سنـدرم گـلـدن هـار
(Goldenhar Syndrome)
نـزد یکی از دوقلوهای متشابه

مجله نظام پزشکی
سال هفتم ، شماره ۷ ، صفحه ۳۸۲ ، ۱۳۵۹

دکتر جهانگیر صادقی ـ دکتر اردشیرخورشیدیان *

مقدمه :

سندرم گلدن‌هار (Goldenhar Syndrome) بیماری نادریست که معمولا چشم ، گوش ، استخوانهای صورت و ستون فقرات را مبتلا میسازد و با نشانه‌های بالینی درموئید اپی‌بولبر Epibulbar) (dermoid ، نقص مـادرزادی پلك (کلوبوم) فوقانی ، زوائد جلوگوشی ـ وناهماهنگی صورت وجمجمه مشخص میشود .

تاکنون تنها یك مورد از ابتلای یکی از دوقلوهای متشابه به‌این سندرم توسط Bock گزارش شده است (۲).

دراین‌مقاله نیز یك جفت دوقلوی متشابه پسرمورد بررسی قرار گرفته که یکی از آنهـا مبتلا به سندرم گلـدن هار و دیگری کاملا سالم است.

شرح حال بیمار :

مصطفی ـ ح ، پسربچه‌ای است ۲۲ ماهه، اهل وساکن نجف‌آباد اصفهان که بعلت ناهنجاریهای مادرزادی چشم ، گوش ، دهان و اشکال درتغذیه درتاریخ ۱۳۵۷/۳/۱۲ به بیمارستان مراجعه و دربخش‌چشم پزشکی‌بستری گردید.درموقع مراجعه ، حال‌عمومی خوب، وزن۸/۶ کیلوگرم، قد۸۷سانتیمتر، دورسر۴۸سانتیمتر، فشارخون $\frac{۱۰۰}{۶۰}$ میلیمترجیوه بود .

معاینات بالینی :

کلوبوم پلك فوقانی چشم چپ در نیمه داخلی پلك با کناره‌های نامنظم و به ابعاد ۲ × ۶ میلیمتر و کلوبوم قسمت میـانی ابروی چپ وجود داشت . هردوچشم بیك انـدازه و قرنیه سالم بود . درناحیه حاشیه‌چشم‌چپ توده‌ای برنگ صورتی‌وبیضی‌شکل‌باندازه لوبیا وجود داشت. درچشم راست نیزشبیه چنین توموری‌درناحیه صلبیه کمی‌کوچکتر ازطرف چپ دیده می‌شد.

کاسه چشم چپ کمی بزرگتر وپائینتر از چشم راست بود . شکاف پلك از پائین به بالا (آنتی مونگولی) درطرف چپ‌وجودداشت. درزیر بیهوشی عمومی ، فشار هردوچشم گرفته شد وبا اتساع‌کامل مردمك ته چشمها معاینه شد که درحد طبیعی بود . معاینات گوش و حلـق و بینی تـوسط متخصص انجـام و اعلام شد که مدخـل مجرای گوش خارجی چپ تنگ‌تر ازطرف راست است و درجلو وپائین‌آنها بخصوص‌درطرف‌چپ‌زوائدی اغلب پایه‌داربه‌اندازه‌های مختلف از عدس تـا نخود دیـده میشود و بقیه قسمتهـا طبیعی میباشد .

فك تحتانی کمی کوچکتر از معمول ، کناره تحتانی فك اعلی در طرف چپ ضخیم‌تر از راست و دهان بزرگتر‌ازمعمول (Macro stoma) بود . دندانهـا بعضی نامنظم و ناسالم بودند . بنابگفته مادرش بیمار از موقع تولد قادر به‌گرفتن پستان‌نبوده وبالاجبار با پستانك تغذیه شده است (شکل۲،۱).

شکل‌کاسه سروصورت غیرطبیعی وناهمآهنگ ودرناحیه پیشانی‌چپ و پشت سر برآمدگی (Bosing) وجود داشت . حرکات سرو

* دانشکده پزشکی ، دانشگاه اصفهان .

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-09-14]

شکل ۱

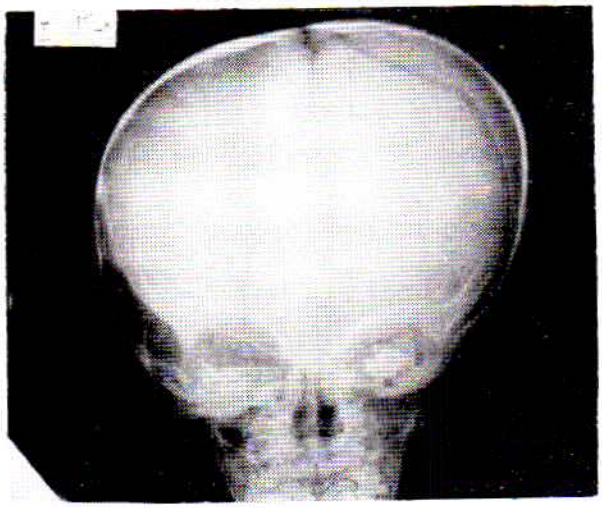
گردن واندامها طبیعی وستون فقرات سالم بنظرمیرسید .
بیضه راست در بورس دیده نمی‌شد (Cryptorchidism) ولی قسمتهای دیگر تناسلی طبیعی بود .
درلمس کبد وطحال طبیعی‌بود. سمع ریه وقلب طبیعی‌بود وسیانوز وجود نداشت .
آزمایش‌های عصبی درحد طبیعی بود .
بعضی کلمات دوسیلابی‌مانند بابا وآب‌را نسبتاً خوب تلفظ‌میکرد ومادرش معتقد بودکه با مقایسه با جفت مشابه‌اش، بیمار از نظر گردن گرفتن ، نشستن ، ایستادن و صحبت کردن همواره حدود دوماه عقب‌تر از جفت خویش بوده وسابقه صرع نیز نداشته‌است .

آزمایش‌های پاراکلینیکی بیمار :

فرمول‌وشمارش‌خون وآزمایش‌کامل ادرار،الکتروکاردیوگرافی‌و آزمایش بیوشیمیائی‌خون بیمار درحدود طبیعی بود. پرتونگاری ازجمجمه انجام گرفت ونتایج زیر بدست‌آمد .
جمجمه غیرقرینه ، بسته شدن زودرس درزهای پشت سری، بالاتر قرارگرفتن استخوان گیجگاهی‌چپ ، ازدیاد فاصله دوعضو بطور متوسط ، بیالامتمایل بودن شکاف پلکها، بالاترقرارگرفتن‌مجاری شنوائی ونیم دایره‌ای درطرف چپ، هیپوپلازی متوسط استخوان

شکل ۲

گونه وشاخه بالارونده وکوندیل‌فك اسفل چپ و آنومالی‌های دندان و بد بسته شدن دهان (Maloclusion) دیده میشود (شکل ۳).



شکل ۳

پرتونگاری ستون فقرات گردنی، پشتی، کمری وسینه طبیعی‌بود .
بیمار تحت درمان قرارگرفت . کلوبوم پلك‌فوقانی‌چپ ترمیم‌شد.
صلیبه طرف چپ عمل‌گردید وآزمایش‌آسیب‌شناسی تشخیص‌تومور

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-09-14]

درموئید را تائید کرد . سپس به بخش اعصاب منتقل شد تا پس از ترمیم بهم‌چسبیدگی غیرطبیعی جمجمه ، وی را به بخش گوش و حلق و بینی منتقل کنند .

معاینات جفت مشابه بیمار :

مرتضی ـ ح ، ۲۲ ماهه ، حدود نیمساعت بعد از تولد بیمار بدنیا آمده همانند بیمار پسراست . گروه خونی و اثر انگشتهای وی با بیمار یکی بود و باحتمال زیاد این دو برادر با هم همزاد یا متشابه بوده و از یك تخم منشاء گرفته‌اند .

درمعاینات بالینی وپاراکلینیکی جفت بیمار کاملا طبیعی بود . جثه او احتمالا به علت تغذیه بهتر کمی بزرگتر از بیمار بود. کلمات‌را بهتر و بیشتر از بیمار ادا میکرد و کمتر به مادرش وابستگی نشان میداد (شکل۴).

شکل ۴

سابقه خانوادگی :

پدر ۳۹ ساله ومادر۳۲ ساله‌است، هردوسالم ونسبت‌خویشاوندی باهم‌ندارند. دارای‌هفت فرزند میباشند که بزرگترین آنهادختری است ۱۳ ساله وتنها یکی از این دوقلوها که از آخرین آبستنی نصیبشان شده ، بیماراست وبقیه سالم‌میباشند. این‌دو کودك رسیده (در ترم) بدنیا آمده و مادرشان در دوران حاملگی مبتلا به بیماری عفونی نبوده و سابقه مصرف دارو نداشته است . درخانواده بیمارهیچگونه بیماری مادرزادی وجود نداشته‌است .

بحث :

سندرم گلدن‌هار نخستین‌بار درسال ۱۸۴۵ توسط Von Arlt(۱) سپس درسال ۱۹۵۲ توسط Goldenhar (۳) گزارش‌شده‌است. بعدها Gorlin (۵) درسال ۱۹۶۳ این سندرم را دوباره مورد بررسی قرار داد وگزارش‌های قبلی را تجزیه و تحلیل کرد و سندرم Oculo auriculo ـ vertebral dysplasia نامید و نتیجه گرفت که عامل‌ژنتیك،اختلال کروموزومی‌وسابقه‌خانوادگی درکارنیست و فقط این بیماری بصورت تك‌گیر (Sporadic) پیدا میشود .

درسال۱۹۶۸مشخصات‌رادیولوژیك‌این‌سندرم‌توسط Darling (۸) تشریح شد .

درسال۱۹۶۹، Summitt وهمکارانش(۱۱) سندرم گلدن هار را پس‌ازمشاهده دریك‌خانواده، شجره نامه‌آنرا تفکیك کرده ، ارثی وغالب گزارش نمودند .

ازمجموعه گزارش‌هایی که‌توسط محققان‌مختلف بیان‌شده‌است،چنین برمیاید که این‌سندرم با علائم چشمی(درموئید اپی‌بولبر، کلوبوم پلك فوقانی)، گوشی (زوائد متعدد جلوگوشی ، نقص یا فقدان مجرای گوش)، صورتی(کوچك بودن فك تحتانی‌وبزرگی‌دهان) و ستون فقرات (همی ورتبرال ، اسپینا بیفیدا) مشخص میشود ودرپسرودختر بمیزان تقریباً مساوی‌وجوددارد‌وعلت‌ناهنجاریهای مادرزادی سندرم گلدن هار را گرفتاری اولین و دومین قوس برونشیال ، اولین جیب حلقی ، اولین شکاف برونشیال واستخوان گیجگاهی اصلی میدانند (۸).

MC Kenzie (۴) این ناهنجاریهارا مربوط به اختلال تغذیه وگردش خون درمرحله تکامل صورت میداند . در بیمارانی که بوسیله Gorlin (۵) نیز گزارش شده هیپوپلازی شریان سبات خارجی درطرف مبتلا وجود داشته که نظر فوق را تائید مینماید. وی معتقد است که توده‌های درموئید اپی‌بولبر در چشم دراثر قرارگرفتن تکه‌های پلك درصلبیه ، درطی زندگی جنینی ایجاد میشودودرنتیجه بهمراه‌آن کلوبوم پلك فوقانی نیز بوجود میآید. ناهنجاریهای مهره‌ای درپنجمین هفته جنینی درنتیجه هیپوپلازی غیرقرینه ازجفت شدن مراکز سازنده غضروف جسم مهره بوجود میآید .

مجموعاً علائم‌زیردرگزارش‌های‌مختلف‌درتشریح سندرم گلدن‌هار ذکر شده است که بیمار مبتلا ممکنست تمام یا قسمتی از این علائم‌را داشته باشد . سندرم‌های ناکامل زیاد دیده میشوند(۱۸).

قیافه ظاهری:

سر بیمار معمولا غیر قرینه وبرجستگیهای استخوانی وجود دارد. چانه عقب‌رفته وگاهی‌همراه باهیپوپلازی گونه، قیافه شبیه بطوطی به بیمار میدهد .

ناهنجاریهای چشمی:

توده‌های درموئید اپی‌بولبر تقریباً درتمام موارد گزارش شده که در $\frac{2}{3}$ موارد دوطرفه است (۱۸). بیشتراین‌توده‌ها درناحیه اتصال‌قرنیه و ملتحمه ودرربع تحتانی‌خارجی‌آن قراردارند(۸). کلوبوم پلك فوقانی یك طرفی علامت شایعی است ودر ۶۰٪موارد وجوددارد(۸). بندرت کلوبوم پلك تحتانی نیز گزارش‌شده‌است. میکروفتالمی، میکروکورنه ، انوفتالمی ،کلوبوم عنبیه ومشیمیه،

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-09-14]

کاتاراکت پـولار (anterior Polar cataract) ، افتادگـی ، درجات مختلف لوچی، آتروفی عنبیه و پائین قرار گرفتن کاسه چشم نیز در گزارش‌ها آمده است .

ناهنجاریهای گوش :

کوچك بودن یکطرفی گوش (Microtia) در ۵۰٪ موارد دیده شده (۱۹) وهمچنین تغییر شکلهای گوش خارجی شایع است . نقص یا تنگی مجرای گوش خارجی در ۴۰٪ موارد وجود دارد(۱۹). زوائد گوشی (Auricular Appendices) که معمولا دوطرفه می‌باشد درتمام بیماران گزارش‌شده است. این زوائد بلافاصله جلو گوش و گاهی جلـو عضله جناغی ـ چنبری ـ پستانی یا در بینی قراردارد (۸).

فیستول مسدود گوش اغلب درطرف ضایعه وجود دارد .

کری انتقالی بعلت بسته بودن مجرای گوش خارجی در بیماران گزارش‌شده (۸) که اکثراً یکطرفه است .

علائم دهانی :

کوچك بودن یکطرفی فك تحتانی (Micrognathia) خفیف در ۶۰٪ موارد دیـده شده (۵) و هیپوپلازی شاخه صعودی کوندیل فك اسفل در ۷۰٪ موارد گزارش شده‌است (۱۹)، که درنتیجه بد قرار گرفتن دندانها روی هم (open bit) بوجود میآید .

بزرگی دهان (Macrostomia) در ۴۰٪ موارد وجود دارد(۵).

زبان دوشاخه، دوتائی‌بودن لجام زبان ، لب شکری نیز گزارش شده است(۱۳).

ناهنجاریهای استخوانی :

این بیماری ممکنست درستون فقرات وجود داشته باشد که معمولا هیچگونه نشانه بالینی نداشته وتنها باپرتونگاری مشخص میشود (۸). درجات خفیفی ازتأخیرقوای عقلانی در عده‌ای از بیماران گزارش شده است .

ناهنجاریهای نادر :

ناهنجاریهای شریان کلیه ، لگنچه ، قلب ، آترزی یا هیپوپلازی ریه(۱۵) ، شلی انگشت ، پای پهن و دنده‌های اضافی(۱۳) نیز گزارش شده است . یك مورد ازاین بیماری نیز گزارش گردیده که باسندرم Cri - du - chat Sy همراه بوده است(۷).

پرتـونگـاری :

شایعترین تغییرات در فـك تحتانی بصورت هیپوپلازی یکطرفی کوندیل و شاخه صعودی فك تحتانی میباشد . پائین قرار گرفتن کاسه چشم، هیپوپلازی استخوان گیجگاهی درطرف مبتلا، رشدکم سلولهای ماستوئید ، هیپوپلازی استخوان گونه و سینوسهای فك اعلی وکوچکی مجرای شنوائی نیز گزارش‌شده است.

ناهنجاریهای ستون‌فقرات بصورت چسبندگی‌مهره وهمی‌ورتبرال شایع بوده وبیشتر درستون فقرات گردن گزارش شده‌است (۸). مفصلی‌شدن غیرطبیعی مهره اول گردن وتحدب زیادگردن بطرف جلو ، اسپینابیفیدای مهره‌هـای گردن و پشت ، دنده‌های اضافی یا هیپوپلاستیك و تقعرزیاد استخوان خاجی دیده شده‌است.

پای پهن ، هیپوپلازی انگشت شست دست ، هیپوپلازی ریه چپ و فقدان شاخه اصلی برونش نیز گزارش‌شده است (۸).

تشخیص افتـراقـی :

سندرم گلدن هار را باید از Treacher - Collins Syndrome و Mandibulo Facial dysostosis و Hemi facial Microsomia تمیز داد .

دراین دو بیماری ، توده درموئیداپی‌بولبر، کلوبوم پلك فوقانی، برجستگیهای استخوان کاسه سر و ناهنجاریهای ستون فقرات وجود ندارد .

نشانه‌های موجود دربیمار ما با علائم بیماران گزارش شده توسط Darling (۸) و Berkman (۹) در جدول مقایسه شده و وجود سندرم گلدن هار را در وی تأیید می‌کند .

درمـان :

درمان سندرم گلدن هار مستلزم همکاری متخصصان چشم، گوش و حلق وبینی ، اطفال ، دندانپزشك و جراح دهان و احیانا جراح اعصاب و قلب میباشد . تومورهای درموئید اپی‌بولبر را میتوان برداشت . کلوبوم پلك فوقانی را هرچه زودتر برای جلوگیری ازتماس قرنیه با هوا و ایجادکراتیت باید ترمیم کرد.

زوائد جلوگوشی را باید برداشت و باتشخیص زودرس و درمان ناهنجاریهای گوش ، کری را هرچه زودتر برطرف کرد .

ناهنجاریهای دهان و دندان را باجراحی پلاستیك میتوان ترمیم نمود، ناهنجاریهای ستون فقرات معمولا علائمی‌نداشته‌وبه‌درمان نیز نیاز ندارد.

نتیجه :

همانطورکه درمقدمه نیز ذکرشد : درتمام گزارشهایی‌که مورد مطالعه وتوسط Miyamoto (۱۹) نیز بیان شده است ، تاکنون تنها یك‌موردمشابه ما ازدوقلوهای احتمالا متشابه که یکی‌ازآنها دچـار این سندرم بـوده ، در سال ۱۹۵۱ تـوسط Bcok (۲) گزارش شده است کـه جفت مشابه بیمار کاملا سالم بـوده و در خانواده‌بیمارهیچگونه‌عارضه مادرزادی‌مشابهی وجودنداشته‌است. بنابراین ثابت میشود کـه این بیمـاری همانطورکـه دراکثر گزارشها نیز ذکرگردیده ارثی ، خانوادگی یا کروموزومی

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-09-14]

نیست و همانطورکه Gorlin (۵) نیز متذکر شده است تنها این بیماری بطور تك‌گیر بوجود می‌آید. و بنظرمیرسد گزارش Summitt و همکارانش(۱۱) که این بیماری را دریك خانواده مشاهده‌کرده وآن را ارثی دانسته‌اند اتفاقی بوده است.

درضمن مادر این بیمار و اکثراً بیماران گزارش شده کاملا سالم بوده و به هیچگونه بیماری مهمی درحین حاملگی مبتلا نگشته و داروی مهمی مصرف نکرده‌اند.

با مقایسه بیمار ما با همزادش بخوبی میتوان نتیجه گرفت همانطور که دراکثر گزارش‌ها نیز آمده‌است، عقب‌افتادگی‌عقلانی مبتلایان به این بیماری بسیار کم میباشد چون جفت سالم مشابه این بیمار تنها حدود دوماه ازنظرروانی ازبرادربیمارش جلوتر است و بیمارما دوماه بعد از وی‌کلیه کارهارا که باو آموخته‌اند تاکنون یادگرفته است. البته قضاوت صحیح دراین مورد بزمان بیشتری نیاز دارد.

جدول ـ مقایسه نشانه‌های موجود در بیمار مورد بحث با ۴ بیمار از Berkman (۹) و ۶ بیمار از Darling (۸) مبتلا به سندرم گلدن هار

نشانه‌ها	(۴ بیمار) Berkman	(۶ بیمار) Darling	مورد بحث یك بیمار
تظاهرات چشمی :			
۱ـ تومور درموئید اپی‌بولبر	۳	۵	+
۲ـ کلوبوم پلك فوقانی	۲	۲	+
۳ـ کلوبوم ابرو	۱	۱	+
۴ـ افتادگی پلك	۲	۲	−
۵ـ شکاف پلك (آنتی موفولی ازپائین‌ببالا)	۳	۳	+
تظاهرات گوش :			
۱ـ کوچکی لاله گوش	۳	۳	−
۲ـ زوائد گوشی	۴	۶	+
۳ـ آترزی یا تنگی مجرای گوش خارجی	۳	۳	+
۴ـ فیستول با انتهای بسته	۱	۱	−
۵ـ کری	−	۱	−
۶ـ عقب قرارگرفتن گوشها	−	۱	−
تظاهرات دهانی :			
۱ـ فك تحتانی کوچك	۲	۴	+
۲ـ هیپوپلازی یکطرفی صورت	۴	۵	+
۳ـ آپلازی یا هیپوپلازی راموس وکوندیل فك	۴	۶	+
۴ـ هیپوپلازی فك فوقانی	۳	۳	−
۵ـ قوس کامی عمیق (High arched palate)	۳	۳	+
۶ـ بزرگی دهان	۲	۲	+
۷ـ شکاف کام	۲	۲	−
۸ـ بد بسته شدن دهان	۲	۲	+
۹ـ بد قرارگرفتن دندانها روی هم	۲	۲	+

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-09-14]

REFERENCES:

1- Von Arlt, F: Klinische darstellung der krankheiten des auges. Vienna. 3: 376, 1945.

2- Bock, RH : Ein Fall von epibulbaren dermolipom mit missbildungen enier gesicht shalfte . Diskor - dantes vorkommen bei einem eineigen zwillingspaar. Opthalmologica. 122: 86, 1951 .

3- Goldenhar, M.: Associations malformations de 1' oeil et de l'oreille, en particulier le syndrome dermoids epibulbaire appendices auriculaires - fistula auris congenita et ses relations avec la dysostose mandibulofaciale. J. Genet. Hum. 1: 243, 1952.

4- McKenzie, J.: The first Arch syndrome. Arch. Dis. Child 33: 477, 1958.

5- Gorlin, RJ: Oculo - auriculo vertebral dysplasia. J. Pediat. 63: 991, 1963.

6. Sugar, S.: The oculoauriculo - vertebral dysplasia, Syndrome of Goldenhar. Amer. J. Ophthal. 62: 678, 1966.

7- Laderkarl, S: Combination of Goldenhar's syndrome with cri - du - chat syndrome. Acta. ophthal 46: 605, 1968.

8- Darling, D. B.: The roentgenological aspects of Goldenhar's syndrome (Oculo-auriculo-vertebral dysplasia). Radiology. 91: 254, 1968.

9. Berkman, M. D.: Oculo - auriculo - vertebral dysplasia (Goldenhar's syndrome). Oral. Surg. 25: 408, 1968.

10- Opitz, J. M.: Visceral anomalies with Goldenhar's syndrome. Birth. Defects، 5: 104, 1969.

11- Summitt, RL.: Familial Goldenhar syndrome. Birth. Defects, 5:106, 1969.

12- Budden, SS.: Oculo auricular vertebral dysplasia. Amer. J. Dis - Child, 125: 431, 1973.

13- Ebbesen, F.: Goldenhar's syndrome. Acta. Pediat. Scand· 62: 79, 1973.

14- Forfar, J. O.: Text book of Pediatrics. pp. 1505 Churchill Livingstone Edinbourgh and London. 1973.

15- Baum, J. L.: Ocular aspects of Goldonhar's syndrome. Amer. J. Ophthal. 75: 250, 1973.

16- Taybi, H.: Radiology of syndromes pp. 104. Year Book Medical Publishers, Inc - Chicago, 1975.

17- Nelson, W.E.: Text book of pediatrics. 10 the edition pp. 1701. W. B. Saunders Company Philadelphia, 1975.

18- Aleksic, S: Congenital ophthalmoplegia in oculo auriculo - vertebral dysplasi - hemifacial microsmia (Goldenhar Gorlin Syndrome) Neurology. 26: 638, 1976.

19- Miyamoto, R، T: Goldenhar syndrome associated with submandibular gland hypoplasia and hemih-ypoplasia of the mobile tongue. Arch. Otolaryngol, 102: 313, 1976.

[Downloaded from jmciri.ir on 2026-09-14]