

<https://doi.org/10.54500/2790-1203-2024-4-124-27-33>

УДК 611.01; 616-053.6

МРНТИ 76.29.39; 76.29.47

Описание клинического случая

Синдром Гольденхара у новорожденной девочки: Клиническое наблюдение

[Ходжамова Н.К.](#)¹, [Рахманкулова З.Ж.](#)², [Божбанбаева Н.С.](#)³, [Исмаилова М.А.](#)⁴, [Абдукадирова М.К.](#)⁵

¹ Доцент кафедры неонатологии, Ташкентский педиатрический медицинский институт, Ташкент, Узбекистан. E-mail: hnkdoc@mail.ru

² Профессор кафедры неонатологии, Ташкентский педиатрический медицинский институт, Ташкент, Узбекистан. E-mail: razuhra@yandex.ru

³ Профессор Казахского национального медицинского университета имени С.Д. Асфендиярова, Алматы, Казахстан. E-mail: bozhbanbaeva.n@gmail.com

⁴ Доцент кафедры неонатологии, Ташкентский педиатрический медицинский институт, Ташкент, Узбекистан. E-mail: tuazam55@mail.ru

⁵ Кафедра неонатологии, Ташкентский педиатрический медицинский институт, Ташкент, Узбекистан. E-mail: dr.munira777@mail.ru

Резюме

Актуальность описания представленного клинического случая обусловлена тем, что данная патология встречается крайне редко, практически отсутствует описание клинических проявлений заболевания в отечественной литературе. Кроме того, в настоящее время имеет место рост риска возникновения данного синдрома и также следует отметить сложность пренатальной диагностики заболевания, так как оно является следствием мутаций в генах. Синдром Гольденхара (или синдром жаберных дуг) — это редкое врожденное заболевание, которое проявляется множественными пороками развития и в основном приводит к поражению лицевых структур. Частота встречаемости синдрома Гольденхара в среднем составляет — 1 случай на 3500-25000 новорождённых. Для формирования врожденных пороков развития в первую очередь организм беременной женщины должен быть генетически предрасположен к воздействию повреждающих факторов внешней среды.

Нами была обследована новорожденная девочка с синдромом Гольденхара. Синдром Гольденхара у ребенка проявлялся поражением лицевого скелета, слухового и зрительного анализаторов, аномалиями развития костной системы и сочетался с врожденным пороком сердца и головного мозга.

Мы считаем, что в данном случае также наблюдается влияние нескольких факторов риска на плод во внутриутробном периоде, такие факторы как возраст отца более 50 лет, анемия в течении беременности, длительный ранний токсикоз, поздняя обращаемость беременной женщины в женскую консультацию, перенесенные ОРЗ и Ковид-19 инфекция в ранние сроки беременности. Грамотная организация ключевых звеньев профилактики во многом позволит снизить рождение детей с врожденными пороками развития.

Ключевые слова: синдром Гольденхара, аномалия, микрогнатия, множественные врожденные пороки развития, колобома, врожденные пороки сердца, клинический случай.

Corresponding author: Khodjamova Nargiza, Associate Professor, Tashkent Pediatric Medical Institute, Department of Neonatology, Tashkent, Uzbekistan
Postal code: 100140
Address: Uzbekistan, Tashkent, Bogishamol St 223
Phone: +998935252552
E-mail: hnkdoc@mail.ru

2024; 4 (124): 27-33
Received: 08-09-2024
Accepted: 17-10-2024



This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License

Введение

Синдром Гольденхара (МКБ 10: Q87.0), (окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия или синдром жаберных дуг) — редкое генетическое заболевание, которое проявляется множественными пороками развития и в основном приводит к поражению лицевых структур. Первичные описания врожденных аномалий лицевых структур были найдены в странах южной и северной Америки 2000 лет до нашей эры. Эти описания были изображены в древних керамических изделиях. Например, на одном из керамических изделий была изображена мать с ребенком, у которого были схожие аномалии лица. Впервые синдром Гольденхара был описан американским ученым Maurice Goldenhar в 1952 году. Он приволил данные о трех случаях дисплазии глаз и ушей с двумя характерными аномалиями: эпibuльбарным дермоидом и преаурикулярными отростками [1,2,3].

Отличительными признаками данного заболевания от других лицевых дисморфий были выраженная гипоплазия лица (чаще встречалась односторонняя), также наблюдаются аномалии ушных раковин, век и глаз, зубов, позвоночного столба, а также множественные врожденные пороки развития других органов и систем. При данном синдроме отмечаются микрофтальмия, колобома радужки, аплазия или сужение наружного слухового прохода, окулоушной свищ (преаурикулярная фистула). Многие исследователи как Gorlin R. J. и соавторы (1963) в своих исследованиях сообщили о синдроме «окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия», они отметили также изменения со стороны позвоночника: *hemivertebrale*, *occipitalisatio atlantis*, *spina bifida occulta* и другие. В клиническом атласе врожденных аномалий лица до настоящего времени синдром Гольденхара был определен как дисплазия глаз, ушей и позвоночника [3,4]. Нередко данный синдром сочетается с патологией и даже аномалиями таких систем, как нервная, сердечно-сосудистая (пороки сердца), мочевыделительная, пищеварительная, а также у 25% детей выявляется задержка умственного развития [5,6].

Частота встречаемости синдрома Гольденхара в среднем составляет — 1 случай на 3500-25000 новорожденных [7]. В 2 раза чаще он встречается у мальчиков, чем у девочек. Данные других исследователей показали, что частота развития синдрома Гольденхара составляет 1:3000–5000 [8].

Недостаточно изучены этиология и тип наследования данного синдрома, но, исследования последних лет показывают, что нарушения происходят в гене GSC и гене TCOF1. Если затронут последний, то может развиваться дополнительный синдром Тричера — Коллинза, при котором деформация черепно-лицевых структур затрагивает верхнюю челюсть, нёбо, а также вызывает нарушения со стороны слуха и дыхания. Тип наследования может быть аутосомно-рецессивным, в таком случае дефектный ген будет у обоих родителей, или может быть аутосомно-доминантным, а в этом случае поврежденный ген есть только у одного из них [9,10,11]. Ген, определяющий клинические проявления синдрома Гольденхара установлен на длинном плече 14 хромосомы, в локусе 14q32 [12].

При синдроме Гольденхара встречаются также разные хромосомные аномалии. В отдельных случаях синдром Гольденхара вызывается делециями в 5p15 и 14q32 хромосомах, схожие фенотипы наблюдаются у

больных с трисомиями 18-й, 7-й, 9-й хромосом, а также терминальной делецией 22q [6].

Синдром Гольденхара также является мультифакториальным заболеванием, в основе которого лежит кроме генной мутации роль неблагоприятного акушерско-гинекологического анамнеза матери и влияние внешне средовых тератогенных факторов в эмбриональном периоде [5,10].

Зарубежный ученый Burck U. выявил, что существует мнение, о спорадических случаях заболевания, когда причиной рождения ребенка с синдромом Гольденхара могут быть только такие заболевания как сахарный диабет, ожирение, прежние аборт или другие тератогенные факторы, эти убеждения противоречат общепризнанным закономерностям наследственности и изменчивости [8].

Клинические признаки, такие как асимметрия лица, недоразвитие нижней челюсти (микрोगнатия), микрогнатия, аномалия, гипоплазия или аплазия ушных раковин в 100% случаев являются отличительными признаками синдрома Гольденхара [10]. По данным многих исследователей, в 85% случаев лицевые дисморфии наблюдаются с одной стороны (правая сторона поражается чаще, чем левая сторона), а от 10 до 33% случаев встречаются симметрично с двух сторон [3]. Сочетанная кондуктивная и сенсоневральная потеря слуха встречается у 50% детей [4,6].

Диагностику синдрома Гольденхара надо начинать с тщательного сбора анамнеза. Также для диагностики лицевых дисморфий используются множество методик: аудиометрия слуха, рентгенография головы, шеи, грудной клетки, эхокардиография, компьютерная томография, ультразвуковое и генетическое исследования. Дети с синдромом Гольденхара должны наблюдаться всегда [6, 12]. Лечение подбирают индивидуально, в зависимости от локализации и характера поражения [5].

Во многих описанных случаях, при синдроме Гольденхара (окуло - аурикуло - вертебральная дисплазия) аномалии лица в 75-80% случаев встречаются с одной стороны, в данном клиническом случае лицевые дисморфии были симметричны с обеих сторон. В нашем случае не было патологии со стороны позвоночника, но были аномалии костной системы в виде полидактилии с синдактилией. В настоящем клиническом случае множественные пороки развития, в том числе Тетрада Фалло со стороны сердца и агенезия мозолистого тела со стороны ЦНС ухудшили состояние ребенка, что привело к его гибели. Так как синдром Гольденхара редкое генетическое заболевание с выраженным клиническим полиморфизмом генов в разных популяциях, изучение данной патологии не теряет своей актуальности, и каждый клинический случай требует особого внимания со стороны неонатологов, генетиков и других специалистов.

Описание клинического случая

В отделение патологии новорожденных Городской детской больницы №5 города Ташкента поступила девочка с множественными пороками развития, с гестационным возрастом 37 недель, родившаяся от первой беременности, первых родов, в Городском родильном комплексе №1, в Сергелийском районе города Ташкента.

Из анамнеза было установлено: брак не является родственным, матери 18 лет, отцу 52 года. Беременность протекала на фоне анемии (гемоглобин в крови у матери был 80 г/л) и раннего токсикоза до 4 месяцев. На учет в женскую консультацию мать встала поздно, после 15 недель беременности. На ранних сроках беременности мать болела ОРЗ без повышения температуры тела, получала амбулаторное лечение. В 10-12 недель гестации перенесла COVID-19, легкое течение, лечилась амбулаторно. При ультразвуковом исследовании и при доплерографии было выявлено фетоплацентарное нарушение (ФПН) и нарушение маточно-плацентарного кровотока 16 степени (НМПК), маловодие, околоплодные воды и короткая пуповина (25 см). Отягощенное течение беременности (маловодие, мекониальные околоплодные воды), короткая пуповина являлись показаниями для родоразрешения путем операции кесарево сечения. Новорожденный ребенок родился со сроком гестации 37 недель (поздняя недоношенность), оценка по

шкале Апгар 6/7 баллов, вес при рождении 2700,0 г., рост 47 см, окружность головы 33 см, окружность груди 32 см. После рождения общее состояние ребенка было тяжелое, тяжесть состояния была обусловлена полиорганными нарушениями вследствие множественных врожденных пороков развития. Новорожденный был кислородозависимый и получал увлажненный кислород через носовые канюли. На осмотр реагировал вяло, наблюдалась мышечная дистония, физиологические рефлексы вызывались очень слабо. В связи с тяжестью состояния на 5 день жизни ребенок был переведен в отделение патологии новорожденных для дальнейшего дообследования и лечения.

Эпидемиологический анамнез: на TORCH инфекции не обследована. Беременная в течение 4-7 месяцев побывала в зарубежных странах.

Физикальная диагностика. При внешнем осмотре отмечался лицевой дисморфизм: клювообразный нос, антимонголоидный разрез глаз, недоразвитая нижняя челюсть – микрогнатия, с обеих сторон вместо ушной раковины наблюдался кожный валик, мочки уха не было, был кожный преаурикулярный отросток, отсутствовал слуховой проход – аотия (Рисунок 1). Также у ребенка из пороков развития челюстно-лицевой области было выявлено незаращение твердого неба.



Рисунок 1 - Анотия

У ребенка на обеих конечностях выявлен порок развития костно-мышечной системы – полидактилия с

синдактилией (в обеих конечностях по шесть пальцев, мизинец и шестой палец объединены) (Рисунки 2, 3.).



Рисунок 2 - Полидактилия с синдактилией на нижних конечностях



Рисунок 3 - Полидактилия с синдактилией на верхних конечностях

При оценке неврологического статуса отмечено, что ребенок на осмотр отвечал вялостью, наблюдались

гиподинамия, мышечная дистония, физиологические рефлексы вызывались очень вяло.

Глазки открывал, но взгляд не фиксировал.

Кожные покровы бледно-розовые, субиктеричные, отмечался периоральный цианоз и акроцианоз. Из-за незаращения твердого неба, ребенок кормился через зонд сцеженным грудным молоком. Выживался в кроватке. Дыхание было поверхностное, с втяжением грудины и с участием вспомогательной мускулатуры. Ребенок был кислородозависимый, получал кислород через носовые канюли. Аускультативно в легких выслушивалось ослабленное дыхание, мелкопузырчатые хрипы. При аускультации сердца выслушивался грубый систолический шум. Живот был мягкий, безболезненный. Ребенок свободно мочился.

Лабораторные исследования. В общем анализе крови число лейкоцитов при поступлении было 8,9-109/л. Биохимический анализ крови - без патологических изменений.

Консультирован узкими специалистами:

Офтальмологом выявлены врожденные аномалии глаз - врожденная колобома (недоразвитие радужки глаза) и частичная врожденная катаракта.

Заключение кардиолога - Комбинированный врожденный порок сердца. Тетрада Фалло, дефект межпредсердной перегородки (ДМПП), открытый артериальный проток (ОАП).

Заключение невропатолога - перинатальное поражение ЦНС, смешанного генеза. Синдром угнетения ЦНС. Стигмы дисэмбриогенеза - аномалии мозолистого тела.

Заключение сурдолога - врожденная аномалия развития ушных раковин с обеих сторон - анотия, также выявлена атрезия наружного слухового прохода.

Заключение генетика: у данного больного дисморфия не была односторонней, но не зависимо от этого, поставлен диагноз: «синдром Гольденхара». Родители не родственники, поэтому заболевание произошло по аутосомно-доминантному типу.

Клинический диагноз: Основной: Множественные врожденные пороки развития - ВПС - Тетрада Фалло, ДМПП, ОАП. Синдром Гольденхара. Врожденная колобома, врожденная катаракта. Агенезия мозолистого тела. Полидактилия с синдактилией. Незаращение твердого неба. Конкурирующий: Врожденная внутриутробная пневмония. Церебральная ишемия 2 степени. Синдром угнетения ЦНС. Осложнение: дыхательная недостаточность III степени, сердечно-

сосудистая недостаточность III б степени.

Принимая во внимание диагноз и общее состояние, ребенку в отделении патологии новорожденных было проведено адекватное выхаживание и лечение, но, несмотря на это общее состояние ребенка оставалось тяжелым и на 35 день жизни состояние ребенка резко ухудшилось, произошла остановка сердца и дыхания. Несмотря на проводимые реанимационные мероприятия, восстановить сердечную деятельность не удалось.

Патологоанатомический диагноз: Основной: Множественные врожденные пороки развития: Q 21.3 - Врожденный порок развития сердца - Тетрада Фалло, в стадии декомпенсации.

Q 33.4. Врожденная гипоплазия правого легкого.

Q 87. Врожденный порок развития ЦНС. Синдром Гольденхара. Агенезия мозолистого тела.

P 35, Q 17. Пороки развития челюстно, лицевой области - Незаращение твердого неба. Анотия. Врожденная колобома.

Q 70. Аномалия развития костно-мышечной системы - Полидактилия с синдактилией.

P 23. Врожденная 2х сторонняя пневмония серозно-геморрагическая, обструктивный эндобронхит.

Осложнение: отек легких, анемия, дистрофия паренхиматозных органов, парез кишечника, токсическая гепатомегалия, гипотрофия.

Предварительный диагноз:

Основной: Множественные врожденные пороки развития, ВПС, аномалии развития Сопутствующий: Перинатальное поражение ЦНС. Синдром угнетения ЦНС.

Динамика и исходы:

В неонатальном периоде было проведено комплексное обследование:

На ЭхоКГ были выявлены: ВПС - Тетрада Фалло, ДМПП, ОАП.

НаУЗИ внутренних органов: Печень - реактивные изменения, почки - небольшое гидронефроз слева.

На НСГ обнаружены: Аномалия развития мозолистого тела - агенезия, ишемия 2 степени.

RG органов грудной клетки - гипоплазия правого легкого. Смещение сердца в сторону поражения и компенсаторная гиперплазия контралатерального легкого.



Рисунок 4 - Хронология развития болезни и ключевых событий

Обсуждение

Актуальность описания представленного клинического случая обусловлена тем, что данная патология встречается крайне редко, практически отсутствует описание клинических проявлений заболевания в отечественной литературе. Кроме того, в настоящее время имеет место рост риска возникновения данного синдрома и также следует отметить сложность пренатальной диагностики заболевания, так как оно является следствием мутаций в генах. Некоторые исследователи предполагают, что порок развития, может быть, из-за взаимодействия многих генов в комбинации с неблагоприятными внешними факторами [1,2,6].

По данным многих авторов, в формировании врожденных пороков развития роль внешне средовых факторов очень велика, и их роль усиливается в результате комбинированного влияния нескольких факторов риска [10,13,14,15].

Очевидно, что для формирования врожденных пороков развития в первую очередь организм беременной женщины должен быть генетически

предрасположен к воздействию повреждающих факторов внешней среды. Несомненно, что каждый плод по-разному реагирует на воздействие факторов риска, а также немаловажное значение имеет доза тератогенного фактора и сроки критического периода развития эмбриона, когда эти факторы обладают наиболее повреждающим эффектом.

Мы считаем, что в данном случае также наблюдается влияние нескольких факторов риска на плод во внутриутробном периоде, такие факторы как возраст отца более 50 лет, анемия в течении беременности, длительный ранний токсикоз, поздняя обращаемость беременной женщины в женскую консультацию, перенесенные ОРЗ и COVID-19 инфекция в ранние сроки беременности. В данном случае мы поставили диагноз на основании клинических и патологоанатомических результатов исследований без молекулярно-генетического подтверждения, что является недостатком этого клинического наблюдения.

Выводы

Таким образом, синдром Гольденхара - это наследственное заболевание, которое возникает из-за неблагоприятного сочетания генетической предрасположенности и влияния внешне средовых факторов и проводящее к дисплазии черепно-лицевой области, а также других органов и требующее специализированных реанимационных мероприятий. Данный клинический случай еще раз указывает на необходимость целесообразного подхода к планированию семьи, медико-генетическому консультированию, что является наиболее распространенным видом профилактики наследственных заболеваний. Нельзя также не принимать во внимание и медико-социальные факторы, такие, как своевременное взятие на учет беременной женщины, возрастные аспекты родителей

будущего ребенка, состояние здоровья матери и патологическое течение беременности. Грамотная организация ключевых звеньев профилактики во многом позволит снизить рождение детей с врожденными пороками развития.

Конфликт интересов: отсутствует конфликт интересов, о котором необходимо сообщить.

Благодарность. Выражаем благодарность врачам 5 городской детской больницы г. Ташкента.

Финансирование: Нет

Вклады авторов: методология – И.М.А., Р.З.Ж.; проверка – И.М.А., Б.Н.С.; формальный анализ литературы – Х.Н.К., А.М.К.; написание (оригинальная черновая подготовка) – Х.Н.К., Р.З.Ж.; написание (обзор и редактирование) - Х.Н.К.

Литература

1. Мизинцева С.И. Диагностика синдрома Гольденхара в периоде новорожденности // Бюллетень Северного государственного медицинского университета. - 2012. - С. 53. [[Google Scholar](#)]
2. Mizinceva S.I. Diagnostika sindroma Gol'denxara v periode novorozhdennosti (Diagnosis of Goldenhar syndrome in the newborn period) [in Russian]. Byulleten` Severnogo gosudarstvennogo medicinskogo universiteta. 2012; 53. [[Google Scholar](#)]
3. Карякина И.А. Особенности общеклинических проявлений синдрома Гольденхара // Системная интеграция в здравоохранении. - 2010. - №2. - С. 18-31. [[Google Scholar](#)]
4. Karyakina I.A. Osobennosti obshheklinicheskikh proyavlenij sindroma Gol'denxara (Features of general clinical manifestations of Goldenhar syndrome) [in Russian]. Sistemnaya integraciya v zdavoohranenii. 2010; 2: 18-31. [[Google Scholar](#)]
5. Киселева Л.Г., Мокеева Л.П., Тишкова Ю.С., Павловский Н.В. и др. Клинический случай синдрома Гольденхара у новорожденного // Вятский медицинский вестник. - 2015. - №2. - С. 53-55. [[Google Scholar](#)]
6. Kiseleva L.G., Mokeeva L.P., Tishkova Yu.S., Pavlovskij N.V. et al. Klinicheskij sluchaj sindroma Gol'denxara u novorozhdennogo (A clinical case of Goldenhar syndrome in a newborn) [in Russian]. Vyatskij medicinskij vestnik. 2015; 2(46): 53-55. [[Google Scholar](#)]
7. Bielicka B., Necka A., Andrych M. Interdisciplinary treatment of patients with Goldenhar syndrome - clinical reports. Dent Med Probl. 2006; 43(3): 458-462. [[Google Scholar](#)]
8. Балашова Т.И., Черкасов Н.С., Григорьева А.А., Назарочкин Ю.В. Сердечно-сосудистая патология детей с синдромом Гольденхара - Горлина // Оренбургский медицинский вестник. - 2013. - №1(3). - С. 41-42. [[Google Scholar](#)]
9. Balashova T.I., Cherkasov N.S., Grigor`eva A.A., Nazarochkin Yu V. Serdechno-sosudistaya patologiya detej s sindromom Gol'denxara-Gorlina (Cardiovascular pathology of children with Goldenhar - Gorlin syndrome) [in Russian]. Orenburgskij medicinskij vestnik. 2013; 1(3): 41-42. [[Google Scholar](#)]
10. Ковалева А.В. Клинический случай синдрома Гольденхара в психиатрической практике // Acta biomedica scientifica. - 2020. - №5(3). - С. 36-40. [[Google Scholar](#)]
11. Kovaleva A.V. Klinicheskij sluchaj sindroma Gol'denxara v psixiatricheskoj praktike (A clinical case of Goldenhar syndrome in psychiatric practice) [in Russian]. Acta Biomedica Scientifica. 2020; 5(3): 36-40. [[Google Scholar](#)]
12. Хомутченко А.Б., Шилькрут С.Е., Горкина О.К. Синдром Гольденхара: обзор литературы и клинический

случай // FORCIPE. - 2021. - №4(S1). - С. 654-655. [Google Scholar]

Xomutchenko A.B., Shil'krut S.E., Gorkina O.K. SindRoM gol'denXaRa: oBZoR liteRatuRy`i klinicheSkij Sluchaj (Goldenhar syndrome: literature review and clinical case) [in Russian]. FORCIPE. 2021; 4(S1): 654-655. [Google Scholar]

8. Burck U. Genetic aspects of hemifacialis microsomia. Hum Genet 1983; 64: 391-396. [Google Scholar]

9. Козлова С.И., Демикова Н.С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: атлас-справочник. - Москва : Товарищество науч. изд. КМК : Авт. акад., 2007. - 447 с. [Google Scholar]

Kozlova S.I., Demikova N.S. Nasledstvenny'e sindromy`i mediko-geneticheskoe konsul'tirovanie: atlas-spravochnik (Hereditary syndromes and medical and genetic counseling: atlas handbook) [in Russian]. - Moskva : Tovarishhestvo nauch. izd. KMK : Avt. akad. 2007; 447 s. [Google Scholar]

10. Мещерякова Т.И. Анализ генетических причин развития врожденной расщелины губы и/или неба // Автореф. дис. ... канд.мед.наук. - Москва. - 2015. - 24 с. [Google Scholar]

Meshcheryakova T.I. Analiz geneticheskix prichin razvitiya vrozhdyonnoj rasshheliny`guby`i/ili nyoba (Analysis of the genetic causes of congenital cleft lip and/or palate) [in Russian]. Avtoref. dis. ... kand.med.nauk. - Moskva. 2015; 24 s. [Google Scholar]

11. Слесаренко Н.А., Еремина М.Г., Белоногова Ю.В., Рощенкин В.В. и др. Клинический случай диагностики синдрома Гольденхара у новорожденного мальчика // Саратовский научно-медицинский журнал. - 2016. - №12 (3). - С. 511-513. [Google Scholar]

Slesarenko N.A., Eremina M.G., Belonogova Yu.V., Roshhepkin V.V. et al. Klinicheskij sluchaj diagnostiki sindroma Gol'denxara u novorozhdennogo mal'chika (A clinical case of diagnosis of Goldenhar syndrome in a newborn boy) [in Russian]. Saratovskij nauchno-meditsinskij zhurnal. 2016; 12(3): 511-513. [Google Scholar]

12. Vinay C., Reddy R.S., Uloopi K.S., Madhuri V. et al. Craniofacial features in Goldenhar syndrome // Indian SocPedodPrev Dent. 2009; 27(2): 121-124. [Crossref]

13. Ходжамова Н.К., Исмаилова М.А. Особенности течения неонатального периода у новорожденных с врожденными пороками развития верхних отделов желудочно-кишечного тракта // Academic research in educational sciences. - 2023. - № 1. - С. 206-212. [Google Scholar]

Xodzhamova N.K., Ismailova M.A. Osobennosti techeniya neonatal'nogo perioda u novorozhdenny'x s vrozhdenny'mi porokami razvitiya verxnix otdelov zheludochno-kishechnogo trakta (Features of the course of the neonatal period in newborns with congenital malformations of the upper gastrointestinal tract) [in Russian]. Academic research in educational sciences. 2023; (1): 206-212. [Google Scholar]

14. Junior M.C.M.T., Heaton D.J., Everist B.M., Carlson B.B. A new lumbar vertebral anomaly in Goldenhar syndrome: A case report. Radiology Case Reports. 2022; 17(6): 2175-2180. [Google Scholar]

15. Ito T, Hagino I, Aoki M, Umezu K. et al. Neonatal repair of total anomalous pulmonary venous connection accompanied by unilateral lung agenesis and Goldenhar syndrome: a case report. Journal of Cardiothoracic Surgery. 2021; 16: 1-5. [Google Scholar]

Жаңа туған қыздағы голденгар синдромы: Клиникалық бақылау

Ходжамова Н.К.¹, Рахманкулова З.Ж.², Божбанбаева Н.С.³, Исмаилова М.А.⁴, Абдукадилова М.К.⁵

¹ Неонатология кафедрасының доценті, Ташкент педиатриялық медицина институты, Ташкент, Өзбекстан. E-mail: hnkdoc@mail.ru

² Неонатология кафедрасының профессоры, Ташкент педиатриялық медицина институты, Ташкент, Өзбекстан. E-mail: razuhra@yandex.ru

³ Профессор С.Д. Асфендияров атындағы Қазақ ұлттық медицина университеті, Алматы, Қазақстан. E-mail: bozhbanbaeva.n@gmail.com

⁴ Неонатология кафедрасының доценті, Ташкент педиатриялық медицина институты, Ташкент, Өзбекстан. E-mail: muazam55@mail.ru

⁵ Кафедра неонатология, Ташкент педиатриялық медицина институты, Ташкент, Өзбекстан. E-mail: dr.munira777@mail.ru

Түйіндеме

Ұсынылған клиникалық жағдайды сипаттаудың өзектілігі бұл патологияның өте сирек кездесетіндігіне байланысты, отандық әдебиетте аурудың клиникалық көріністерінің сипаттамасы іс жүзінде жоқ; Сонымен қатар, қазіргі уақытта бұл синдромның қаупінің жоғарылауы байқалады және аурудың пренатальды диагностикасының күрделілігін де атап өткен жөн, өйткені бұл гендердегі мутацияның салдары. Голденгар синдромы (немесе тармақты доға синдромы) – сирек кездесетін туа біткен ауру, ол көптеген ақаулармен көрінеді және ең алдымен бет құрылымдарына әсер етеді. Голденгар синдромының орташа жиілігі 3500-25000 жаңа туған нәрестеге 1 жағдайды құрайды.

Туа біткен ақаулардың қалыптасуы үшін, ең алдымен, жүкті әйелдің денесі қоршаған ортаның зиянды факторларының әсеріне генетикалық бейім болуы керек. Голденгар синдромымен жаңа туған қызды тексердік. Баладағы Голденгар синдромы бет қаңқасының, есту және көру анализаторларының зақымдануымен, сүйек жүйесінің дамуындағы ауытқулармен көрінді және туа біткен жүрек пен ми ақауларымен біріктірілді.

Бұл жағдайда ұрыққа пренатальды кезеңде де бірнеше қауіп факторларының әсері бар деп есептейміз, мысалы, әкенің жасы 50-ден асқан, жүктілік кезіндегі анемия, ерте токсикоздың ұзаққа созылуы, жүкті әйелді антенаталдық бөлімге кеш жіберу. клиникасы, алдыңғы жіті респираторлық инфекциялар және ерте жүктілік кезіндегі Ковид-19 инфекциясы. Алдын алудың негізгі компоненттерін дұрыс ұйымдастыру туа біткен ақаулары бар балалардың туылуын айтарлықтай азайтады.

Түйін сөздер: Голденгар синдромы, анотия, микрогнатия, көптеген туа біткен ақаулар, колобома, туа біткен жүрек ақаулары, клиникалық жағдай.

Goldenhar syndrome in a newborn girl: Clinical observation

[Nargiza Khodjamova](#)¹, [Zukhra Rakhmankulova](#)², [Nishankul Bojbanbaeva](#)³, [Muazam Ismailova](#)⁴,
[Munira Abdukadirova](#)⁵

¹ Associate Professor, Tashkent Pediatric Medical Institute, Department of Neonatology,
Tashkent, Uzbekistan. E-mail: hnkdoc@mail.ru

² Professor, Tashkent Pediatric Medical Institute, Department of Neonatology,
Tashkent, Uzbekistan. E-mail: razuhra@yandex.ru

³ Professor, Kazakh National Medical Institute named after S.D. Asfendiyarov, Department of Neonatology,
Almaty, Kazakhstan. E-mail: bozhbanbaeva.n@gmail.com

⁴ Associate Professor, Tashkent Pediatric Medical Institute, Department of Neonatology, Tashkent,
Uzbekistan. E-mail: muazam55@mail.ru

⁵ Tashkent Pediatric Medical Institute, Department of Neonatology, Tashkent, Uzbekistan.
E-mail: dr.munira777@mail.ru

Abstract

The relevance of the description of the presented clinical case is due to the fact that this pathology is extremely rare; there is practically no description of the clinical manifestations of the disease in the domestic literature. In addition, there is currently an increase in the risk of this syndrome and the complexity of prenatal diagnosis of the disease should also be noted, since it is a consequence of mutations in genes. Goldenhar syndrome (or branchial arch syndrome) is a rare congenital disorder that presents with multiple malformations and primarily affects facial structures. The average incidence of Goldenhar syndrome is 1 case in 3500-25000 newborns. For the formation of congenital malformations, first of all, the body of a pregnant woman must be genetically predisposed to the effects of damaging environmental factors.

We examined a newborn girl with Goldenhar syndrome. Goldenhar syndrome in a child was manifested by damage to the facial skeleton, auditory and visual analyzers, anomalies in the development of the skeletal system and was combined with congenital heart and brain defects. We believe that in this case there is also the influence of several risk factors on the fetus in the prenatal period, such factors as the father's age over 50 years, anemia during pregnancy, prolonged early toxicosis, late referral of the pregnant woman to the antenatal clinic, previous acute respiratory infections and Covid-19 infection in early pregnancy. Proper organization of key components of prevention will greatly reduce the birth of children with congenital malformations.

Keywords: Goldenhar syndrome, anotia, micrognathia, multiple congenital malformations, coloboma, congenital heart defects, clinical case.