

Goldenhar-Syndrom

Beim 2. Screening stellten wir eine Retrognathie fest, eine AC erfolgte einige Tage später. Sowohl die Kultur wie auch die Array-CGH waren unauffällig, 46 XY. Im 3. Trimenon entwickelte sich ein massives Polyhydramnion, zudem fielen da Hemi-vertebrae und ein Ohranhängsel auf. Eine genetische Beratung fand statt und die Verdachtsdiagnose einer oculo-auriculo-vertebralen Dysplasie, auch Goldenhar-Syndrom genannt, wurde gestellt. Trotz symptomatischer Polyhydramnie wurde eine Entlastungspunktion abgelehnt. Bei zusätzlich v. a. Plazentainsuffizienz erfolgte eine Einleitung am Termin. Bei wiederholt suspektem CTG wurde schliesslich eine sekundäre Sektio durchgeführt. Der Junge wog 2810gr und es zeigte sich nebst den beschriebenen Auffälligkeiten auch noch eine Gehörgangsatresie bds. Er musste postpartal intubiert werden bei ausgeprägten Schluckstörungen mit Aspiration von viel Sekret. Im Verlauf erfolgte auf Grund des Fortbestehens dieser Problematik eine Tracheostomie.

Oculo-auriculo-vertebrale Dysplasie (OAVD) oder Goldenhar-Syndrom:

Beide gehören zum Formenkreis des OAVS (oculo-auriculo-vertebral spectrum), wobei die OAVD am milden Ende und das Goldenhar-Syndrom eher am schwerwiegenden Ende des Spektrums liegt. Es handelt sich um einen Defekt der Morphogenese des ersten und zweiten Kiemenbogens und das klinische Spektrum ist vielfältig mit Gesichts-, Mund-, Ohren- und Wirbel-



körperanomalien, mehrheitlich einseitig, aber in bis zu einem Drittel bilateral auftretend. Die Ätiologie ist bisher unbekannt, das Auftreten meist sporadisch. Es kann familiär gehäuft auftreten, so dass eine genetische Ursache angenommen wird, und autosomal dominante wie auch rezessive Vererbungsmuster vermutet werden. Knaben sind häufiger betroffen als Mädchen (3:2), die Inzidenz liegt bei ca. 1:5'500. Die Symptome sind je nach Ausprägung verschieden, betroffen sind nebst Ohren, Augen, Kiefer und Wirbelsäule seltener auch innere Organe wie Herz, Nieren oder Lungen. Die Intelligenz ist nicht beeinträchtigt, die Therapie ist symptomatisch, oft sind verschiedene operative Korrekturen notwendig.