

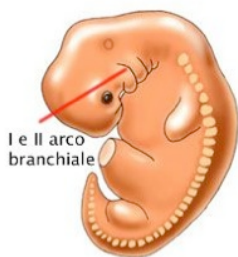
## **UN CASO DI SINDROME DI GOLDENHAR CON INTERESSAMENTO BILATERALE**

E. Fiorentini, A. Baroni, M. Giampietri, F. Lorenzoni, L. Bartalena, P. Ghirri, A. Boldrini

*UO di Neonatologia, Università di Pisa*

**Indirizzo per corrispondenza:** erika\_fiorentini@gmail.com

La sindrome di Goldenhar (displasia oculo-auricolo-vertebrale) è una condizione rara, frequentemente sporadica, in rari casi a trasmissione autosomica dominante o recessiva. Include uno spettro di anomalie congenite di occhi, orecchi e vertebre ad alta variabilità fenotipica, connesse all'alterato sviluppo del I e II arco branchiale (*Figura 1*). I difetti craniofacciali multipli sono più frequentemente unilaterali: microsomia emifacciale, microtia, tag periauricolare, atresia del canale uditivo esterno, cisti dermoidi epibulbari, coloboma delle palpebre superiori, alterazioni delle vertebre cervicali, palatoschisi, atresia delle coane. Si possono associare anche anomalie cardiache, renali e del SNC. Le alterazioni auricolari sono frequentemente causa di deficit uditivo congenito conduttivo e/o neurosensoriale.



**Figura 1.** I e II arco branchiale.

Riportiamo il caso di Mia nata a termine con TC da gravidanza gemellare. Per il riscontro di una formazione pedunculata a livello della guancia sinistra (*Figura 2*), tag preauricolari e auricolari bilateralmente e asimmetria dei rami mandibolari, venivano eseguite visita oculistica (nella norma), visita chirurgica plastica e Rx di torace e rachide cervicale (*Figura 3*), che ha evidenziato la presenza di multiple emivertebre nei tratti cervicale e dorsale, associate a difetto numerario delle coste di sinistra. Lo screening audiometrico (TEOAE+AABR) è risultato refer/refer. L'ecocardiografia e l'ecografia cerebrale non hanno evidenziato alterazioni; all'ecografia renale è stata invece riscontrata una lieve pielectasia destra. Lo studio

del cariotipo è risultato femminile normale. I reperti clinici-strumentali e la consulenza genetica hanno confermato la diagnosi di sindrome di Goldenhar. I bambini che presentano tale sindrome necessitano di un'assistenza multidisciplinare integrata. Per questo Mia è stata inserita in un programma di follow-up che prevede: visite periodiche presso l'ambulatorio di dismorfologia neonatale, consulenza genetica e analisi CGH-array, controlli oculistici, valutazione audiometrica, visita ortopedica, valutazione NPI e NPEE, ecografia renale e cardiaca, visita chirurgica plastica. La visita oculistica eseguita a un mese di vita ha evidenziato la presenza di cisti dermoide della porzione sclero-congiuntivale sottopalpebrale dell'occhio sinistro, con difficoltà nella chiusura palpebrale. La valutazione audiometrica eseguita a tre mesi indica la presenza di ipoacusia bilaterale, più marcata a sinistra, per la quale è stata programmata l'analisi molecolare dei geni CX26 e CX30, e TAC delle rocche petrose seguita da eventuale RM encefalo e orecchio interno.



**Figura 2.** Cisti dermoide epibulbare.



**Figura 3.** Rx di torace e rachide cervicale che ha evidenziato la presenza di multiple emivertebre nei tratti cervicale e dorsale, associate a difetto numerario delle coste di sinistra.