

Un caso di sindrome di Goldenhar con interessamento bilaterale

UO di Neonatologia, Università di Pisa

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

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 cranio-facciali multipli sono più frequentemente unilaterali: micro-

somia 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.

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.