



## GOLDENHARI SÜNDROOM

ORPHA: 141132

**Esinemissagedus** Euroopas 1:26 000, poisslapsed on veidi enam mõjutatud.

### Ülevaade

Goldenhari sündroom mõjutab eelkõige peapiirkonna struktuuride arengut ja avaldub sageli vaid ühel kehapoolel. Väärarengute raskusaste on varieeruv. Täpsed tekkepõhjused ei ole siiani teada.

### Tekkepõhjused

Ei ole täpselt teada, arvatakse et tegemist on heterogeense ja multifaktoriaalse haigusega. Sündroomi on seostatud kromosomaalsete ümberkorraldustega ja geeniga *MYT1* (20q13.33), kuid selged ja tõenduspõhised andmeid veel puuduvad.

### Kliiniline pilt

Sündroomi avaldumine võib olla väga erineva raskusastmega - võib esineda kerge näo asümmeetria, aga ka üks näopool võib olla normaalselt välja arenemata. Tavaliselt esineb arenguhäire ühel poolel, harva mõlemal poolel. Kõige sagedasem on nii sise- kui väliskõrva väärareng ja sellega seoses ka kuulmisprobleemid. Normaalselt välja arenemata võivad olla ka näoluud, kolju ja lülisammas. Esineb huule- ja suulaelõhet. Sümptomitest võib esineda uneapnoe, hingamis- ja söömisraskused, kõnehäired. Silmas võib esineda healoomulisi kasvajaid (*epibulbar dermoids*), lau väärarengut ja nägemisprobleeme. Vahel võib esineda ka südame, neerude ja kesknärvisüsteemi probleeme, mis tulenevad samuti arenguhäiretest. Vaimset alaarengut on selle sündroomi puhul täheldatud 15% patsientidest. Diagnoos põhineb kliinilistel leidudel. Tavaliselt tehakse piltdiagnostika (röntgen, kompuutertomograafia). Vajadusel südame-, silma- ja kuulmisuuringud.

### Pärandumine

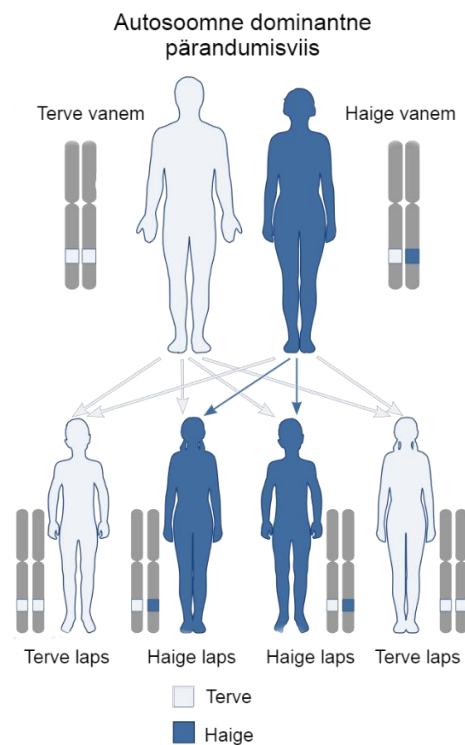
Goldenhari sündroom esineb enamasti sporaadiliselt ehk kumbalgi vanematest sündroomi ei esine, kuid on ka raporteeritud autosoom-dominantset pärandumist osades peredes. Viimasel juhul on 50% tõenäosus iga raseduse korral anda edasi haigus oma tulevasele lapsele. (vt joonis 1.)

### Jälgimine ja ravi

Vajaduspõhiselt kirurgiline ravi. Olenevalt arenguhäirete raskusastmest koostatakse kirurgiline raviplaan, kuid tavaliselt ei tehta suuremahulisi lõikusi enne, kui näokolju on kasvamise lõpetanud.

### Prognosis

Prognosis sõltub arenguhäirete ulatusest, aga üldiselt on Goldenhari sündroomiga inimestel tavapärane oodatav eluiga.



Joonis 1. Autosoomne dominantne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

### Kasutatud kirjandus

Orphanet

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/141132>

Cleveland Clinic

<https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/22808-goldenhar-syndrome>