



OLGU SUNUMU

HEMİFASYAL MİKROZOMİ: OLGU SUNUMU

Dr. Müzeyyen DOĞAN, Dr. Rahmi DÖKER, Dr. Nihan AKÇA
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi KBB Anabilim Dalı, KBB, İzmir, Türkiye

ÖZET

Hemifasyal mikrozomi patogeneğinde çeşitli etyolojik faktörlerin rol oynadığı bir non-spesifik semptom kompleksidir. Bu makalede sunulan olguda olduğu gibi orta derecedeki bir hemifasyal mikrozomiye solunum ve beslenme problemlerinin eşlik etmesi nadir karşılaşılan bir durumdur. Tedavi seçiminde hastanın yaşı ve deformitelerin derecesi yönlendirici olmakla birlikte öncelik vital fonksiyonların sağlanmasına yönelik olmalıdır. Klinikte az görülen ve hafiften şiddetliye kadar değişik şekillerde karşılaşılabilen bir anomali olması nedeni ile, hemifasyal mikrozomili 2,5 aylık bir olguda tanı ve tedavi yaklaşımı tartışılmıştır.

Anahtar Sözcükler: Hemifasyal mikrozomi, sendrom, tanı, tedavi

HEMIFACIAL MICROSOMIA: A CASE REPORT

SUMMARY

Hemifacial microsomia is as a non-specific symptom complex, the pathogenesis of which has several different aetiological factors. It is rare to encounter a case of moderate hemifacial microsomia with breathing and feeding difficulties like the case presented in this paper. The severity of the deformities and age of patient are important factors for the management decision, but the primary goal should be directed to providing vital functions. Since hemifacial microsomia is a rare disorder in clinical practice which varies from mild to severe, a 2,5 months old case is discussed concerning the importance of diagnosis and treatment.

Keywords: Hemifacial microsomia, syndrome, diagnosis, treatment

GİRİŞ

Kraniofasyal mikrozomi, fasiyal yapılarıdaki deformitelerin yanısıra kardiyak, renal ve iskelet anomalilerinin de birlikte bulunduğu bir sendromdur. Hemifasyal mikrozomi genellikle sporadik olarak görülmesine karşın bazı ailelerde kalıtsal olgular da bildirilmiştir. Klinikte az görülen ve hafiften şiddetliye kadar değişik şekillerde karşılaşılabilen bir anomali olması nedeni ile, tanı ve tedavisi yapılan bir olgu sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

Dörtbuçuk aylık bir kız bebek, doğumdan itibaren varolan tükürüğünü yutamama, hırıltılı solunum ve nefes almada güçlük şikayetleri ile başvurdu. Yirmidokuz yaşındaki sağlıklı annenin 4. gebeliğinden 37 haftalıkken sezeryan ile 2760gr doğan hastanın prenatal oyküsünde gebeliğin 1,5. ayında abortus imminens nedeniyle ilaç kullanımı dışında bir özellik saptanmadı. Anne baba arasında akrabalık olmadığı belirtildi. Olgu 3.5 aylıkken sağ tarafa lokalize konvulziyon sonrasında meningoensefalit tanısı ile tedavi aldıktan sonra, başka bir merkezden sevkle başvurdu.

KBB bakısında sağ tarafta kraniofasyal mikrozomi, hipertelorizm, sağ aurikula agenezisi ve aurikulanın anteroinferiorunda aksesuar aurikula kalıntısı tesbit edildi. (Şekil 1a ve 1b) Sol aurikula, dış kulak yolu ve timpanik membran normal olarak değerlendirildi. Temporal BT incelemesinde sağ dış kulak yolunun atrezik olduğu, orta kulak ve mastoid aerasyonun bulunmadığı ancak iç kulak oluşumlarının normal görünümde olduğu izlendi.

Orafarengeal muayenesinde, kubbe damak, sağ mandibula hipoplazisi, dilin sola dönüklüğü ve dil kökü düzeyinde; sağda orafarenkse protrüde olarak lümeni daraltan ve alt uzanımı net belirlenemeyen servikal kitle saptandı. Olgunun abdominopelvik USG sonucu normaldi ve radyolojik incelemeler ışığında iskelet anomalisi olmadığı tesbit edildi.

Kranial ve servikal bölgenin manyetik rezonans incelemelerinde (MRI) sağ frontoparietal subakut-kronik enfarkt, enfarkt içinde peteşial hemorajik transformasyon, serebral atrofi ve sağda dil kökü düzeyinde mukoza altında kabarıklık yaratan kistik özellikte, yaklaşık 2cm çapında lezyon izlendi (Şekil 2). Bu kitlenin servikal bölgeden başlayarak dil kökündeki yumuşak dokuları yukarı doğru deplase etmesinden dolayı orafarengeal muayenede kistik görünümdeki lezyonun üst sınırı dil kökü düzeyinde izlenebilmekteydi. Sintigrafik ve ultrasonografik incelemeler sonucunda kitlenin tiroid dokusu içermediği anlaşıldı. Daha sonra hastanın

İletişim kurulacak yazar: Dr. Müzeyyen Doğan; Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi KBB Anabilim Dalı, KBB, İzmir, Türkiye, E-posta: muzo657@yahoo.com

Gönderilme tarihi: 24 Mayıs 2002, revizyon isteme tarihi: 28 Mayıs 2002, yayın için kabul edilme tarihi: 15 Ekim 2002



solunumunu ve beslenmesini rahatlatmak amacıyla transoral yolla dil kökü düzeyindeki kistik kitleye ponksiyon yapıldı. Radyolojik olarak da kistik özellikler taşıyan kitleden belirgin sıvı gelmemesi üzerine, sağ tonsil ve dil kökü düzeyindeki prolobe yumuşak dokuların parsiyel eksizyonu uygulandı. İlk operasyon 3,5 aylık hastanın beslenme bozukluğu ve solunum problemlerinden dolayı genel durumunun bozuk olması nedeniyle vital fonksiyonlarının acil olarak düzeltilmesine yönelik olarak yapıldı. Operasyonu takiben olgunun solunumunun rahatlaması ve beslenmesinin düzelmesi üzerine, üç ay sonra lateral servikal yaklaşımla kitlenin total olarak eksizyonu planlandı. İkinci operasyonda kitlenin SCM medialinde, oldukça kalın çeperli ve brankial kist ile uyumlu yerleşimli olduğu belirlendi ve kitle total olarak eksize edildi. Patoloji raporundan kitlenin brankial artık ile uyumlu reaktif hiperplazi gösteren lenfoid doku özellikleri taşıdığı öğrenildi.



Şekil 1a ve 1b: Hemifasyal mikrozomi tespit ettiğimiz hastanın operasyondan on beş gün sonra çekilmiş olan fotoğrafı

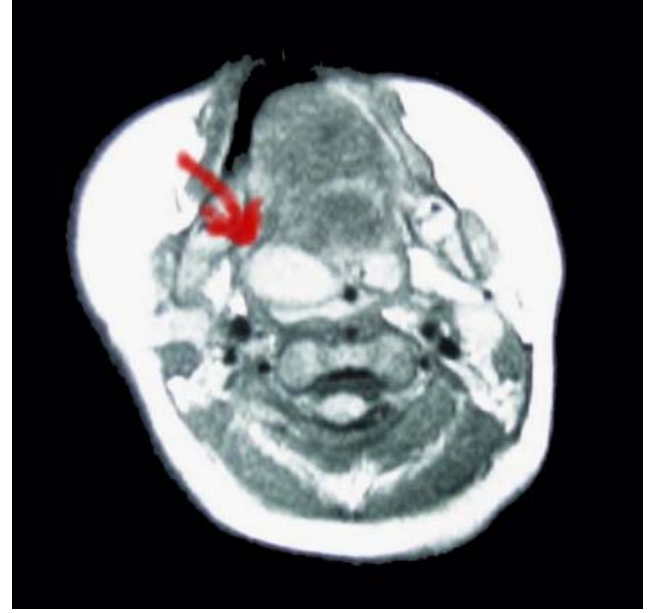
TARTIŞMA

Kraniofasyal mikrozomi insidansı 1:5000 ile 1:5600 arasında olup, her iki cinstede eşit oranda görülür ve %70 olguda anomali tek taraflıdır¹. Bilateral kraniofasyal mikrozomi sıklıkla Treacher Collins sendromu ile karıştırılır. Bu olgularda bulgular asimetrikken Treacher Collins sendromunda simetrik olduğu hatırlanmalıdır.

Kraniofasyal mikrozomi ana başlığı altında hemifasyal mikrozomi, birinci ve ikinci brankial ark sendromları, otomandibular dysostozis, aurikulovertebral displazi, Goldenhar sendromu ve lateral fasyal displazi adlarıyla bilinen çeşitli anomaliler bulunur¹⁻³. Bunlarda ön yüz yapılarında sınırlı bir deformitenin yanısıra kardiyak, renal ve iskelet anomalileri de bulunabilmektedir. Vent o Labrie ve Mulliken (1991) OMENS sınıflamasını (Orbital asymmetry, Mandibular hypoplasia, Ear, Nerve involvement, Soft tissue deficiency) ortaya koyarak olguların bu kriterlere göre

değerlendirilmesini önermişlerdir. Sunulan olguda kardiyak, renal ve vertebra anomalileri bulunmamakta olup bulgular OMENS sınıflamasındaki kriterlerle uyumludur.

Kraniofasyal mikrozomi genellikle sporadik olarak görülür. Maternal diabetin de etkili olabileceği belirtilmiştir^{4,5}. Olgumuzun kromozom analizi normal bulunmuştur (46XX) ve annede diabet olmadığı belirlenmiştir. Ayrıca intrauterin viral etkilenmeye yönelik olarak araştırılan TORCH antikorları (Ig M ve Ig G) ile EBV-VCA Ig G'nin negatif olduğu bulunmuştur.



Şekil 2: Dil kökü düzeyindeki yumuşak dokuları yukarı doğru deplase ederek orafarengeal girişi daraltan servikal kitlenin preoperatif MRI görüntüsü. Kitle ok ile gösterilmektedir.

Klinik tabloda kısmen hipoplazik olan kraniofasyal yapılar ve/veya pinnanın yer değiştirmesi en sık görülen anomaliler olmakla beraber çeşitli etkilenme şekilleri görülebilir. Tutulan taraftaki maksilla, zigoma ile temporal kemik küçülmüş ve düzleşmiştir. Mandibulanın boyutlarında minimal azalmadan mandibula ramusunun total agenezisine kadar değişik derecelerde mandibula hipoplazisi olabilmektedir. Kondilin olmadığı olgularda glenoid fossanın da olmadığı tesbit edilmiştir¹. Olgumuzda da sağ mandibula ramusunun hipoplazik olduğu belirlenmiştir.

Palatal kasların ve dilin hipoplazi ve/veya parezisi de tesbit edilen diğer bulgular arasındadır. Yarı damak ve dudak olguların %10'dan daha azında bulunmaktadır. Velofarengeal yetmezlik ise olguların yaklaşık %35'inde görülmektedir¹. Sunulan olguda bu bulgular bulunmamaktadır.



Merkezi sinir sistemi anomalileri değişik şekillerde ortaya çıkabilir. Ensefalosel en sık oksipital bölgede görülmekle beraber hemifasyal mikrozomi olan olgularda daha anterior yerleşimli olarak bulunabilir. Mental retardasyon insidansı %10 olup bu olgularda genellikle ensefalosel birlikteliği de vardır¹. Olgumuzun nöromusküler gelişiminde herhangi bir anomali saptanmamıştır.

Kulak malformasyonları total aplaziden anteroinferiora doğru yer değiştirmiş deforme pinnaya kadar değişik formlarda olabilir ve tragusun önünden ağız köşesine kadar olan herhangi bir bölgede çok sayıda aksesuar aurikula kalıntısı izlenebilir^{3,6,7}. Olgumuzda tek taraflı aural atrezi ve aurikulanın anteroinferiorunda aksesuar aurikula kalıntısı bulunmaktadır. Temporal BT ile iç kulak oluşumlarının normal görünümde olduğu belirlenmiştir.

Olguların %50'sinde konjenital kalp hastalıkları, ayrıca ipsilateral pulmoner agenezi veya hipoplazi, renal anomaliler ve imperfore anüs olduğu bildirilmiştir¹. Kraniofasial bölge dışındaki anomalilerin birlikte görülme insidansı %55,4 olarak saptanmış ve OMENS sınıflamasında bunların ayrıca belirtilmesi önerilmiştir⁸.

Tedavi yaklaşımında temel hedefler solunum, beslenme ve uyuma gibi vital fonksiyonların sağlanabilmesine yönelik olmalıdır. Nadir olgularda mandibula ileri derecede hipoplazik olup özellikle uyku sırasında dilin yarattığı obstrüksiyon nedeniyle trakeostomi gerekebilir. Hastamızdaki ilk başvuru şikayeti özellikle uyku sırasında artan hırıltılı solunum ve beslenme güçlüğü olduğundan ilk girişim kistik kitlenin ponksiyonla küçültülmesi amacıyla olmuştur. Ponksiyon efektif olmamasına rağmen, prolabe yumuşak dokuların eksizyonu ile 7 aylık olana kadar beslenme ve solunum ile farengeal obstrüksiyon problemleri geçici olarak rahatlatılan hasta daha sonra lateral servikal yaklaşımla opere edilmiştir. Bu hastaların anestezisi de özellikle taşımaktadır; mikrotiası olan hastalarda OMENS klasifikasyonuna göre tutulan anatomik komponent sayısı ile entübasyon zorluğu arasında kuvvetli bir pozitif korelasyon bulunduğu belirtilmiştir¹⁰. Bu olgularda defektif dokuların rekonstrüksiyonunun zamanlaması önem taşır¹¹⁻¹³. Rekonstrüktif yöntemler arasında kasların fasyal sinir grefti ile reinnervasyonu, üst dudakta temporalis miyoplasti ile veya sinir grefti ve serbest kas transferinin birlikte uygulandığı teknikler, üst göz kapağının levator kasının uzatılması, asimetrik tarsorafı ve kondromuköz greftler önerilmektedir^{14,15}. Kraniofasial mikrozomideki hipoplazinin tüm dokuları etkilemesi en önemli problemlerden biridir

¹⁶. Ayrıca rekonstrüksiyonun ileri yaşlarda yapılması hastaların psikososyal gelişimini olumsuz yönde etkilemektedir¹⁷. Sunulan olguda da bu prensipler çerçevesinde zaman içinde rekonstrüktif cerrahilerin gündeme getirilmesi planlanmaktadır. Üzerini örten kortikal kemik basınç nedeniyle incelebilir, fakat hastalığın ilerlemesinden direkt sklerotik patern gösterir⁵. Yüksek rezolüsyonlu BT ile, dış, malign transformasyon potansiyeli nedeniyle uzun süreli hasta takibi yapılmalıdır.

KAYNAKLAR

1. James DR, Ramsay-Baggs P. Craniofacial anomalies. In: Adams David A, Cinnamon Michael J, editors. Scott-Brown's Otolaryngology, 6th ed. London: Butterworth-Heinemann, 1997; 6:23-29.
2. Rodgers SF, Eppley BL, Nelson CL, Sadove AM. Hemifacial microsomia: assessment of classification systems. J Craniofac Surg 1991;2:114-26. (PMID: 1814491)
3. Aydın Ö, Üstündağ E, Özkarakaş H, Akdeniz Ö. Goldenhar Sendromu. Türk Otorinolaringoloji X XIV.Ulusal Kongresi Tutanaklar Kitabı . 1997; 33-35
4. Rollnick BR, Kaye CI. Hemifacial microsomia and variants: pedigree data. Am J Med Genet 1983; 15:233-53. (PMID: 6881197)
5. Ewart-Toland A, Yankowitz J, Winder A. Oculoauriculovertebral abnormalities in children of diabetic mothers. Am J Med Genet 2000; 14:303-309. (PMID: 10710228)
6. Rahbar R, Robson CD, Mulliken JB. Craniofacial, temporal bone and audiologic abnormalities in the spectrum of hemifacial microsomia. Arch Otolaryngol Head Neck Surg 2001; 127:265-271. (PMID: 11255470)
7. Carvalho GJ, Song CS, Vargervik K, Lalwani AK. Auditory and Facial Nerve Dysfunction in Patients With Hemifacial Microsomia. Arch Otolaryngol Head Neck Surg. 1999; 125:209-212. (PMID: 10037288)
8. Horgan JE, Padwa BL, LaBrie RA, Mulliken JB. OMENS-Plus: analysis of craniofacial and extracraniofacial anomalies in hemifacial microsomia. Cleft Palate Craniofac J 1995; 32:405-412. (PMID: 7578205)
9. Cohen SR, Levitt CA, Simms C, Burstein FD. Airway disorders in hemifacial microsomia. Plast Reconstr Surg 1999; 103:27-33. (PMID: 9915160)
10. Uezono S, Holzman RS, Goto T. Prediction of difficult airway in school-aged patients with microtia. Paediatr Anaesth 2001; 11:409-413. (PMID: 11442856)
11. Cousley RR, Calvert ML. Current concepts in the understanding and management of hemifacial microsomia. Br J Plast Surg 1997; 50:536-551. (PMID: 9422952)
12. Munro IR. Treatment of craniofacial microsomia. Clin Plast Surg 1987; 14:177-186. (PMID: 3545619)
13. Murray JE, Kaban LB, Mulliken JB. Analysis and treatment of hemifacial microsomia. Plast Reconstr Surg. 1984; 74:186-199. (PMID: 6463144)
14. Labbe D, Benateau H. Facial paralysis in oto-mandibular dysplasia. Clinical study and therapeutic implications. Ann



- Chir Plast Esthet 2001; 46:564-571. (Abst.). (PMID: 11770462)
15. Padwa BL, Mulliken JB, Maghen A, Kaban LB. Midfacial growth after costochondral graft construction of the mandibular ramus in hemifacial microsomia . J Oral Maxillofac Surg 1998; 56:122-127. (PMID: 9461132)
 16. Mulliken JB, Kaban LB. Analysis and treatment of hemifacial microsomia in childhood. Clin Plast Surg 1987; 14:91-100. (PMID: 3816041)
 17. Pertschuk MJ, Whitaker LA. Psychosocial adjustment and craniofacial malformations in childhood. Plast Reconstr Surg 1985; 75:177-184. (PMID: 3969404)