculo-vertebral dysplasia in newborns. Computed tomography of the temporal bone and facial skeleton in our opinion is one of the most informative methods for diagnosing of this pathology.

Ключевые слова: синдром Гольденхара, CFM, гемифациальная микросомия, асимметрия лица, синдром I и II жаберных дуг, окуло-аурикуло-вертебральный синдром.

Keywords: Goldenhar syndrome, CFM, hemifacial microsomia, facial asymmetry, first and second branchial arch syndrome, oculo-auriculo-vertebral spectrum.

Обзор литературы. Синдром Гольденхара – редкий врожденный дефект, характеризующийся комплексом черепно-лицевых аномалий, а также поражением позвоночника, сердца, почек, центральной нервной системы и желудочно-кишечного тракта [1]. Он был впервые описан немецко-австрийским офтальмологом Carl Ferdinand Von Arlt в 1845 г [1]. Почти век спустя, в 1952 году, французский офтальмолог Maurice Goldenhar охарактеризовал синдром триадой: эпibuльбарный дермоид – беловатая врожденная доброкачественная опухоль, локализованная в нижнем височном квадранте одного или обоих глаз; периаурикулярные отростки – мягкотканые или хрящевые отвислые выросты на линии, соединяющей козелок и угол рта; пороки развития уха [1,2]. В 1963 году к описанным клиническим особенностям американский стоматолог и генетик Robert James Gorlin добавил аномалии позвонков и предложил название “окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия” для этого состояния [1,3].

В медицинской литературе синдром Гольденхара также известен как гемифациальная микросомия, окуло-аурикуло-вертебральный синдром (OAV), синдром Гольденхара-Горлина, синдром I и II жаберных дуг, отомандибулярный дизостоз, фацио-аурикуло-вертебральный синдром, латеральная фациальная дисплазия, кранио-фациальная микросомия (CFM), окуло-аурикуло-позвоночная дисплазия с гемифациальной микросомией [1,4].

Распространенность. Зарегистрированная частота встречаемости синдрома Гольденхара колеблется от 1:3500 до 1:5600 [1,3], а по некоторым данным от 1:5 600 до 1:26 550 новорожденных [4], причем соотношение мальчики/девочки составляет 3:2 [1,3]. Ранее на нашей кафедре было проведено исследование 22-х новорожденных с признаками лицевой дисморфии, находившихся на лечении в отделении патологии новорожденных ОДКБ г. Ярославля в 2005-2010 гг., однако только 6-и младенцам был выставлен диагноз синдрома Гольденхара генетиком в периоде новорожденности [5].

Этиология и патогенез. Этиопатогенез синдрома Гольденхара изучен недостаточно, в основном это спорадические случаи, однако установлены аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный способы наследования, мультифакториальное происхождение [3,4]. Наблюдаемая клиническая картина связана с дефектом развития производных первой и второй жаберных дуг [4,6]. Голова и шея происходят из шести эмбриональных структур, называемых глоточными аппаратами, подобных жаберному аппарату рыб. На 4-й неделе беременности



клетки нервного гребня мигрируют из нервной трубки, чтобы начать развитие эктомезенхимы глоточной дуги. Каждая глоточная дуга состоит из энтодермы, мезенхимы из эктомезенхимы, артерии, нерва и хряща. Черепно-лицевые структуры, чаще всего поражаемые при синдроме Гольденхара, развиваются из первой и второй глоточных (жаберных) дуг. Спектр аномалий, вовлеченных в CFM, может быть результатом эмбрионального «поля развития», функционирующего как единица, одинаково реагирующая на различные нарушения, такие как хромосомные аномалии, мутации в одиночном гене, нарушение сосудистой системы и тератогены. Кроме того, идентичные пороки развития наблюдаются у разных видов позвоночных, что свидетельствует об общности развития [4].

Причины черепно-лицевой микросомии можно разделить на несколько групп. К экзогенным (приобретенным) относятся: применение матерью вазоактивных препаратов (псевдоэфедрина, аспирина, ибупрофена) [4]; других препаратов, включая наркотические вещества (талидомида, ретиноевой кислоты, тамоксифена, примидона, кокаина) [1,7]; курение; вагинальное кровотечение у матери во втором триместре; многоплодная беременность; использование вспомогательных репродуктивных технологий [4]; сахарный диабет, гипотиреоз, глютенная болезнь у матери [7]; инфекции, вызванные краснухой и гриппом [1]. В частности, Strömmland et al [2007] было проведено исследование 18 шведских пациентов с OAV, у которых в пренатальном анамнезе было выявлено следующее: трое детей были зачаты с помощью вспомогательных репродуктивных технологий; у двух матерей были значительные кровотечения во время беременности; три матери сообщили о курении во время беременности [8]. Показано влияние очень низкого индекса массы тела матери (ИМТ): риск для CFM был в два раза выше у детей, рожденных от матерей с ИМТ ниже 18, чем у женщин с ИМТ от 19 до 23,9 [4].

К наследственным причинам относятся дефект на уровне хромосом, одиночного гена, мультифакториальное наследование. Черепно-лицевая микросомия наблюдается при ряде хромосомных нарушений. Некоторые ассоциации могли возникнуть случайно, но повторное наблюдение делеции 5p, дупликации 14q23.1, аномалии хромосом 18 и 22 могут представлять собой причинно-следственные связи [4]. Отмечены несколько семей с аутосомно-доминантным наследованием CFM, в которых выявлена сегрегация хромосомы 14q23.1, содержащей ген OTX2 [9]. Приблизительно 1–2% семей демонстрируют аутосомно-доминантное наследование, редкие случаи представлены аутосомно-рецессивным наследованием CFM или изолированной микроотии. В одной семье, изученной Kelberman et al [2001], данные свидетельствовали о сцеплении с участком на хромосоме 14q32, который содержит ген белка гусекоида (Goosecoid protein, GSC), экспрессируемый в жаберные дуги во время эмбриогенеза. Нарушение гусекоидного белка в моделях мышей приводит к черепно-лицевым аномалиям, связанным с особенностями CFM. Выявлены другие гены гомеобокса, относящиеся к MSX классу, критически важные для дифференциации эктомезенхимы первой жаберной дуги, дающей начало различным черепно-лицевым структурам, и экспрессирующиеся в клетках головного нервного гребня до миграции клеток [4]. В другом исследовании сообщалось о нонсенс-патогенном варианте НОХА2 в европейской семье из трех поколений с двусторонней несиндромальной микроотией и смешанной тугоухостью, выделяющейся как признак аутосомно-доминантного наследования [10]. Лица из этой семьи имели аномалии среднего уха, цепи косточек, причем строение наружных слуховых проходов у всех больных было нормальным [4]. Ранее был выявлен миссенс-вариант НОХА2, связанный с аутосомно-рецессивным наследованием двусторонней микроотии в кровнородственной иранской семье, с более тяжелым фенотипом, что, вероятно, связано с наличием патогенного варианта в обоих аллелях [11].



Учитывая особенности эмбриогенеза, описанные выше, к вариантам патогенеза окуло-аурикуло-вертебрального синдрома можно отнести: нарушение кровоснабжения и очаговое кровоизлияние в развивающуюся область первой и второй жаберных дуг; нарушение взаимодействия клеток краниального нервного гребня с мезенхимой жаберной дуги; нарушение бластогенеза [4].

Классификация. Существует множество классификаций, описывающих анатомические нарушения при синдроме Гольденхара, однако созданная Pruzansky и позднее модифицированная Kaban et al, показала себя наиболее удобной с практической точки зрения, так как основывалась на анатомическом поражении нижней челюсти, что важно для решения вопроса о хирургическом лечении [12]

Таблица 1

Классификация Pruzansky в модификации Kaban et al и Madrid et al, предлагаемые методы коррекции [12]		
Тип	Пораженные структуры	Методы коррекции
I	Все компоненты нижней челюсти и височно-нижнечелюстного сустава сохранены, имеют нормальную форму, но гипоплазированы в различной степени	Ортопедическое ведение
Па	Нижнечелюстная ветвь, мышелок и височно-нижнечелюстной сустав сохранены, но гипоплазированы и имеют аномальную форму	Дистракционный остеогенез и ортопедическое ведение
Пб	Нижнечелюстная ветвь гипоплазирована, имеет неправильную форму и расположение, смещена медиально и кпереди, нет сочленения с височной костью	Дистракционный остеогенез и ортопедическое ведение
III	Нижнечелюстная ветвь, мышелок и височно-нижнечелюстной сустав отсутствуют, а латеральная крыловидная и височная мышцы, если они есть, не прикрепляются к нижнечелюстному отростку	Трансплантат из подвздошной кости или реберного хряща и дистракционный остеосинтез (позднее)
IV	Гипоплазия тела нижней челюсти	Малоберцовый лоскут и дистракционный остеогенез (позже при необходимости)

Клиническая картина. Для CFM характерны различные фенотипические варианты [4]. По оценкам, 65% людей с CFM имеют некоторую степень лицевой асимметрии, причем в 85% случаев встречается именно правостороннее поражение. Обструкция дыхательных путей и симптомы апноэ во сне могут быть опасными для жизни проблемами, связанными с ретрузией верхней и нижней челюстей, сужающих ротоглотку, а также с сопутствующей обструкцией верхних дыхательных путей [7].

В дополнение к признакам, определяющим CFM, у пораженных лиц обычно наблюдается следующее: со стороны челюстей – недоразвитие средней зоны лица, обычно асимметричное, анкилоз, неправильный прикус, формирование эмали и дентина, сверхкомплектные зубы [4,7]; со стороны глаз – вертикальное смещение орбиты, микрофтальм или анофтальм (редко), колобома радужки [4], асимметрия или дисморфия глаз, расщепление века, экзофтальм, косоглазие [7]; со стороны уха – атрезия наружного слухового прохода, дисплазия ушной раковины, аномалии среднего и внутреннего уха, аотия, асимметрия ушей [7]; со стороны позвоночника – деформированные и/или сросшиеся шейные позвонки, полупозвонки [4,13], расщепление позвоночника [7].



Менее распространенные дополнительные пороки развития включают: со стороны сердца – тетрада Фалло, дефекты межжелудочковой и межпредсердной перегородок, транспозиция магистральных сосудов и аномалии дуги аорты [14], декстрокардия [7]; со стороны почек – отсутствие почки, двойной мочеточник, перекрестная эктопия почки, гидронефроз, гидроуретер [13,14], мультикистозные почки, двойной мочеточник [7]; со стороны конечностей – аномалии лучевой или локтевой костей, косолапость [7,14]; со стороны ЦНС – микроцефалия, энцефалоцеле, гидроцефалия, гипоплазия мозолистого тела, мальформация Арнольда-Киари, голопрозэнцефалия [7,14], задержка развития и умственная отсталость, аутизм [7,8], диффузная гипоплазия головного мозга, липома мозолистого тела, асимметричные боковые желудочки, отсутствие прозрачной перегородки, гипоталамическая гамартома, речевые расстройства [7]; со стороны респираторного тракта – аномальное строение гортани и глотки, нарушение дольковой структуры легких [15]. Пороки развития желудочно-кишечного тракта встречаются в 11,5% случаев и включают атрезию пищевода и двенадцатиперстной кишки, стеноз пищевода и пилорического отдела, диафрагмальную грыжу и заворот кишки, трахеопищеводный свищ, атрезию ануса [6,7].

Исследование 22-х новорожденных, проведенное нами ранее, показало, что нарушения, как правило, ограничивались лицом в 100% и лишь в 10% позвоночником. Поражение в 100% случаев было односторонним. Ушные раковины уменьшены в размерах (100%), деформированы (66%), аномально расположены (50%). В 100% случаев отмечалась атрезия наружного слухового прохода. Аномальное развитие ушей варьировало от микроотии (66%) до полного отсутствия (33%), преаурикулярные выросты (67%), рудиментарная дополнительная ушная раковина (34%). Аномалии глаз включали микрофтальмию (34%), косоглазие (10%). У 10% отмечена макростомия, гипоплазия нижней челюсти (33%), высокое небо (50%). Аномалия шейных позвонков была диагностирована у 1 младенца в периоде новорожденности. Аномалии почек (пиелоктазии) выявлены в 33% случаев, открытое овальное окно у 5 (84%), фальш-хорда левого желудочка у 2 (33,3%). По данным нейросонографии у 4 (34%) диагностированы кисты сосудистых сплетений [5].

Диагностика. Диагноз CFM может быть установлен только на основании клинического осмотра [4]. Членами рабочей группы Международного консорциума по оценке исходов лечения (ICNOM) были разработаны диагностические критерии CFM (Таб.2) [16,17].

Таблица 2

Диагностические критерии CFM, разработанные ICNOM Craniofacial Microsomia group [16,17]	
CFM определяется как:	2 больших критерия или 1 большой + 1 малый критерий, или 3 и более малых критериев
Большие критерии:	Гипоплазия нижней челюсти
	Микроотия
	Гипоплазия орбиты/лицевых костей
	Асимметрия лица
Малые критерии:	Дефицит мягких тканей лица
	Преаурикулярные отростки
	Макростомия
	Расщелина неба/губы
	Эпibuльбарные дермоиды
	Полупозвонки



После постановки предположительного диагноза CFM можно использовать следующий подход для исключения других состояний, определения прогноза и консультирования по риску рецидива [4]: изучение семейного и пренатального анамнезов, полное физикальное и инструментальное обследование с участием врача-генетика или врача, специализирующегося на черепно-лицевой патологии, офтальмолога. Диагностическое аудиологическое обследование должно проводиться у всех пациентов. Рекомендована переоценка слухового теста в возрасте от 24 до 30 месяцев [17]. Дополнительные визуализирующие исследования: рентгенография шейного отдела позвоночника, ЭХО-КГ и УЗИ почек, КТ височной кости пациентам со значительным нарушением слуха, атрезией наружного слухового прохода [4]. Случаи микрофтальмии, аномальной структуры черепа и неврологических расстройств являются показаниями нейровизуализации (МРТ) [7]. Специальное молекулярно-генетическое тестирование не показано лицам с признаками, характерными для CFM, за исключением затруднений при проведении дифференциального диагноза с рядом заболеваний (брахио-отто-ренальный синдром (EYA1), CHARGE-синдром (CHD7), нижнечелюстно-лицевой дизостоз с микроцефалией (EFTUD2), синдром Таунса-Брокса (SALL1), синдром Тричера-Коллинза (TCOF1)) [4]. Если при опросе появилось подозрение на синдром обструктивного апноэ сна, должна быть выполнена полисомнография [17].

Следует отметить, что о пренатальной диагностике простых случаев сообщалось редко, как правило, это пациенты с тяжелым односторонним микрофтальмом или множественными пороками развития. Поскольку гены, отвечающие за развитие черепно-лицевые микросомии, не выявлены, пренатальная диагностика с помощью молекулярно-генетического тестирования невозможна [4]. В европейском популяционном исследовании окуло-аурикуло-вертебрального синдрома пренатальные аномалии были обнаружены в 18,9% беременностей; однако диагноз CFM не был установлен до родов или позднее [14].

Принципы лечения. Лечение больных CFM является комплексным и разделяется на этапы в зависимости от возраста пациента, а также степени тяжести наблюдаемых отклонений. Так как спектр фенотипических признаков изменчив, лечение требует индивидуального многоэтапного и мультидисциплинарного подхода [7]. Мультидисциплинарный подход включает привлечение специалистов: аудиолога, диетолога, врача-генетика, офтальмолога, челюстно-лицевого хирурга, ортодонта, ортопеда, оториноларинголога, детского стоматолога, пластического хирурга, психолога, логопеда. Целями лечения CFM являются: обеспечение адекватной респираторной поддержки и нутритивного статуса, улучшение слуха и общения, оптимизация развития, уменьшение асимметрии лица и лечение неправильного прикуса [4].

Пациентам со значительной микрогнатией, макростомией или расщелиной неба могут потребоваться специальные бутылочки (например, фидер Хабермана, бутылочка Mead-Johnson Squeeze, соски Pigeon, Dr. Brown), установка назогастрального зонда или гастростомической трубки [4]. Младенцы с тяжелой гипоплазией нижней челюсти могут иметь серьезные нарушения со стороны верхних дыхательных путей и нуждаться в наложении трахеостомы, ранней хирургической коррекции нижней и/или верхней челюсти [4,17], создании постоянного положительного давления в дыхательных путях (CPAP), установке назофарингеального воздуховода, проведении редукционной турбинэктомии, септопластики, тонзиллэктомии, аденоидэктомии, увулопалатофарингопластики. Большинство из этих вмешательств выполняется в течение первых 6-и месяцев жизни [7]. Предлагаемые методы коррекции деформации нижней челюсти зависят от степени поражения нижней челюсти (Таб.1) и включают: дистракционный остеогенез, трансплантат из подвздошной кости или реберного хряща (после 6-и лет), малоберцовый лоскут, имплантаты височно-



нижнечелюстного сустава [17]. Ближе к завершению роста структур лица и челюсти (от 13 до 16 лет) большинство детей требует ортодонтической и окончательной ортогнатической коррекции [4,7]. Сроки коррекции дефицита мягких тканей у больных зависят от планирования других оперативных вмешательств, особенно тех, которые влияют на симметрию лица [17]. Хирургические операции по поводу преаурикулярных отростков, макростомии и расщелины неба часто рекомендуются в течение первого года жизни [4]. Реконструктивные операции на ушной раковине выполняются у детей 8-и лет и старше. До достижения этого возраста используются внешние силиконовые и полиэтиленовые протезы, прикрепляемые с помощью медицинского клея, или остеоинтегрированные имплантаты [17]. Кондуктивные нарушения слуха, связанные с атрезией слухового прохода, дефектом слуховых косточек, можно лечить слуховыми аппаратами [4]. Дети с результатами физикального обследования, указывающими на аномалии сердца, должны быть своевременно направлены к кардиологу; дети с аномалиями почек передаются нефрологу [4]. Учитывая особенности поражения нервной системы, дети с CFM должны наблюдаться неврологом [7]. CFM также может проявляться интеллектуальными и когнитивными нарушениями, кроме того, могут наблюдаться психические расстройства, требующие психиатрических консультаций и терапии [7].

Клинический случай. Основное заболевание: Синдром Гольденхара) (врожденная аномалия уха: атрезия наружного слухового прохода слева, агенезия слуховых косточек слева, микроtia слева).

Сопутствующие заболевания: Киста мостомозжечкового угла слева, субарахноидальное кровоизлияние нетравматическое по намету мозжечка. Маловесный к сроку гестации. Неонатальная желтуха вследствие других уточненных причин.

Мальчик Д. от 1 беременности, протекавшей на фоне анемии, родился 17 января 2023 года, роды срочные, в головном предлежании. Масса при рождении 2930 г, длина 52 см. Оценка по шкале Апгар – 8/8 баллов. Ранний период адаптации протекал без особенностей. При осмотре в родильном зале отмечен на месте левой ушной раковины вырост неправильной формы. Наружный слуховой проход закрыт. Асимметрия лица, скошенность левой половины, левого угла рта (Рис. 1). Двигательная активность удовлетворительная. Очаговой неврологической симптоматики нет. Аудиоскрининг (от 18.01.23): слева не прошел.



Рисунок 1. Фронтальный вид мальчика 3-х дней с асимметрией лица, скошенностью левой половины лица, левого угла рта.
Фотография размещена с согласия родителей.



Рисунок 2. Боковой вид мальчика 3-х дней с атрезией наружного слухового прохода слева.
Фотография размещена с согласия родителей.





Рисунок 3. Боковой вид мальчика 3-х дней с гипоплазией левой ушной раковины, преаурикулярным отростком. Фотография размещена с согласия родителей.

В возрасте 3-х дней жизни мальчик поступил в отделение патологии новорожденных ЯОДКБ из Ростовской ЦРБ с диагнозом: маловесный к сроку гестации, неонатальная желтуха в следствие других уточненных причин. При поступлении состояние средней степени тяжести. Масса 2727 граммов, ЧДД 45 в мин, ЧСС 145 в мин. На осмотре в сознании, реагирует адекватно. Спонтанная двигательная активность удовлетворительная. Мышечный тонус физиологический. Кожные покровы чистые, иктеричность II степени, умеренной влажности, теплая на ощупь, сыпи нет. Подкожно-жировой слой развит недостаточно. Гипоплазия левой ушной раковины, отсутствие наружного слухового прохода (рис.2,3). Носовое дыхание свободное. Над легкими дыхание пуэрильное, проводится симметрично во все отделы, хрипов нет. Тоны сердца ясные, ритмичные, шумы не выслушиваются. Живот мягкий. Печень выступает на 1 см от края реберной дуги. Селезенка не пальпируется. Пупочная ранка эпителизирована. Пупочные сосуды не пальпируются. Стул желтый, кашицеобразный. Мочеиспускание свободное, моча светлая. Энтеральное кормление усваивает.

Проведен комплекс лабораторных и инструментальных исследований. По результатам общего анализа крови от 20.01.23 отклонений выявлено не было. На фоне фототерапии общий билирубин крови снизился с 305 мкмоль/л до 176,8 мкмоль/л, что сопровождалось угасанием желтухи. Коагулограмма – без особенностей. Посев кала на патогенную кишечную флору – рост шигелл и сальмонелл не обнаружен.

По результатам инструментальных методов исследования выявлено следующее: ЭКГ – синусовый ритм, тахикардия (ЧСС 187 в мин), электрическая ось сердца отклонена вправо, нарушение процессов реполяризации. Нейросонография – ЭХО-патологии не выявлено. УЗИ органов брюшной полости – ЭХО-признаки тромба в левой ветви воротной вены (гиперэхогенное включение 8,4 x 3,8 мм). ЭХО-КС – межпредсердное сообщение 3,5 мм, недостаточность аортального клапана пристворочная. УЗИ пупочных сосудов от – ЭХО-патологии не выявлено.

Компьютерная томография височных костей и лицевого скелета: Левая височная кость: наружный слуховой проход не визуализируется; ячейки сосцевидного отростка спонгиозного типа строения; слуховые косточки не визуализируются; улитка и полукружные каналы визуализируются, структура не нарушена; ушная раковина уменьшена в размерах, деформирована, смещена вниз. Правая височная кость: наружный слуховой проход обычной



конфигурации, просвет не сужен, костные стенки ровные, четкие; сосцевидный отросток пневматического типа строения, ячейки воздушны; барабанная полость воздушна; слуховые косточки прослеживаются; улитка и полукружные каналы без особенностей. Лобные пазухи не развиты; ячейки решетчатого лабиринта развиты правильно, воздушны; верхнечелюстные пазухи развиты слабо, воздушны. Отмечается гипоплазия нижней челюсти (с наличием расщелины до 2-3мм), подбородок отступает вниз – ретрогнатия. Расщелина на твердом небе до 1-2 мм. В проекции цистерны мостомозжечкового угла определяется киста размером 12x17мм. Заключение: КТ – признаки врожденной аномалии развития: атрезия наружного слухового прохода слева, агенезия слуховых косточек слева, микротия слева, ретрогнатия. Киста мостомозжечкового угла слева.

Магнитно-резонансная томография головного мозга: субарахноидальное пространство не расширено; по намёту мозжечка и межполушарной борозде определяется скопление содержимого, мр-сигнал которого соответствует крови, толщиной 2 мм; отмечается кистозное расширение левого ММУ до 12 мм. Заключение: Субарахноидальное кровоизлияние. Киста левого мостомозжечкового угла.

Ребенок был осмотрен рядом специалистов. Заключение челюстно-лицевого хирурга – синдром Гольденхара, атрезия наружного слухового прохода слева. Заключение нейрохирурга – киста мостомозжечкового угла слева. Заключение ЛОР- врача – атрезия наружного слухового прохода слева, микротия слева. Заключение невролога – риск нейросенсорной тугоухости слева.

При выписке из стационара матери ребёнка были даны следующие рекомендации: продолжить грудное вскармливание в свободном режиме; контроль за прибавкой массы тела, окружностью головы, ростом; обеспечить безопасный сон ребенка: положение на спине, исключительно в кроватке ребенка в комнате родителей, на ровной поверхности, без одеял и игрушек; избегать пассивного курения, сильного укачивания и "тряски" ребенка. Диспансерное наблюдение оториноларинголога, окулиста, сурдолога, генетика, невролога; челюстно-лицевого хирурга.

Выводы. Разнообразие фенотипических вариантов синдрома Гольденхара требует использования четких критериев диагностики, а также инструментальных методов обследования и привлечения ряда специалистов для постановки диагноза. Представленный нами клинический случай показывает вариант синдрома Гольденхара, соответствующий 2 большим и 1 малому критериям ИСНОМ, и отображает информативность метода КТ в диагностике данной патологии. Лечение требует индивидуального многоэтапного и мультидисциплинарного подхода, соответственно возрасту пациента и степени тяжести отклонений. Вопросы пренатальной диагностики данного заболевания требуют дальнейшего изучения.

Список литературы:

1. Costea C.F., Rusu C., Ivănescu C.G., Dumitraş S., Dimitriu G., et al. Goldenhar Syndrome. J Clin Res Ophthalmol. 2015; 2 (3): 41–4.
2. Vinay C., Reddy R.S., Uloopi K.S., Madhuri V., Sekhar R.C. Craniofacial features in Goldenhar syndrome. J Indian Soc Pedod Prev Dent. 2009; 27 (2): 121–4.
3. Gupta A., Garg Y., Garg K. Goldenhar Syndrome: a case report. University J Dent Scie. 2019; 5 (2): 64–7.
4. Heike C.L., Luquetti D.V., Hing A.V., Adam M.P., Everman D.B., Mirzaa G.M., Pagon R.A., Wallace S.E., Bean L.J.H., Gripp K.W., Amemiya A. Craniofacial Microsomia Overview. GeneReviews [Internet]. University of Washington, Seattle. 2014: 32.



5. Марушков В.И., Мезинцева С.И., Тейф В.А., Косинская И.В., Фролова И.В. Диагностика синдрома Гольденхара в периоде новорожденности. Материалы I Международного Конгресса по перинатальной медицине, посвященного 85-летию академика РАМН В.А. Таболина, Москва, Россия, 2011г: 136.
6. Sharawat I.K., Bhattacharya D., Saini L. Goldenhar Syndrome with Imperforate Anus: New Association or Coincidence! *Indian J Pediatr.* 2019; 86 (12): 1150.
7. Bogusiak K., Puch A., Arkuszewski P. Goldenhar syndrome: current perspectives. *World J Pediatr.* 2017; 13 (5): 405–15.
8. Strömmland K., Miller M., Sjögren L., Johansson M., Ekman-Joelsson B.M., Billstedt E., Gillberg C., Danielsson S., Jacobsson C., Andersson-Norinder J., Granström G. Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum: Associated Anomalies, Functional Deficits and Possible Developmental Risk Factors. *Am J Med Genet A.* 2007; 143A (12): 1317–25.
9. Ballesta-Martínez M.J., López-González V., Dulcet L.A., Rodríguez-Santiago B., García-Miñaur S., Guillen-Navarro E. Autosomal dominant oculoauriculovertеbral spectrum and 14q23.1 microduplication. *Am J Med Genet A.* 2013; 161A (8): 2030–5.
10. Brown K.K., Viana L.M., Helwig C.C., Artunduaga M.A., Quintanilla-Dieck L., Jarrin P., Osorno G., McDonough B., DePalma S.R., Eavey R.D., Seidman J.G., Seidman C.E. HOXA2 haploinsufficiency in dominant bilateral microtia and hearing loss. *Hum Mutat.* 2013; 34 (10): 1347–51.
11. Alasti F., Sadeghi A., Sanati M.H., Farhadi M., Stollar E., Somers T., Van Camp G. A mutation in HOXA2 is responsible for autosomal-recessive microtia in an Iranian family. *Am J Hum Genet.* 2008; 82 (4): 982–91.
12. Madrid J.R.P., Montealegre G., Gomez V. A New Classification Based on the Kaban's Modification for Surgical Management of Craniofacial Microsomia. *Craniomaxillofac Trauma Reconstr.* 2010; 3 (1): 1–7.
13. Stueckle L., Saltzman B.S., Luquetti D., Hing A.V., Evans K.N. Renal and spine screening in sub-phenotypic populations of patients with craniofacial microsomia. Poster presentation. Indianapolis, IN: American Cleft Palate – Craniofacial Conference; 2014.
14. Barisic I., Odak L., Loane M., Garne E., Wellesley D., Calzolari E., Dolk H., Addor M.C., Arriola L., Bergman J., Bianca S., Doray B., Khoshnood B., Klungsoyr K., McDonnell B., Pierini A., Rankin J., Rissmann A., Rounding C., Queisser-Luft A., Scarano G., Tucker D. Prevalence, prenatal diagnosis and clinical features of oculo-auriculo-vertebral spectrum: a registry-based study in Europe. *Eur J Hum Genet.* 2014; 22 (8): 1026–33.
15. Belezza-Meireles A., Clayton-Smith J., Saraiva J.M., Tassabehji M. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: a review of the literature and genetic update. *J Med Genet* 2014; 51 (10): 635–45.
16. Measurement ICfHO. ICHOM Craniofacial Microsomia Data Collection Reference Guide. 2017. – 98 p.
17. Ruben W. Renkema, ERN CRANIO Working Group on Craniofacial Microsomia. European Guideline Craniofacial Microsomia. *J Craniofac Surg.* 2020; 31 (8S): 2385–484.

