

* * *

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ СИНДРОМА ГОЛЬДЕНХАРА

Саватеева О.И., Васильев И.С.

Научный руководитель:

канд. мед. наук Е.А. Саркисян

ФГАОУ ВО «Российский национальный
исследовательский медицинский университет имени
Н.И. Пирогова» Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: дети; синдром Гольденхара;
окуло-аурикуло-вертебральный спектр

Актуальность. Окуло-аурикуло-вертебральная дисплазия (синдром Гольденхара, OAV) — редкое врожденное заболевание, развитие которого связано с патологией производных 1–2 жаберных дуг. Частота синдрома варьирует от 1 : 3500 до 1 : 5600 живорождений, чаще у детей мужского пола. Характерными проявлениями являются пороки развития ушных раковин, челюстных структур. Наряду с описанными пороками наблюдаются поражения и пороки развития других органов и систем, что затрудняет диагностику.

Цель: определить влияния перинатальных факторов риска на развитие OAV и клинических проявлений данной патологии.

Материалы и методы. Проведен ретроспективный анализ 17 пациентов с OAV, госпитализированных в 2017–2023 гг. Средняя масса тела при рождении $2958,571 \pm 77,59$ (2875) г, длина тела $49,357 \pm 4,361$ (50) см. Средний возраст постановки диагноза $308,4 \pm 65,23$ (55,4–299) дней.

Результаты. У всех детей признаки синдромальной патологии выявлялись с рождения. Дети от матерей с отягощённым акушерским (ОАА), гинекологическим (ОГА), соматическим анамнезом (ОСА). ОСА выявлен у 9 (52,9%) человек, ОАА — у 10 (58,8%), ОГА — у 4 (23,5%), отягощённый инфекционный анамнез — у 5 (29,1%), вспомогательные репродуктивные технологии применены в 2 (11,7%) случаях. Несмотря на частоту встречаемости определённых симптомов, клиническая картина у детей с OAV была разной. Окулярные аномалии выявлялись у 9 (52,9%) человек, аурикулярные — 15 (88,2%), аномалии лица — 13 (76,4%). Среди пороков развития глаз чаще всего диагностировалась колобома века — в 4 (23,5%) случаях, гипоплазия орбиты — в 2 (11,7%). Среди пороков развития уха: микроглия — у 12 (70,5%) человек, периаурикулярные метки — у 7 (41,2%), агенезия слухового прохода — у 6 (35,3%), тугоухость — у 8 (47%), гемигипоплазия лица — у 9 (52,9%), микроглотия — у 5 (29,4%), расщелина неба — у 2 (11,8%), вертебральные патологии в виде множественных полупозвонков — 3 (17,6%), врожденные пороки сердца — у 7 (41,2%), мочеполовой системы — у 2 (11,8%), задержка психомоторного развития — у 3 (17,6%).

Выводы. OAV часто диагностируется у детей от матерей с ОАА, ОГА, ОСА. Фенотипическое разнообразие затрудняет раннюю диагностику OAV. Выявление аномалий зритель-

ного, слухового анализатора, челюстно-лицевой системы являются основными клиническими проявлениями, но не исключено поражение других структур. Ранняя диагностика и коррекция этих форм патологии поможет улучшить качество жизни больных.

* * *