

Tekrarlayan İdrar Yolu Enfeksiyonu ile Tanı Alan Goldenhar Sendromu: Olgu Sunumu

Recurrent Urinary Tract Infection as a Manifestation of Goldenhar Syndrome: Case Report

Ali Güngör^{1*}, Nilüfer Avunç², Mehmet Orhan Erkan², Emel İsayel³, Esra Kılıç⁴, Bahar Çuhacı Çakır⁵

¹Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanı, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

²Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Asistanı, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Kliniği, Ankara

³Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanı, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Kliniği, Ankara

⁴Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Doçenti, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Genetik Kliniği, Ankara

⁵Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Doçenti, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

ÖZET

Goldenhar sendromu göz, kulak ve vertebra anomalileri ile karakterize, birinci ve ikinci brakial arkin gelişim anomalisine bağlı olarak görülen bir hastalıktır. Kraniofasial anomalilere genitouriner, kardiyak, iskelet ve santral sinir sistemi anomalileri de eşlik edebilir. Bu yazıda tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu olan, iskelet ve kulak anomalilerinin eşlik ettiği ve Goldenhar sendromu tanısı koyulan 2 aylık olgu sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Goldenhar sendromu, mikrotia, multidisipliner yaklaşım

ABSTRACT

Goldenhar syndrome is a rare disease characterized by anomalies of the ear, eye and vertebrae, caused by developmental failure of the first and second brachial arches. Genitourinary, cardiac, skeletal and central nervous system anomalies can also be seen in addition to craniofacial anomalies. In this article, we present a 2-month-old case with recurrent urinary tract infections, skeletal and ear anomalies accompanied by Goldenhar syndrome.

Key Words: Goldenhar syndrome, microtia, multidisciplinary approach

Giriş

Goldenhar Sendromu ilk olarak Dr. Maurice Goldenhar tarafından mikrotia, hemifasiyal mikrozomi, preaurikular skin tag, epibulber dermoid ve vertebral malformasyonlar gibi çeşitli anomalilerin birliktelik gösterdiği bir hastalık olarak tanımlanmıştır (1,2). İlk iki brakial arkin gelişim bozukluğu sonucunda oluşan bu sendromda fasiyal asimetri, göz, kulak, kalp, akciğer, vertebra, gastrointestinal ve ürogenital sistem anomalileri de görülebilir (3,4). Olguların

çoğu sporadiktir, otozomal dominant ve otozomal resesif kalıtım gösteren vakalar da bildirilmiş olup, bu sendroma erkeklerde daha sık rastlanmaktadır (5). Bu yazıda, Goldenhar sendromu tanısı koyulan bir olgu nadir görülmesi ve eşlik eden anomalileri sebebiyle sunulmuştur.

Olgu Sunumu

Otuz bir yaşındaki annenin 3.gebeliğinden 2.yaşayan olarak mükerrer sezaryen ile 39 haftalık 3200 gr olarak doğan 2 aylık kız hasta; idrar

*Sorumlu Yazar: Dr.Ali Güngör, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

E-mail: gungoralı19@gmail.com, Mobil Tel: 0(505) 480 95 06, Tel: 0(312) 596 96 00, Faks: 0(312) 347 23 30

Geliş Tarihi: 23.12.2017, Kabul Tarihi: 12.02.2018



Resim 1. Oldunun sol preauriküler bölgedeki skin tag



Resim 2. Olgunun sağ kulak aurikula anomalisi

yaparken ağlama, ateş ve kusma şikayetleri ile acil polikliniğimize başvurmuş ve bakılan tetkiklerinde piyüri saptanması üzerine akut piyelonefrit tanısıyla servisimize yatırılmıştı. Prenatal öyküsünde annesinde gestasyonel diyabet nedeniyle insülin, hipertansiyon nedeniyle metildopa kullanımı mevcuttu. Hastanın öyküsünden daha önceden de 2 kez idrar yolu enfeksiyonu sebebiyle hastaneye yatırıldığı ve amoksisilin profilaksisi başlandığı öğrenildi. Soygeçmişinde özellik yoktu, anne baba arasında akrabalık yoktu. Fizik muayenesi sağ tarafta mikrotia ve sol preaurikular bölgede skin tag (Resim 1,2) dışında normaldi.

Otoakustik emulsiyon yöntemi ve beyin sapı işitsel uyarılmış potansiyeli (BAEP) ile yapılan işitme testine sağ tarafta yanıt alınmadı. Transfontanel ultrasonografi normaldi. Göz muayenesi normal değerlendirildi. Ekokardiyografide koroner sinüs tipi sekundum atrial septal defekt (ASD) ve patent foramen ovale (PFO) mevcuttu. Abdominal ultrasonografide bilateral hidroüreteronefroz, voiding sistoüretografide ise bilateral grade 4-5 vezikoüreteral reflü (VUR) saptandı. Yapılan dimerkaptosüksinik asit renal sintigrafisinde rölatif uptake oranları sağ böbrekte %62,18; sol böbrekte %37.8 idi. Çekilen sakral manyetik rezonansda (MR); S2 distalinde izlenen küçük rudimanter vertebra dışında S2 distalinin gelişmemiş olduğu görüldü (Resim 3). Karyotip analizi 46 XX olarak sonuçlandı. Hastamızda bu bulgular ile Goldenhar sendromu düşünüldü ve pediatrik nefroloji, üroloji, kardiyoloji, genetik ve kulak burun boğaz

bölgeleri tarafından takibe alındı. Ailesine genetik danışmanlık verildi. Olgunun resimlerinin kullanılması için aileden onam alındı.



Resim 3. Olgunun sakral MR görüntüsü

Tartışma

Goldenhar Sendromu'nda sıklıkla göz, kulak, vertebra ve kraniyofasiyal anomaliler görülmektedir. Kulak anomalileri preaurikuler skin tag, anotia, mikrotia, iç kulak yolu anomalileri şeklindedir (1,6). Bizim hastamızın sağ tarafta mikrotia, sol tarafta ise skin tag mevcuttu. Kraniyofasiyal anomaliler sıklıkla fasiyal asimetri veya hemifasiyel mikrosomi şeklindedir. Mandibula veya yüz kas hipoplazisi, yarık-yüksek damak, fasiyal paralizi, mikrognati, koanal atrezi gibi kraniyofasiyal anomaliler ile kardiyak, genitoüriner ve santral sinir sistemi anomalileri görülebilmektedir (7,8). Olgumuzun fasiyal anomalisi yoktu, genitoüriner sistemde bilateral grade 4-5 VUR ve hidroüretonefroz vardı. Ekokardiyografisinde sekundum ASD ve PFO saptanmıştı. Sendromda görülen göz anomalileri epibulber dermoid, katarakt, hipertelorizm, glokom ve pitozistir (9). Olgumuzda yapılan göz muayenesi normaldi. Hastalarda genellikle çeşitli vertebra defektleri mevcut olup bu defektler; hemivertebra, hipoplazi, kifoskolyoz, kelebek vertebra şeklinde olabilmektedir (5,8). Hastamızın çekilen Sakral MR'ında; S2 distalinde izlenen küçük rudimanter vertebra dışında S2 distalinin gelişmediği görüldü ve kaudal regresyon sendromu (grup I) ile uyumlu olduğu saptandı.

Olguların büyük bir kısmı sporadiktir, otozomal dominant veya otozomal resesif kalıtım da bildirilmiştir, aile öyküsü düşük oranda pozitif saptanmaktadır (5,8). Olgumuzun kromozom analizi 46,XX olarak sonuçlandı ve ailede benzer bulgulara sahip birey yoktu. Hastalığın etiyolojisi net değildir ancak gebelikte annenin talidomid, retinoik asit, adriamisin, tamoksifen, kokain gibi teratojen ilaçlar kullanması ve gestasyonel diyabet etyolojide suçlanan faktörlerdendir (8,10). Hastamızın annesinde maternal diyabet sebebiyle insulin kullanımı ve maternal hipertansiyon nedeniyle gebelik boyunca metildopa kullanımının olması etiyolojik açıdan anlamlı olabilir.

Goldenhar sendromunun ayırıcı tanısında Treacher-Collins sendromu gibi genetik bozukluklar, brankiyo-oto-renal sendrom, Townes Brocks sendromu, CHARGE asosiyasyonu, VACTERL asosiyasyonu sendromlar düşünülmelidir (1,9). Hastamızda görülen kulak, vertebra anomalileri ve diğer bulgular ayırıcı tanıda düşünülen diğer sendromlarla uyumlu değildi, bu

sebeple hastamızda öncelikli olarak Goldenhar sendromu düşünüldü.

Sonuç olarak, kulak anomalisi olan çocuklarda Goldenhar sendromu akılda tutulmalıdır, erken tanı ve tedavi gelişebilecek komplikasyonları önlemek açısından son derece önemlidir. Hastalar göz, kulak burun boğaz, genetik ve eşlik eden diğer bulgulara göre bölümlerle multidisipliner takip edilmeli ve aileye genetik danışmanlık verilmelidir.

Kaynaklar

1. Ashokan CS, Sreenivasan A, Saraswathy GK. Goldenhar syndrome - review with case series. *J Clin Diagn Res* 2014; 8(4): ZD17-19.
2. D'Angelo G, Marsiglia L, Aversa S, Manti S, Cuppari C, Cutrupi M, et al. Caudal Regression and Encephalocele: Rare Manifestations of Expanded Goldenhar Complex. *Case Rep Pediatr* 2017; 2017: 4396142.
3. Modica RF, Barbeau LD, Co-Vu J, Beegle RD, Williams CA. Goldenhar Syndrome Associated with Extensive Arterial Malformations. *Case Rep Pediatr* 2015; 2015: 954628. doi: 10.1155/2015/954628.
4. Almeida LM, Diniz Mdos S, Diniz Ldos S. Do you know this syndrome? *An Bras Dermatol* 2012; 87 (3): 495-497.
5. Gharehbaghi MM, Ghaemi MR. Goldenhar syndrome in an infant of diabetic mother. *Iran J Pediatr* 2010; 20(1): 131-134.
6. Rosa RF, Silva AP, Goetze TB, Bier Bde A, Almeida ST, Paskulin GA, et al. Ear abnormalities in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Braz J Otorhinolaryngol* 2011; 77(4): 455-460.
7. Engiz O, Balci S, Unsal M, Ozer S, Oguz KK, Aktas D. 31 Cases with oculoauriculovertebral dysplasia (Goldenhar Syndrome): clinical, neuroradiologic, audiologic and cytogenetic findings. *Genet Couns* 2007; 18(3): 277-288.
8. Pegler JR, Soares DC, Quaio CR, Fernandes N, Oliveira LA, Honjo RS, et al. Clinical description of 41 Brazilian patients with oculo-auriculo-vertebral dysplasia. *Rev Assoc Med Bras* 1992; 62(3): 202-206.
9. Işıkkay S, Sezer S, Demirçubuk A, Baş EK, Sarıkabadayı Ü. Kulaktan kalbe uzanan bir sendrom: Goldenhar Sendromu. *Gaziantep Tıp Derg* 2013; 19(3): 196-198.
10. Chauhan DS, Guruprasad Y. Goldenhar Syndrome with Tessier's 7 Cleft: Report of a Case. *J Maxillofac Oral Surg* 2015; 14(Suppl 1): 42-46.