

گزارش یک مورد همی فاسیال ماکروزومیا

دکتر احمد شاه فرهت*

دکتر محمد ترکمن[♥]

همی فاسیال ماکروزومی دفورمیتی مادرزادی سروصورت، معمولاً با ناهنجاری گوش خارجی و نقص شنوایی انتقالی عصبی Malocclusion همراه می باشد. شیوع و وراثت بیماری ناشناخته است. اما اکثر موارد آن، اسپورادیک (موردی) می باشد و موارد فامیلیال آن نیز گزارش شده است. ما یک مورد آن را از دانشگاه علوم پزشکی مشهد گزارش و نشریات پزشکی را در این مورد بررسی می نمایم.
واژه های کلیدی: همی فاسیال میکروزومیا؛ سندرم.

* - فوق تخصص نوزادان - استادیار دانشگاه علوم پزشکی مشهد

[♥] - فوق تخصص نوزادان - بیمارستان امام رضا (ع) مشهد

مقدمه

همی فاسیال ماکروزومیا^۱ یک دفورمیتی مادرزادی سر و صورت، به علت آنومالی تکاملی در ساختمانهای وابسته به قوس اول و دوم برونکیال می‌باشد و با عدم تقارن صورت به علت هیپوپلازی یکطرفه استخوان ماندیبولا، مالفورماسیون‌های گوش در همان سمت و Malocclusion دهان شخص می‌شود. گزارشی از میزان شیوع این بیماری وجود ندارد ولی بیماری ناشایع نیست. وقوع آن تک‌گیر است؛ هرچند مواردی از وقوع فامیلیال آن گزارش شده است (۱). این بیماری برای اولین نوبت، از بخش اطفال بیمارستان امام رضا (ع) وابسته به دانشگاه علوم پزشکی مشهد گزارش می‌شود.

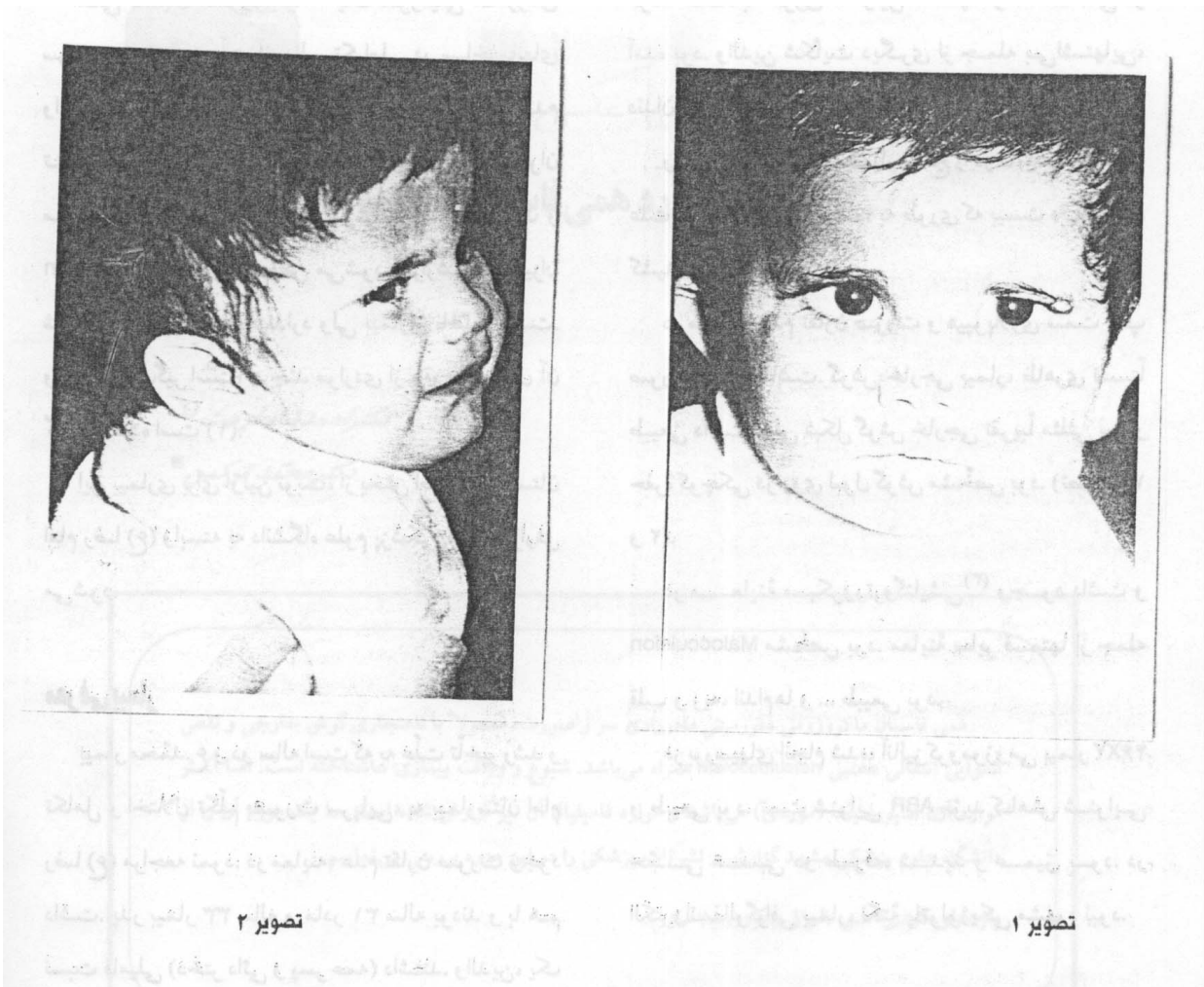
معرفی بیمار

بیمار محمد. ع و دو ساله است که به علت تأخیر رشد و تکامل و اختلال تکلم بصورت سرپایی، به بیمارستان امام رضا (ع) مراجعه نمود. در معاینه، عدم تقارن صورت وجود داشت. پدر بیمار ۳۳ ساله و مادر ۳۱ ساله بودند و با هم نسبت فامیلی (دختر دایی و پسر عمه) داشتند. والدین، یک فرزند دختر ۹ ساله و سالم دارند. مادر سابقه یک بار سقط را در ماه چهارم حاملگی با علت نامشخص ذکر می‌کرد. بیمار فرزند دوم و آخر خانواده است. مادر حین بارداری، سابقه مصرف دارو و یا بیماری خاصی مثل دیابت، فشارخون یا تماس با اشعه را نداشت. بیمار رسیده و دارای وزن تولد ۲/۶۰۰ کیلوگرم بود و زایمان بصورت واژینال و طبیعی بود. بیمار در طی دوره شیرخواری اشکال در وزن‌گیری داشت. معیارهای تکاملی مثل گردن گرفتن، غلت زدن، نشستن با تأخیر انجام گرفته است. در آخرین معاینه، بیمار می‌نشست و چهار دست و پا راه می‌رفت؛ ولی قادر به ایستادن و راه رفتن نبود. رویش دندانها نیز با تأخیر صورت گرفته است؛ به طوری که اولین دندانها در ۱۴ ماهگی در آمده بود. والدین شکایت دیگری از جمله بی‌اشتهایی، دندان قروچه، تکان سر^۲ نداشت. والدین بیمار سابقه یک بار تشنج را در ۱/۵ سالگی و به علت تب بالا عنوان نمودند؛ به طوری که بیست دقیقه طول کشیده است.

در معاینه، عدم تقارن صورت و هیپوپلازی سمت چپ صورت وجود داشت. گوش خارجی بیمار، ظاهری نسبتاً طبیعی داشت؛ ولی شکل گوش خارجی تقریباً مثلثی بود و حفره کوچکی در روی لبول گوش مشخص بود. (تصاویر ۱ و ۲). در معاینه میکرورتروگنایشی^۳ وجود داشت و Malocclusion مشخص بود. معاینه سایر قسمتها از جمله قلب و ریه، اندامها و ... طبیعی بود.

در بررسیهای انجام شده، آنالیز کروموزومی بیمار XY ۴۶ و طبیعی بود. تست شنوایی ABR مؤید کاهش شنوایی حسی عصبی دو طرفه، شدید و عمیق بود. در الکتروانسفالوگرافی بیمار، نکته پاتولوژیکی مشهود نبود.

- 1 - Hemifacial Microsomia
- 2 - Head nodding
- 3 - Microretrognathia



علائم اصلی

- ۱- آسیمتری (عدم تقارن) صورت به علت هیپوپلازی یک طرفه شاخه راموس و کوندیل استخوان ماندیبول.
- ۲- اختلالات گوش خارجی بصورت آپلازی و یا دفورمیتی گوش خارجی، Preauricular Tag و آترزی کانال گوش خارجی در سمت مبتلا می باشد. Periauricular Tag در طول خطی از تارگوس^۱ تا زاویه دهانی وجود دارد.
- ۳- Malocclusion

سایر علائم بالینی

- ۱- استخوانهای اسفنوئید، تمپورال، ماگزایلا و مفصل تمپوروماندیبولر و قوس زیگوماتیک ممکن است، غیر طبیعی باشد.
- ۲- هیپوپلازی استخوان، Malar، ماکروسومی (بزرگی دهان) و شکاف لب ممکن است، وجود داشته باشد.

1 - Targus

- ۳- اختلالات قلبی، عروقی، کلیوی و سیستم اعصاب مرکزی با شیوع کمتر دیده می شود.
- ۴- اختلالات شنوایی حسی عصبی و هدایتی.
- ۵- آژنزی های دندانانی و انکلوزیون های دندانانی: در یک مطالعه از ۶۳ بیمار (۲۷ پسر و ۳۶ دختر)، ۱۱ بیمار آژنزی دندانانی و ۵ بیمار انکلوزیون دندانانی داشتند (۴).
- ۶- بندرت آنومالی های چشمی در سمت مبتلا دیده می شود (۵).

تشخیص افتراقی

مهمترین مشکل تشخیصی Goldenhar syn یا^۱ (OAVD) می باشد که علاوه بر عدم تقارن صورت و زوائد پره اوریکولار^۲، اختلالات چشمی در موئید اپی بولبار، لیپودرموئید و کلومیوم پلک فوقانی، Tags، اختلالات ستون فقرات (همی ورتبرا) نیز ممکن است، مشاهده شود. این بیماران اغلب دچار عقب ماندگی ذهنی می شوند. سایر علل دفورمیتی های استخوانی بصورت Mandibulofacial dysostosis بایستی مد نظر قرار گیرد.

پیش آگهی

بیماران پیش آگهی مطلوبی دارند (۵). عمده ناتوانی های این بیماری، مشکلات شنوایی، اختلالات دهان و دندان و مشکلات زیبایی می باشد.

درمان

از آنجا که این بیماری دارای آنومالی های متعدد در صورت و گوش می باشد؛ مورد توجه متخصصین گوش و حلق و بینی، جراحان پلاستیک و دندانپزشکان می باشد.

بازسازی جراحی دفورمیتی های گوش، درمان انتخابی آنومالی های گوش می باشد ولی در مواردی که جراحی مقدور نباشد؛ Prosthetic rehabilitation بایستی در نظر گرفته شود (۶).

در آخرین بررسی های انجام شده، بیماران بر اساس مشکلات اسکلتی (S)، گوشی (A) و نسجی (T) طبقه بندی شدند (طبقه بندی SAT) و بر این اساس، روش های جدید درمانی Functional ortional orthodentic therapy انجام گرفته است (۶).

بحث

سندرم های قوس اوّل و دوم برونکیال، طیف وسیعی از مالفورماسیون های کرانیوفاسیال هستند که بیماری همی فاسیال ماکروزومیا و نیز Goldenhar Syndrome جزء این طیف می باشند (۱). واریاسیون های متعدد این اختلالات، نقش عوامل ارثی را در بروز آن کمرنگ کرده است. سه مورد از سندرم قوس اوّل و دوم برونکیال، دارای خویشاوندی، مبتلا در خانواده بودند و یک بیمار، نیز از خانوار پدری مبتلا داشت (۱).

1 - Occuloauriculovertebral Dysplasia

2 - Pre auricular

یک مورد از سندرم‌های همی فاسیال ماکروزومی با دوپلیکاسیون نسبی در بازوی بلند کروموزوم ۲۲^۱ گزارش شده است (۲). همچنین گزارشات متعددی از همراهی سندرم کلاین فیلتر با سندرم Goldenhar^۲ منتشر شده است (۳).

Abstract

hemifacial Microsomia : A Case report and Article review

Hemifacial microsomia is a congenital deformity of head and face with external ear anomaly, neuroconductive hearing defect and malocclusion . The prevalence and inheritance of disease is unknown but mostly sporadic and familial cases are reported . We report a case of Hemifacial microsomia from Mashhad University Medical Sciences with review of the literature.

Keywords : *Hemifacial microsomia - Syndrome*

منابع

- 1- Cousley RR, Galvert ML: Current concepts in the understanding and Management of hemifacial microsomia . Br J plastic Surg. 50 (7). 1997. PP 536-51.
- 2- Garavella L: Oculoauriculovertebral Spectrum in Klinefilter syndrome . Genet Couns. 10(3). 1999. PP 321-4.
- 3- Mathout LH. Hemifacial microsomia and abnormal Chromosome 22. 76(1). 1998. PP 71-3.
- 4- Mattox D.E. Congenital aural atresia paparella otolaryngology 3th ed. Philadelphia, W. B. Saunders. 1991. PP 1206-9.
- 5- Silvesteri A, Natali G. Ladda ML, Dental Agenesis in hemifacial microsomia - Pediatr Dent . 18(1) : 48-51 , 1996.
- 6- Silvesteri A Natali G. Lannetti G. Functional therapy in hemifacial microsomia. J Oral Maxillofac Surg . 54(3), 271 - 80 , 1996.
- 7- Wang RR. Andres of Hemifacial microsomia and treatment options for avriwlar replacement. J prosthet Dent. 82 (2) : 197 - 204 , 1996 .
- 8- Wiedemann HR . Hemifacial microsomia in an atlas of Clinical syndromes. 2 thed. London wolfe Co, 54-5, 1992.

- 1 - Partial Dup(22q)
- 2 - occulo auriculovertebral syn.