

Hemifaciale microsomie

Een overzicht

Samenvatting.

Hemifaciale microsomie is een aangeboren asymmetrische afwijking van de schedel en het aangezicht. Als aangeboren aangezichtsafwijking komt hemifaciale microsomie, na het voorkomen van lip-, kaak- en gehemelte-spleten, het meest frequent voor. Er is een grote variatie in ernst en combinatie van aangedane structuren. Therapie, sterk variabel en afhankelijk van de verschillende afwijkingen, bestaat meestal uit orthodontische en chirurgische behandeling om de asymmetrie te corrigeren. Een en ander is in deze bijdrage met enkele voorbeelden geïllustreerd. Het is algemeen aanvaard dat behandeling het beste kan plaatsvinden in een multidisciplinair craniofaciaal centrum.

FISCHER CE, PRAHL-ANDERSEN B. Hemifaciale microsomie. Een overzicht. Ned Tijdschr Tandheelkd 1996; 103: 392-5.

C.E. Fischer, orthodontist i.o.
B. Prahl-Andersen, orthodontist

Uit de afdeling Orthodontie van het
Academisch Centrum Tandheelkunde
Amsterdam (ACTA).

Trefwoorden: Orthodontie – Hemifaciale
microsomie

Datum van acceptatie: 20 februari 1996.

Adres: Mevr. C.E. Fischer,
ACTA, Louwesweg 1,
1066 EA Amsterdam.

1 Inleiding

Hemifaciale microsomie betekent onderontwikkeling van een gezichtshelft (afb. 1). Toch komt de afwijking in ruim 10% van de gevallen aan twee kanten voor, hoewel beide gelaatshelften niet in gelijke mate zijn aangedaan. Hemifaciale microsomie is een aangeboren afwijking van de schedel en het aangezicht ten gevolge van een ontwikkelingsstoornis van de eerste en tweede kieuwboog. Als aangeboren aangezichtsafwijking komt hemifaciale microsomie, na het voorkomen van lip-, kaak- en gehemelte-spleten, het meest frequent voor.

Hemifaciale microsomie wordt gekenmerkt door afwijkingen aan onderkaak, oorschelp, gehoorgang, middenoor, kauwspieren en overliggende huid. Synoniemen voor hemifaciale microsomie zijn otomandibulaire dysostose, eerste- en tweede-kieuwboogsyndroom en craniofaciale microsomie.

2 Incidentie en etiologie

De incidentie, het aantal nieuwe gevallen van hemifaciale microsomie per jaar, wordt geschat op ongeveer 10 op 100.000. Uit onderzoek is gebleken dat meer mannen dan vrouwen zijn aangedaan en de aandoening rechts vaker voorkomt dan links, beide in de verhouding 3:2.¹

De precieze oorzaak van hemifaciale microsomie is niet duidelijk. Er vindt verstoring plaats van het kraakbeen van Meckel. Sommigen denken dat dit een gevolg is van een embryonale bloeding, anderen denken aan een verstoorde chondrogenese.² De afwijking ontstaat ongeveer rond de 30^e - 40^e dag van de zwangerschap. Ofschoon de meeste gevallen sporadisch zijn, dat wil zeggen niet duidelijk erfelijk zijn, zijn er aanwijzingen dat er toch vaak sprake is van erfelijkheid, autosomaal dominant. Er is sprake van een grote genetische heterogeniteit. Met andere woorden, de afwijking behoeft niet altijd tot expressie te komen, waardoor bij het stamboomonderzoek sprake kan zijn van ogenschijnlijke gezonde personen, die toch drager zijn.

3 Variatie in verschijningsvormen

Bij hemifaciale microsomie is er een grote variatie in de ernst en de combinatie van aangedane structuren. Bij de meest milde vorm van hemifaciale microsomie heeft alleen het oor een

lichte onderontwikkeling (microtie) of zijn er bij-oortjes aanwezig tussen oor en mondhoek. In de meest ernstige vorm ontbreken oorschelp en oorlel geheel.³ Er lijkt geen correlatie te bestaan tussen de mate van ooraandoening en de mate waarin de onderkaak is aangedaan.⁴

Bij sommige patiënten wordt de misvorming van de onderkaak ernstiger tijdens de groei, terwijl bij anderen het uiterlijk vrijwel constant blijft. In de literatuur zijn verschillende classificaties beschreven. De meest bekende is die van Pruzansky, waarin enkele structuren binnen de onderkaak, zoals ramus, corpus, proc. coronoideus en proc. condylaris licht hypoplastisch, sterk hypoplastisch of geheel afwezig kunnen zijn.³

Daarnaast kunnen vele andere structuren zijn aangedaan. Aangedane benige structuren kunnen de bovenkaak, het gehemelte, de jukboog, de processus pterygoidea, de oogkas en het os temporale zijn. Aangedane weke delen kunnen de gelaatszenuw (niet-aangelegd zijn van de gelaatszenuw, duidelijk wanneer de patiënt lacht), de glandula parotis, de tong, de kauwspieren en de aangezichtsspieren zijn; macrostomie, een verbrede mond door onderbreking van de mondkringspier, komt ook regelmatig voor (afb. 2). Tevens kunnen afwijkingen aan hart, nieren en centraal zenuwstelsel voorkomen. De geestelijke ontwikkeling is meestal normaal. Hemifaciale microsomie-patiënten hebben begrijpelijkerwijs te kampen met esthetische, functionele en gehoorproblemen.

4 Observatieprotocol

Het is van belang door regelmatige controles veranderingen te constateren en te vervolgen. De afwijking kan verbeteren, verslechteren of stabiel blijven.⁵ Bij het craniofaciale team van het Sophia/Dijkzigtziekenhuis in Rotterdam vinden de controles plaats op 4-, 6-, 9-, 12-, 15- en 18-jarige leeftijd. De keuze van juist deze leeftijden is gebaseerd op de wens van observatie van de groei, de tandontwikkeling en de psychosociale ontwikkeling. Tijdens deze controles worden standaard röntgenschedelprofielopname (RSP), orthopantomogram (OPT), gebitsmodellen, normale en stereo-foto's gemaakt. Aanvullend kunnen voor-achterwaartse foto's gemaakt worden. Voor en na chirurgie zou er een driedimensionale reconstructie gemaakt moeten worden om de botten en de kauwspieren te kwantificeren (afb. 3).⁶ Tot slot is elektromyografie (EMG) van de kauwspieren een waardevolle aanvulling met betrekking tot de beoordeling van de functie. EMG geeft de activiteit van de



1a



1b

Afb. 1. Illustratie van een patiënt met hemifaciale microsomie 'en face'. Let op de asymmetrische positie van de onderkaak en de deviatie van de kin naar de aangedane linker zijde (a). Illustratie van deze patiënt 'en profil'. Let op de oorafwijking aan de aangedane linker zijde (b).

kauwspieren weer op verschillende bijtniveaus, respectievelijk 10% en 50% van de maximale bijtkracht. Een nadeel is dat EMG zich beperkt tot weergave van alleen de m. masseter en m. temporalis (afb. 4).

5 Therapie

De toegepaste therapie bij hemifaciale microsomie-patiënten varieert. Vanwege de verminderde groeicapaciteit van de aangedane gelaatshelft is de behandeling langdurig en sterk afhankelijk van de ernst van de afwijking aan onder- en bovenkaak en bijkomende afwijkingen. Voor orthodontisten zijn de problemen bij hemifaciale microsomie-patiënten: distale occlusie als gevolg van verminderde groeicapaciteit, asymmetrische positie van de onderkaak, deviatie van de kin naar de aangedane zijde, gekanteld occlusievlak (lager aan de gezonde zijde en hoger aan de aangedane zijde), kruisbeten, ruimtegebrek en beperking van proale en laterale beweging naar de aangedane zijde als gevolg van verminderde functie van de m. pterygoideus lateralis. De therapie bestaat meestal uit orthodontische en chirurgische behandeling om de asymmetrie te corrigeren. Met pre- en postchirurgische orthodontie wordt getracht de occlusie te herstellen, de onderkaakgroei te stimuleren en de spierfunctie te herstellen. Osteotomieën en ribtransplantaten worden gebruikt om de verticale dimensie van de ramus te verlengen en om het aan de aangedane zijde naar boven geïnclineerde occlusie-



2a



2b

Afb. 2. Illustratie van het niet-aangelegd zijn van de nervus facialis aan de rechter zijde (a). Bij een andere patiënt is sprake van macrostomie aan de linker zijde (b).

vlak te verlagen. Het ribtransplantaat heeft op jonge leeftijd een goede groeipotentie; een nadeel is de soms optredende overcorrectie.

Bij een afwijkende of ontbrekende condylus kan er sprake zijn van een verlenging van de onderkaak door uitbreiding van de ramus met een gereconstrueerde condylus. Bij een intacte condylus kan sprake zijn van een verlenging van de ramus door tussenplaatsing van een transplantaat (afb. 5). Bij de therapie om met behulp van het gesteelde temporale bottransplantaat uitbreiding van de ramus te krijgen, traden vaak complicaties op, zoals ruimtegebrek om het transplantaat te fixeren, pseudo-artrose tussen transplantaat en onderkaak, en ankylose tussen transplantaat en cranium.

Een nieuwe veelbelovende techniek is de distractie-osteogenese van de onderkaak (afb. 6). Deze therapie is afkomstig uit de orthopedie om pijpbeenderen te verlengen. Deze therapie is voor het eerst voor de onderkaak beschreven in 1992 zodat lange-termijnresultaten nog niet beschikbaar zijn.^{7,8} De onderkaak kan tot 30 mm verlengd worden. Het resultaat is een kortdurende, versnelde lokale botlengtegroei. Voordelen van deze operatietechniek zijn korte operatieduur, remodelatie, symmetrieverbetering van de onderkaak; er hoeft geen bottransplantaat te worden gebruikt, evenmin als intermaxillaire fixatie. Nadelen van deze operatietechniek zijn mogelijke 'pintract' infectie, angulaire deviatie en uitblijvende of vertraagde ossificatie. Ter verbetering van de contour van het gelaat zijn transplantaties van weke delen met behulp van vaatstelen of microchirurgische vaatnaden uitgevoerd.⁹



3a



3b

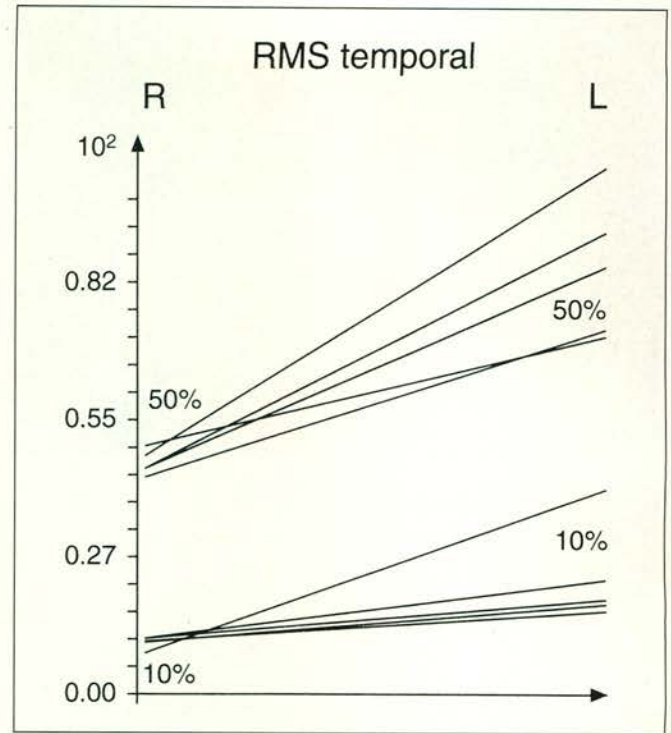
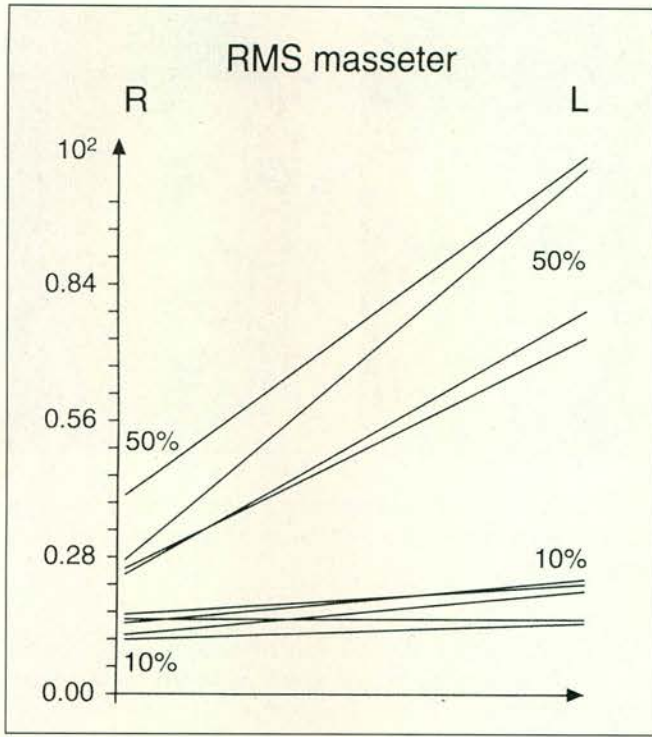


3c



3d

Afb. 3. Patiënt met hemifaciale microsomie en duidelijke onderontwikkeling van de onderkaak (a). Driedimensionale reconstructie van de schedel van de patiënt (b). Driedimensionale reconstructie van de onderkaak en de kauwspieren, van lateraal rechts en links gezien. Let op de sterke hypoplasie van de m. masseter en de lichte hypoplasie van de m. temporalis aan de rechter zijde (c). Driedimensionale reconstructie van de onderkaak, de m. pterygoideus medialis en de m. pterygoideus lateralis, van voor en achter gezien. Let op de lichte hypoplasie van deze spieren aan de rechter zijde (d).



Afb. 4. EMC-weergave van de rechter en linker m. masseter van een patiënt met hemifaciale microsomie geregistreerd op verschillende bijtniveaus (percentage van maximale bijtkracht). Let op het verschil in activiteit van de linker en rechter m. masseter bij 50% van de maximale bijtkracht (a). EMC-weergave van de rechter en linker m. temporalis van een patiënt met hemifaciale microsomie. De rechter m. temporalis (aangedane zijde) produceert minder activiteit dan de linker (b). RMS = Root Mean Square (maat voor sterkte van het EMC-sigitaal)

6 Resultaten

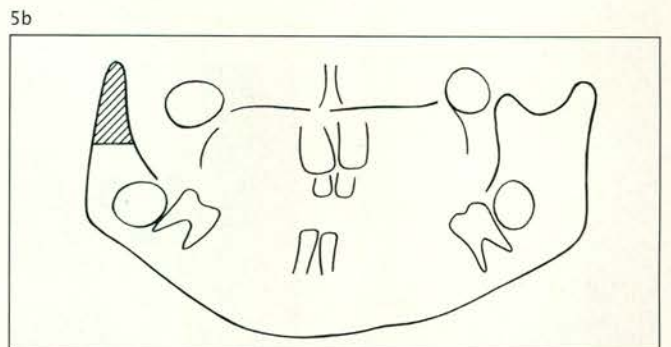
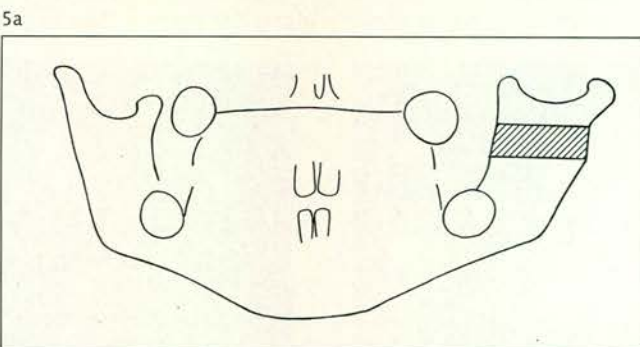
Algemeen kan gesteld worden dat het resultaat van de therapie sterk afhankelijk is van de ernst van de oorspronkelijke afwijking en van het aantal afwijkende structuren. Er heerst onenigheid over het tijdstip van opereren van de onderkaak en over de vraag of de groei van de aangedane onderkaak al dan niet gestimuleerd kan worden met behulp van functionele apparatuur (activator). Sommigen geven de voorkeur aan vroege chirurgische behandeling op de leeftijd van 5-6 jaar, met als filosofie 'Eerst het bot, daarna de weke delen'.¹⁰ Een voordeel van deze strategie is dat de bovenkaak kans heeft zich te ontwikkelen nadat de opwaartse druk, veroorzaakt door de aangedane hypoplastische onderkaak, is opgeheven. Anderen menen dat het met behulp van functionele apparatuur mogelijk is lengtegroei van onderkaak, kauwspieren en weke delen te krijgen alvorens chirurgie toe te passen.¹¹ Het voordeel van deze laatste strategie is dat de chirurgie kan worden uitgesteld tot de leeftijd van 8-9 jaar. Op deze leeftijd is de dentitie in de intertransitionele periode waardoor minder kans bestaat om

tandkiemen te beschadigen, er genoeg permanente elementen zijn voor intermaxillaire fixatie en chirurgie uitgevoerd wordt in een ontwikkelingsstadium met minimale groei van de onderkaak. In het craniofaciale team van het Sophia/Dijkzigt-ziekenhuis in Rotterdam volgt men deze laatste strategie, van uitstel van operatie tot 8-9 jaar, mits er geen levensbedreigende situatie bestaat.¹²

7 Discussie en conclusies

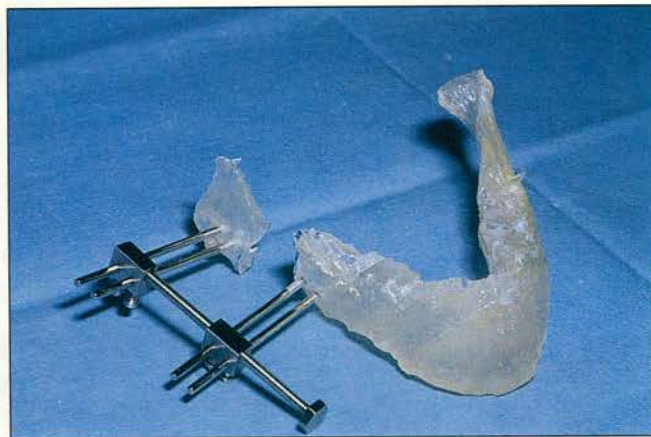
De tegenstrijdigheid over het tijdstip en de manier van opereren in relatie tot de leeftijd kan alleen worden opgelost door het op internationaal niveau uitvoeren van 'clinical trials' waaraan verschillende craniofaciale teams deelnemen. Deze samenwerking van verschillende craniofaciale teams is bovendien van belang, omdat een enkel craniofaciaal team niet genoeg patiënten en faciliteiten heeft om dergelijk onderzoek alleen uit te voeren. Om van een goede kwaliteit van behandeling verzekerd te zijn, kunnen kinderen met asymmetrische

Afb. 5. Schematische tekening van chirurgische behandelmogelijkheden voor patiënten met een asymmetrische onderkaak. Interpositie van een bottransplantaat bij aanwezigheid van een functionerend gewricht of pseudogewricht (a). Ribtransplantaat (b).





6a



6b

Afb. 6. Distractietherapie, chirurgisch model, geïllustreerd aan de hand van een driedimensionale reconstructie van de schedel van een patiënt met hemifaciale microsomie (a en b).

aangezichtsafwijkingen het best behandeld worden in multidisciplinaire craniofaciale centra. Aan deze centra dienen bekwame specialisten verbonden te zijn, zoals plastisch chirurg, neurochirurg, KNO-arts, kinderarts, oogarts, kaakchirurg, orthodontist, psycholoog, maatschappelijk werker, ana-toom en embryoloog, om de moeilijke problemen op te los-sen. Bij de regelmatige controles op de volgens het protocol vastgestelde leeftijden zijn de verschillende specialisten vertegenwoordigd. Daarnaast bevordert de 'centrumbehandeling' de mogelijkheid om wetenschappelijk onderzoek uit te voeren. In Rotterdam vindt dit onderzoek bij hemifaciale microsomie-patiënten ook daadwerkelijk plaats en wordt in het bij-zonder onderzoek gedaan naar de kauwspiervolumina van deze patiënten.

Literatuur

- 1 Grabb WC. The first and second branchial arch syndrome. *Plast Reconstr Surg* 1965; 36: 485-508.
- 2 Poswillo D. Hemorrhage in development of the face. *Birth Defects* 1975; 11: 61-81.
- 3 Pruzansky S. Not all dwarfed mandibles are alike. *Birth Defects* 1969; 5: 120-9.
- 4 Converse JM, Coccaro PJ, Becker M, et al. On Hemifacial Microsomia. The first and second branchial arch syndrome. *Plast Reconstr Surg* 1973; 51: 268-79.
- 5 Ross RB. Lateral facial dysplasia (first and second branchial arch syndrome, hemifacial microsomia). *Birth Defects* 1975; 11: 51-9.
- 6 Zonneveld FW, Lobregt S, Meulen JC van de, et al. Three-dimensional imaging in craniofacial surgery. *World J Surg* 1989; 13: 328-42.
- 7 McCarthy J. Lengthening the human mandible by gradual distraction. *Plast Rec Surg* 1992; 89: 1-8.
- 8 Losken HW. Planning Mandibular Distraction: Preliminary report. *Cleft Palate Craniofa J* 1995; 32: 71-6.
- 9 Fuente de la A, Jimenez A. Latissimus dorsi free flap for restoration of facial contour defects. *Ann Plast Surg* 1989; 22: 1-8.
- 10 Munro IR. Treatment of craniofacial microsomia. *Clin Plast Surg* 1987; 14: 177-86.
- 11 Vargervik K, Ousterhout DK, Farias M. Factors affecting long-term results in Hemifacial Microsomia. *Cleft Palate J* 1986; 23 Suppl 1: 53-68.
- 12 Harvold EP, Vargervik K, Chierici G. Treatment of Hemifacial Microsomia. New York: Alan R. Liss Incl, 1983.

Summary

HEMIFACIAL MICROSOMIA; AN OVERVIEW

Key words: Orthodontics – Hemifacial microsomia

Hemifacial microsomia is a congenital asymmetrical malformation of the skull and the face. As a congenital malformation of the face hemifacial microsomia is second in prevalence after cleft lip and palate disorders. Combinations and degrees of underdevelopment of craniofacial structures vary greatly. Therapy varies and depends on the different anomalies, but mostly contains orthodontic and surgical treatment to improve symmetry. It is generally accepted that children with asymmetrical facial malformations are best treated in multidisciplinary craniofacial centres.