



НЕОНАТОЛОГІЯ, ХІРУРГІЯ ТА ПЕРИНАТАЛЬНА МЕДИЦИНА

ISSN 2226-1230 (PRINT)
ISSN 2413-4260 (ONLINE)

Щоквартальний медичний науково-практичний журнал. Свідоцтво про державну реєстрацію серія KB №18106-6906P від 2.09.2011 р.
Видається з 2011 р.

Засновники: Буковинський державний медичний університет
Всеукраїнська громадська організація «Асоціація неонатологів України»

Рішенням Атестаційної колегії Міністерства освіти і науки, молоді та спорту України №893 від 04.07.2013 р. видання внесено до Переліку наукових фахових видань України, рекомендованих для публікації результатів дисертаційних робіт.

Згідно Наказу Міністерства освіти і науки України від 15.01.2018 р. за №32, зареєстрованого в Міністерстві юстиції України 06.01.2018 р. за № 148/31600, науковим фаховим виданням, включеним до Переліку наукових фахових видань України на день набрання чинності цим наказом, присвоєно категорію "В" строком на два роки.

Відповідно до Порядку формування Переліку наукових фахових видань України, затвердженого наказом МОН України, зареєстрованого в Міністерстві юстиції України 06 лютого 2018 року за № 148/21600, згідно Наказу МОН України від 17.03.2020 р. № 409, видання внесено до Переліку наукових фахових видань України, в яких можуть публікуватися результати дисертаційних робіт на здобуття наукових ступенів доктора наук, кандидата наук та ступеня доктора філософії, Категорія «Б».

Журнал включений у каталоги та наукометричні бази: Національна бібліотека ім. В.І. Вернадського (National Library of Ukraine), «Українська науково-освітня телекомунікаційна мережа URAN (Open Journal Systems)», "Українські наукові журнали", "Международная редакция", CrossRef, WorldCat, eLIBRARY, Google Академія, Science library index, Directory of Research Journals Indexing, SmartPress, VuzLib, OpenAIRE, Index Copernicus, BASE, CiteFactor.

НЕОНАТОЛОГИЯ, ХИРУРГИЯ И ПЕРИНАТАЛЬНАЯ МЕДИЦИНА медицинский научно-практический журнал

NEONATOLOGY, SURGERY AND PERINATAL MEDICINE
medical scientific journal

Key title: Neonatologîã, hirurgiã ta perinatal'na medicina (Online)
Abbreviated key title: Neonatol. hir. perinat. med. (Online)

ГОЛОВНИЙ РЕДАКТОР

Бойчук Тарас Миколайович – д.мед.н., професор, ректор Буковинського державного медичного університету МОЗ України (м. Чернівці, Україна)

ШЕФ-РЕДАКТОР

Знаменська Тетяна Костянтинівна

і гінекології імені академіка О. М. Лук'янової НАМН України», Президент Всеукраїнської громадської організації «Асоціація неонатологів України», Заслужений лікар України, спеціальність «Неонатологія» (м. Київ, Україна)

РЕДАКЦІЙНА РАДА

Заступники головного редактора:

Годованець Юлія Дмитрівна – д.мед.н., професор, професор кафедри педіатрії, неонатології та перинатальної медицини Буковинського державного медичного університету МОЗ України, спеціальність "Неонатологія" (м. Чернівці, Україна)

Юзько Олександр Михайлович – д.мед.н., професор, завідувач кафедри акушерства та гінекології Буковинського державного медичного університету МОЗ України, спеціальність "Акушерство та гінекологія" (м. Чернівці, Україна)

Горбатьок Ольга Михайлівна – д.мед.н., професор, завідувачка кафедри дитячої хірургії Національного університету охорони здоров'я України імені П.Л. Шупика, спеціальність "Дитяча хірургія" (м. Київ, Україна)

Наукові консультанти:

Добрянський Д.О. – д.мед.н., професор, професор кафедри педіатрії Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького, спеціальність "Неонатологія" (м. Львів, Україна)

Гречанина О.Я. – член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор, директор Українського інституту клінічної генетики ВДНЗ "Харківський державний медичний університет МОЗ України", спеціальність "Медична генетика" (м. Харків, Україна)

Дронова В.Л. – д.мед.н., професор, перший заступник директора з науково-організаційної роботи ДУ "Інститут педіатрії, акушерства і гінекології імені академіка О. М. Лук'янової НАМН України", керівник відділення оперативної гінекології, спеціальність "Акушерство та гінекологія" (м. Київ, Україна)

Похилько В.І. - д.мед.н., професор, проректор з науково-педагогічної та виховної роботи Вищого державного навчального закладу України «Українська медична стоматологічна академія», спеціальність "Дитяча анестезіологія" (м. Полтава, Україна)

Нечитайло Ю.М. - д.мед.н., професор, завідувач кафедри педіатрії, неонатології та перинатальної медицини Буковинського державного медичного університету МОЗ України, спеціальність "Педіатрія" (м. Чернівці, Україна)

Македонський І.О. - д.мед.н., професор, директор Медичного центру матері та дитини ім. Рудневої, професор кафедри клінічної лабораторної діагностики Дніпропетровського національного університету імені О.Гончара МОН України, спеціальність "Дитяча хірургія" (м. Дніпро, Україна)

Наукові редактори розділів журналу:

неонатологія – Клименко Т.М., д.мед.н., професор (м. Харків, Україна)

медична генетика – Горовенко Н.Г., член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор (м. Київ, Україна)

неонатальна хірургія – Лосев О.О., д.мед.н., професор (м. Одеса, Україна)

педіатрія – Сорокман Т.В., д.мед.н., професор (м. Чернівці, Україна)

акушерство та гінекологія – Кравченко О.В., д.мед.н., професор (м. Чернівці, Україна)

перинатальна діагностика – Лук'янова І.С., д.мед.н., професор (м. Київ, Україна)

Відповідальний редактор журналу "Неонатологія, хірургія та перинатальна медицина" Т.Х., №2(40), 2021

Бабінець А.Г. - д.мед.н., доцент кафедри педіатрії, неонатології та перинатальної медицини Буковинського державного медичного університету МОЗ України (м. Чернівці, Україна)

Відповідальний редактор електронної версії журналу в системі Open Journal Systems (OJS):

Годованець О.С. - к.мед.н., доцент кафедри педіатрії, неонатології та перинатальної медицини Буковинського державного медичного університету МОЗ України (м. Чернівці, Україна)

РЕДАКЦІЙНА КОЛЕГІЯ:

НЕОНАТОЛОГІЯ:

Амбалаванан Н. (м. Бірмінгем, США)
Батман Ю.А. (м. Київ, Україна)
Воробйова О.В. (м. Київ, Україна)
Дессі А. (м. Кальярі, Італія)
Ковальова О.М. (м. Полтава, Україна)
Куріліна Т.В. (м. Київ, Україна)
Куртяну А.М. (м. Кишинев, Республіка Молдова)
Ліхачова А.С. (м. Харків, Україна)
Мавропуло Т.К. (м. Дніпро, Україна)
Мазманян П.А. (м. Єреван, Вірменія)
Павлишин Г.А. (м. Тернопіль, Україна)
Полін Р. (м. Нью-Йорк, США)
Похилько В.І. (м. Полтава, Україна)
Редько І.І. (м. Запоріжжя, Україна)
Рейтерер Ф. (м. Грац, Австрія)
Ріга О.О. (м. Харків, Україна)
Кісельова М.М. (м. Львів, Україна)
Нікуліна Л.І. (м. Київ, Україна)
Шунько Є.Є. (м. Київ, Україна)
Яблонь О.С. (м. Вінниця, Україна)

НЕОНАТАЛЬНА ХІРУРГІЯ:

Аверін В.І. (м. Мінськ, Беларусь)
Бабуч С.І. (м. Кишинев, Молдова)
Боднар О.Б. (м. Чернівці, Україна)
Гулієв Ч.Б. (м. Баку, Азербайджан)
Давиденко В.Б. (м. Харків, Україна)
Конноплицький В.С. (м. Вінниця, Україна)
Ксзонь І.В. (м. Полтава, Україна)

Левицька С.А. (м. Чернівці, Україна)
Лосев О.О. (м. Одеса, Україна)
Мельниченко М.Г. (м. Одеса, Україна)
Микиєв К.М. (м. Бішкек, Киргизстан)
Наконечний А.Й. (м. Львів, Україна)
Рибальченко В.Ф. (м. Київ, Україна)
Руденко Є.О. (м. Київ, Україна)
Савицька Е. (м. Варшава, Польща)
Сокольник С.О. (м. Чернівці, Україна)
Фофанов О.Д. (м. Івано-Франківськ, Україна)

АКУШЕРСТВО ТА ГІНЕКОЛОГІЯ:

Андрієць О.А. (м. Чернівці, Україна)
Абрамян Р.А. (м. Єреван, Вірменія)
Авраменко Т.В. (м. Київ, Україна)
Багірова Х.Ф. (м. Баку, Азербайджан)
Бойчук А.В. (м. Тернопіль, Україна)
Геряк С.М. (м. Тернопіль, Україна)
Гнатко О.П. (м. Київ, Україна)
Громова А.М. (м. Полтава, Україна)
Дубоссарська З.М. (м. Дніпро, Україна)
Калінович І.В. (м. Чернівці, Україна)
Макарчук О.М. (м. Івано-Франківськ, Україна)
Маркін Л.Б. (м. Львів, Україна)
Назаренко Л.Г. (м. Харків, Україна)
Лонгфорд Н.Т. (м. Лондон, Великобританія)
Окоєв Г.Г. (м. Єреван, Вірменія)
Пирогова В.І. (м. Львів, Україна)
Потапов В.О. (м. Дніпро, Україна)
Резніченко Г.І. (м. Запоріжжя, Україна)

Тихоненко І.В. (м. Мінськ, Білорусь)
Щербина М.О. (м. Харків, Україна)

ПЕДІАТРІЯ:

Аряєв М.Л. (м. Одеса, Україна)
Бойченко А.Д. (м. Харків, Україна)
Боконбаєва С.Д. (м. Бішкек, Киргизія)
Годованець О.І. (м. Чернівці, Україна)
Гончарь М.О. (м. Харків, Україна)
Денисова М.Ф. (м. Київ, Україна)
Іванько О.Г. (м. Запоріжжя, Україна)
Квашніна Л.В. (м. Київ, Україна)
Котова Н.В. (м. Одеса, Україна)
Кирилова Л.Г. (м. Київ, Україна)
Кіані М. (м. Машхад, Іран)
Кривоустов С.П. (м. Київ, Україна)
Марушко Т.В. (м. Київ, Україна)
Починок Т.В. (м. Київ, Україна)
Сенаторова Г.С. (м. Харків, Україна)
Сміян І.С. (м. Тернопіль, Україна)
Сокольник С.В. (м. Чернівці, Україна)
Токарчук Н.І. (м. Вінниця, Україна)
Шадрін О.Г. (м. Київ, Україна)
Ященко Ю.Б. (м. Київ, Україна)

МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА:

Веропотвелян М.П. (м. Кривий Ріг, Україна)
Галаган В.Д. (м. Київ, Україна)
Гнатейко О.З. (м. Львів, Україна)
Ластівка І.В. (м. Чернівці, Україна)
Тимченко О.І. (м. Київ, Україна)

*Рекомендовано до друку та поширення через мережу Internet рішенням Вченої ради
Буковинського державного медичного університету
Протокол №10 від 23 червня 2021 року*

НАУКОВА РЕДАКЦІЯ ЖУРНАЛУ

Редакційно-видавничий відділ

Буковинського державного медичного університету МОЗ України

Адреса: 58002, Чернівці, площа Театральна, 2

Код ЄДРПОУ 02010971

Керівник відділу - Волошенюк Ірина Олексіївна

Контактний телефон: +38 (0372) 52-39-63

e-mail: print@bsmu.edu.ua

ВИДАВЕЦЬ

ТОВ «Редакція журналу «Неонатологія, хірургія та перинатальна медицина»

Адреса: 04053, м. Київ, пров. Бехтерівський, 4Б, оф. 47

Код ЄДРПОУ 42656224

Директор видавництва - Кушнір Віталій Миколайович

Контактні телефони: +380673270800

e-mail: v.kushnir1111@gmail.com

Передплатний індекс: 89773.

Адреса для листування: Буковинський державний медичний університет МОЗ України,
Театральна площа, 2, м. Чернівці, 58002, Україна. Заступнику головного редактора
журналу "Неонатологія, хірургія та перинатальна медицина" професору Годованець Юлії Дмитрівні.

Контактний телефон: +38(050)6189959

E-mail: neonatology@bsmu.edu.ua

Офіційний web-сайт журналу: <http://neonatology.bsmu.edu.ua/>

(Українська науково-освітня телекомунікаційна мережа "URAN", проект «Наукова періодика України,
в рамках некомерційного проекту PublicKnowledge Project, web-сайт OpenJournalSystems (OJS).

Електронна версія журналу представлена:

Національна бібліотека ім. В.І.Вернадського (м Київ, Україна), Наукова періодика України, №347,
web-сайт: <http://www.irbis-nbuv.gov.ua/>

Буковинський державний медичний університет МОЗ України (м Чернівці, Україна),

web-сайт: http://www.bsmu.edu.ua/uk/science/scientific_mags_bsmu/neonatal

Журнал розсилається згідно Державного реєстру у провідні бібліотеки,
державні установи та вищі медичні навчальні заклади України.

Публікаційна етика журналу відповідає положенню «Єдині вимоги до рукописів, що представляються
в біомедичні журнали, підготовці та редагування біомедичних публікацій»

Міжнародного Комітету Редакторів Медичних Журналів

(International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE): <http://www.icmje.org/>



УДК: 617.52:616.716.6]-007.2-008.6-07-053.31
DOI: 10.24061/2413-4260.XI.2.40.2021.10

THE CLINICAL CASE OF HEMIFACIAL
MICROSOMIA IN THE NEWBORN BOY
FROM MOTHER WITH Z-21

*I. V. Lastivka*¹, *A. G. Babintseva*¹,
*V. V. Antsupova*², *A. I. Peryzhniak*¹,
*I. V. Koshurba*³, *L. I. Brisevac*⁴

Bukovinian State Medical University ¹

(Chernivtsi, Ukraine)

Bogomolets National Medical University²

(Kyiv, Ukraine)

MNI «Chernivtsi Regional Perinatal Center»³

(Chernivtsi, Ukraine)

Shupyk National Healthcare University of Ukraine ⁴

(Kyiv, Ukraine)

Summary

Hemifacial Microsomia (HFM) is a term used to identify facial deformities associated with the development of the first and second pairs of branchial arches, characterized by underdevelopment of one half of the face. One type of hemifacial microsomia is oculo-auriculo-vertebral dysplasia or Goldenhar syndrome.

The incidence of HFM is 1:3500-1:7000 of live births and occurs in 1 case per 1000 children with congenital deafness. The ratio of boys to girls is 3:2. The etiology and type of inheritance is studied insufficiently. There are three possible pathogenetic models: vascular abnormalities and hemorrhages in the craniofacial region, damage of Meckel's cartilage, and abnormal cell development of the cranial nerve crest. Environmental factors, maternal internal factors, and genetic factors (OTX2, PLCD3, and MYT1 mutations) may also cause the development of hemifacial microsomia.

The article demonstrates a clinical case of hemifacial microsomia in a newborn boy from a mother with Z-21 in the form of deformation of the left auricle with atresia of the auditory canal and "false" ears on the right, combined with congenital anomaly of heart (atrial septal defect) and brain (hypoplasia of the corpus callosum).

Emphasis is placed on the need of involving a multidisciplinary team of specialists in the management of this patient both in the neonatal period and in the system of subsequent follow-up.

Key words: Hemifacial Microsomia; Goldenhar syndrome.

Introduction

Hemifacial Microsomia (HFM) is a term used to identify facial deformities associated with impaired development of the first and second pairs of branchial arches, characterized by underdevelopment of one half of the face. Alternative names: otocraniosostenosis, craniofacial microsomia, lateral facial dysplasia, syndrome of the first and second pair of branchial arches, Goldenhar syndrome or oculo-auriculo-vertebral dysplasia. Historically, if a patient is diagnosed with epibulbar dermoid among the symptoms, the disease is called Goldenhar syndrome (GS), and if it is not – Hemifacial Microsomia [1-3].

Firstly HFM was described by Cant (1861) and later by Von Arlt (1881), but this went unnoticed. In 1952, the Swiss ophthalmologist Goldenhar described three cases of eye and ear dysplasia with two characteristic abnormalities: epibulbar dermoid and preauricular growths. These abnormalities were accompanied by coloboma in the middle of the eyelid, microphthalmia, aplasia or hypoplasia of the auditory canal, preauricular fistula and macrostomy. Gorlin and Pindborg (1963) reported their observations under the general name "oculo-auriculo-vertebral dysplasia", thus pointing to changes in the spine: hemivertebrae, occipitalisatio atlantis, spina bifida occulta and others. Since then, GS has been defined as dysplasia of the eyes, ears and spine in the clinical atlas of congenital anomalies of the face [1, 2, 4, 5, 6].

The wide range of anomalies associated with HFM complicates systematic and inclusive classification. In 1991, Vento et al., proposed a system in which each letter of the abbreviation O.M.E.N.S. indicates

one of the five main manifestations of HFM: O – orbital distortion; M – mandibular hypoplasia; E – ear anomaly; N – nerve involvement; S – soft tissue deficiency. O.M.E.N.S. the system is easily adapted for data storage, retrieval and statistical analysis. The retrospective study of 154 patients with HFM classified according to O.M.E.N.S. confirmed the concept that mandibular deformity is the "cornerstone" of this anomaly [3, 7].

According to statistics, the incidence of HFM is 1:3500-1:7000 live births and occurs in 1 case per 1000 children with congenital deafness. The ratio of boys and girls is 3:2. The probability of giving birth to the next child with this disease is about 2%, the probability of transmitting the disease to children – less than 3 % [2, 5].

The etiology and type of inheritance are insufficiently studied. Currently, 8 genes have been identified in which mutations can cause HFM. The orthodontic homeobox 2 gene (OTX2) is identified more often than the other seven genes. It also determines the genetic code of the transcription factor. The GSC gene, which determines the clinical manifestations of HFM, is mapped on the long arm of chromosome 14, at locus 14q32 [3, 8, 9].

Most cases of HFM are sporadic due to reduced penetrance, somatic mosaicism and epigenetic changes. There are reports of familial inheritance, which thus requires consideration of autosomal dominant (AD), autosomal recessive (AR) or multifactorial inheritance.

The etiology of the disease does not exclude the role of adverse obstetric and gynecological history of the mother: previous abortions, diabetes, overweight, malnutrition, smoking and alcohol use; and the influence of teratogenic factors in early pregnancy,

such as drugs cocaine, thalidomide, retinoic acid, herbicides [2, 6, 9, 10, 11].

Posvillo (1976), using an animal model, suggested that fetal hypoxia, maternal hypertension, anticoagulants can lead to hematoma in the ear or jaw of the fetus. Hematomas can cause impaired tissue differentiation, which, in turn, can lead to dysplasia of the branching arch in the process of early ontogenesis. Gomes et al. (1984) hypothesized the role of radiological intervention in the 4th or 6th week of pregnancy as a causative factor of the syndrome. Now it is believed that when the source of blood supply changes in the area 1 and 2 of the branchial arches of the embryo, hemorrhage occurs. Rupture of a blood vessel in this place leads to mitotic cell division and incorrect formation of the basic anatomical structures of the human body. Callen et al. (2004) believe that HFM and CHARGE syndrome combine a single pathogenetic mechanism, namely the violation of the tab of the nerve roller [1, 9].

Frequent signs of GS include the following [1, 8]:

- ocular symptoms: epibulbar dermoid, microphthalmia, exophthalmia, anophthalmia, strabismus, eye asymmetry/dysmorphia, lipodermoids, coloboma, atresia/stenosis of the lacrimal duct;

- auricular symptoms: atresia of the external auditory canal, preauricular appendages, ear dysplasia with or without hearing loss, middle and inner ear abnormalities, asymmetry of the ears, microtia;

- craniofacial deformities: anomalies of the 1st and 2nd pharyngeal arches, facial asymmetry, hypoplasia of the facial skeleton, mandible and/or upper jaw, hemifacial macrosomia, malocclusion, cleft teeth, agenesis of cleft palate, macrostomy, defects in the development of enamel and dentin, deposited in the development of the tooth;

- skeletal abnormalities: spinal cleft, limb abnormalities, microcephaly, ileal foot, dolichocephaly, radiation hemimelia, plagiocephaly, thumb abnormalities, vertebral defects;

- abnormalities of internal organs, heart: atrial and ventricular septal defects (the most common), tetralogy of Fallot, aortic coarctation, transposition of the great vessels, dextracardia;

- urogenital anomalies: renal ectopia, renal agenesis, fused kidneys, multicystic kidneys, double ureter, hydronephrosis;

- central nervous system: diffuse cerebral hypoplasia, hydrocephalus due to Sylvian duct stenosis, dilated lateral ventricles or asymptomatic

hydrocephalus, corpus callosum lipoma, asymmetric lateral ventricles, absence of the septum pellucidum, celestial paralysis, musculoskeletal dysgenesis, vertebral abnormalities, holoprosencephaly, Arnold-Chiari malformation, hypothalamic hamartoma, aplasia/hypoplasia of the temporomandibular joints;

- gastrointestinal tract: rectal atresia, tracheoesophageal fistula, esophageal atresia;

- respiratory system: abnormal anatomy of the larynx and pharynx, disorders of the lobular anatomy of the lungs.

Unilateral lesions were observed in 85% of HFM abnormality cases, the bilateral lesions were observed in 10-33% of cases; and right side is affected more often. Combined conductive and sensorineural hearing loss occurs in 50% of cases.

Differential diagnosis is performed with mandibulofacial dysostosis Franceschetti, CHARGE, VATER, OEIS and Townes Brocks syndromes, Wildervank syndrome, Nager dysostosis, MURCS association (Mueller duct aplasia, renal aplasia and cervicothoracic somitic dysplasia). The prognosis for this disease is usually favorable. However, psychosocial problems and autistic behavior have been described [8].

Clinical case

We present our own clinical case of HFM in a newborn boy. The study was approved by the BSMU Research Ethics Committee.

The child was born from the second pregnancy and the second birth at 37 weeks of gestation. This pregnancy took place against the background of the mother's underlying disease Z-21. Childbirth took place by elective caesarean section, without complications from the mother. Mother's heredity is complicated by diabetes and cardiovascular disease in close relatives, and thyroid disease from her father.

The boy's body weight at birth was 2550 g, body length – 49 cm, head circumference – 35 cm, chest circumference – 35 cm. Apgar score at the end of the first minute of life was 8 points, the fifth minute – 8 points; resuscitation measures were not performed.

The condition at birth is regarded as vitally compensated. Somatic and neurological status – without pathological manifestations. But at external inspection of the child the asymmetrical face due to underdevelopment of the left lower third has been noted; underdeveloped auricle on the left; on palpation – displacement of the height of the branch of the lower jaw on the left and the absence of the masticatory muscle on the left (Fig.).



Fig. Phenotypic signs of HFM in the newborn boy

In accordance with national clinical guidelines and protocols, as well as routes of patients of the medical institution, the child was in a joint stay with the mother under the supervision of medical staff, started enteral feeding with an adapted mixture in physiological volumes. Given the mother's diagnosis of Z-21, the child was prescribed appropriate antiretroviral therapy with a combination of three drugs in enteral administration.

During the second day of life, negative dynamics of the child's condition was noted in the form of manifestations of the syndrome of oppression and vegetative-visceral disorders, as well as a decrease in tolerance to enteral nutrition, in connection with which the child was transferred to the intensive care unit of newborns. The conditions of thermal comfort were provided, non-pharmacological and pharmacological anesthesia was carried out, infusion was established to ensure the physiological needs for fluid and its pathological losses. From the third day of life, the boy showed an increase in jaundice, with the level of total bilirubin, which required phototherapy.

On the fifth day of life, the child was transferred to the ward with the mother in the post-intensive care unit, where he was continued enteral feeding with an adapted mixture through a tube with a gradual expansion of daily to physiological needs, treatment of jaundice, implementation of "early intervention", mother training features of care and feeding of the baby. In total, the boy spent 28 days in the hospital.

The child was consulted by a pediatric dental surgeon, who provided recommendations for further examination: X-ray of the head in a direct view and lateral left projection; child care (teaching a child to suck and feed from a bottle). It was also recommended to consult a pediatric maxillofacial surgeon at the Department of National Medical Bogomolets University, when the child reaches the age of three months.

Examination by a pediatric otolaryngologist included external examination, anterior rhinoscopy, otoscopy, mesopharyngoscopy. It was found that the nasal passages are clear, breathing is free, the turbinates and mucous membranes are pink; the right auditory meatus is normal, clean, the eardrum is gray, the shell has an additional rudiment; left - agenesis of the auricle, absence of the cutaneous part of the ear canal; there is a reaction to auditory stimuli; the mucous membrane of the pharynx is clean, pink;

Література

1. Sinha S, Singh AK, Mehra A, Singh R. Goldenhar Syndrome – A Literature Review. *JSM Dent.* 2015;3(1):1052.
2. Ribeiro B, Igreja J, Goncalves-Rocha M, Cadilhe A. Goldenhar syndrome: a rare diagnosis with possible prenatal findings. *BMJ Case Rep [Internet].* 2016[cited 2021 May 8];2016:bcr2016215258. Available from: <https://casereports.bmj.com/content/2016/bcr-2016-215258>. long doi:10.1136/bcr-2016-215258
3. Taiwo AO. Classification and management of hemifacial microsomia: a literature review. *Ann Ib Postgrad Med.* 2020;18(1):9-15.
4. Карякина ИА. Особенности общеклинических проявлений синдрома Гольденхара. Системная интеграция в здравоохранении. 2010;2:18-31.
5. Киселева ЛГ, Мокеева ЛП, Тишкова ЮС, Павловский НВ, Данина ЕА, Павловская НВ, и др. Клинический случай синдрома Гольденхара у новорожденного. *Вятский медицинский вестник.* 2015;2:53-5.
6. Кутимова ВГ, Кутимова ЕЮ. Дермоид роговицы. Синдром Goldenhar. Клинический случай. *Вестник Томбовского университета. Серия Естественные и технические науки.* 2016;21(2):570-2. doi: 10.20310/1810-0198-2016-21-2-570-572
7. Vento AR, LaBrie RA, Mulliken JB. The O.M.E.N.S. classification of hemifacial microsomia. *The Cleff Palate Craniofac J.* 1991;28(1):68-76. doi: 10.1597%2F1545-1569_1991_028_0068_tomens_2.3.co_2
8. Gonchar MA, Pomazunovska OP, Logvinova OL, Trigub JV, Kosenko AM. Rare cardio-respiratory findings in goldenhar syndrome (case report). *Inter Collegas.* 2017;4(4):188-93.

deformation of the lower jaw. It was recommended to carry out a planned surgical correction of the external hearing aid on the left.

The children's ophthalmologist established the absence of pathological signs from the patient's visual analyzer.

Echocardiography examination revealed signs of hemodynamically insignificant open ductus arteriosus, atrial septal defect. Neurosonography revealed hypoplasia of the corpus callosum.

After a consular examination of the child with the participation of narrow specialists, including a geneticist, taking into account the results of clinical and instrumental examination, the child was diagnosed with the main clinical: cerebral depression in a newborn (P91.4) concomitant: congenital malformations that affect the appearance of the face: hemifacial microsomia (Q87.0), contact with a patient or the possibility of infection with human immunodeficiency virus (Z03.71), jaundice in a newborn (P59.8).

A multidisciplinary team of specialists has defined a plan for follow-up of the patient, including continuing the practice of "early intervention", accompanying the child in the family, consulting a pediatric cardiologist, magnetic resonance imaging to confirm or rule out spinal abnormalities, determining the timing of hearing prosthetics, classes with a deaf educator, psychological support of the child's parents, as well as long-term support of the child and family by an infectious disease specialist to monitor the effectiveness of antiretroviral therapy, etc.

Conclusion

The article demonstrates a clinical case of hemifacial microsomia in a newborn boy from a mother with Z-21 in the form of deformation of the left auricle with atresia of the auditory canal and "false" ears on the right; combined with congenital anomaly of the heart (atrial septal defect) and of the brain (hypoplasia of the corpus callosum). Emphasis is placed on the need to involve a multidisciplinary team of specialists in the management of this patient both in the neonatal period and in the system of subsequent follow-up.

Conflict of interest: absent.

Sources of funding: self-financing.

9. Chen Q, Zhao Y, Shen G, Dai J. Etiology and pathogenesis of hemifacial microsomia. *J Dent Res.* 2018;97(12):1297-305. doi: 10.1177%2F0022034518795609
10. Taksande AM, Panwar AS, Saqqaf SA, Meshram R, Lohakare A. Atypical presentation of Goldenhar syndrome in a child: a case report with review. *Ann Vasc Med [Internet].* 2020[cited 2021 Apr 28];3(1):1013. Available from: <https://www.remedypublications.com/annals-of-vascular-medicine-abstract.php?aid=5826>
11. Слесаренко НА, Еремина МГ, Белоногова ЮВ, Рошечкин ВВ, Еремин АВ. Клинический случай диагностики синдрома Гольденхара у новорожденного мальчика. *Саратовский научно-медицинский журнал.* 2016;12(3):511-3.

КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК ГЕМИФАЦІАЛЬНОЇ МІКРОСОМІЇ У НОВОНАРОДЖЕНОГО ХЛОПЧИКА ВІД МАТЕРІ З Z-21

*I.V. Lastivka¹, A.G. Babintseva¹, V.V. Antsupova²,
A.I. Peryzhniak¹, I.V. Koshurba³, L.I. Brisheva⁴*

Буковинський державний медичний університет¹
(м. Чернівці, Україна)
Національний медичний університет
імені О.О. Богомольця²
(м. Київ, Україна)
КНП «Чернівецький обласний перинатальний центр»³
(м. Чернівці, Україна)
Національний університет охорони здоров'я
України імені П. Л. Шупика⁴
(м. Київ, Україна)

Резюме. Геміфаціальна мікросомія (ГФМ) – термін, який використовується для ідентифікації деформацій обличчя, пов'язаних з порушенням розвитку перших і других пар зябрових дуг, що характеризуються недорозвиненням однієї половини обличчя. Одним із типів геміфаціальної мікросомії є окуло-аурикуло-вертебральна дисплазія або синдром Гольденхара.

Захворюваність на ГФМ становить 1:3500-1:7000 живонароджених та зустрічається у 1 випадку на 1000 дітей із вродженою глухотою. Співвідношення хлопчиків та дівчат становить 3:2. Етіологія та тип успадкування вивчені недостатньо. Існує три можливі патогенетичні моделі: судинні аномалії та крововиливи в черепно-лицьовій області, пошкодження хряща Меккеля та аномальний розвиток клітин черепно-мозкового нервового гребеня. Фактори зовнішнього середовища, внутрішні материнські фактори матері та генетичні фактори (мутації OTX2, PLCD3 та MYT1) можуть також зумовити розвиток геміфаціальної мікросомії.

У статті продемонстровано клінічний випадок геміфаціальної мікросомії у новонародженого хлопчика від матері з Z-21 у вигляді деформації лівої вушної раковини з атрезією слухового ходу та «хибними» вушками справа, що поєднано з уродженою аномалією серця (дефект міжпередсердної перетинки) та головного мозку (гіпоплазія мозолистого тіла).

Акцентована увага на необхідності залучення мультидисциплінарної команди спеціалістів у веденні даного пацієнта як у неонатальному періоді, так і у системі подальшого катamnестичного спостереження.

Ключові слова: геміфаціальна мікросомія; синдром Гольденхара.

Контактна інформація:

Бабінцева Анастасія Геннадіївна – доктор медичних наук, доцент кафедри педіатрії, неонатології та перинатальної медицини, Буковинський державний медичний університет, м. Чернівці, Україна.
e-mail: babintseva@bsmu.edu.ua
ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-3859-6431>
Researcher ID: <http://www.researcherid.com/rid/F-7720-2017>
Scopus (Author) ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorid=57201633922>

Контактная информация:

Бабінцева Анастасія Геннадіївна – доктор медицинских наук, доцент кафедры педиатрии, неонатологии и перинатальной медицины, Буковинский государственный медицинский университет, г. Черновцы, Украина.
e-mail: babintseva@bsmu.edu.ua
ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-3859-6431>
Researcher ID: <http://www.researcherid.com/rid/F-7720-2017>
Scopus (Author) ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorid=57201633922>

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ГЕМИФАЦИАЛЬНЫЙ МИКРОСОМИИ У НОВОРОЖДЕННОГО МАЛЬЧИКА ОТ МАТЕРИ С Z-21

*I.V. Lastivka¹, A.G. Babintseva¹, V.V. Antsupova²,
A.I. Peryzhniak¹, I.V. Koshurba³, L.I. Brisheva⁴*

Буковинский государственный медицинский университет¹
(г. Черновцы, Украина)
Национальный медицинский университет имени
А.А. Богомольца² (г. Киев, Украина)
КНП «Черновицкий областной перинатальный центр»³
(г. Черновцы, Украина)
Национальный университет охраны здоровья
Украины имени П. Л. Шупика⁴
(г. Киев, Украина)

Summary. Гемифаціальна мікросомія (ГФМ) – термін, який використовується для ідентифікації деформацій лица, зв'язаних з порушенням розвитку перших і вторих пар жаберних дуг, характеризуються недорозвиненням однієї половини лица. Одним із типів геміфаціальної мікросомії є окуло-аурикуло-вертебральна дисплазія або синдром Гольденхара. Заболоваємость ГФМ составляет 1:3500 - 1:7000 живорожденных и встречается в 1 случае на 1000 детей с врожденной глухотой. Соотношение мальчиков и девочек составляет 3:2. Этиология и тип наследования изучены недостаточно. Существует три возможных патогенетические модели: сосудистые аномалии и кровоизлияния в черепно-лицевой области, повреждение хряща Меккеля и аномальное развитие клеток черепно-мозгового нервного гребня. Факторы внешней среды, внутренние материнские факторы и генетические факторы (мутации OTX2, PLCD3 и MYT1) могут также вызвать развитие гемифаціального мікросомії. В статье продемонстрирован клинический случай гемифаціального мікросомії у новонародженого мальчика от матери с Z-21 в виде деформации левой ушной раковины с атрезией слухового хода и «ложными» ушками, что сопряжено с врожденной аномалией сердца (дефект межпредсердной перегородки) и головного мозга (гипоплазия мозолистого тела). Акцентировано внимание на необходимости привлечения мультидисциплинарной команды специалистов в ведении данного пациента как в неонатальном периоде, так и в системе дальнейшего катamnестического наблюдения.

Ключевые слова: гемифаціальна мікросомія; синдром Гольденхара.

Contact information:

Anastasiya Babintseva – Doctor of Medicine, PhD, MD, Associate Professor, Department of Pediatrics, Neonatology and Perinatal Medicine, Bukovinian State Medical University, Chernivtsi, Ukraine.
e-mail: babintseva@bsmu.edu.ua
ORCID ID: <http://orcid.org/0000-0002-3859-6431>
Researcher ID: <http://www.researcherid.com/rid/F-7720-2017>
Scopus (Author) ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorid=57201633922>