

## Case Report:

### A Case Report of Congenital Microtia-Atresia



Marzieh Alipour<sup>1,2</sup> , \*Khalil Khashei Varnamkhasti<sup>1</sup> 

1. Department of Genetics, School of Medicine, University of Islamic Azad, Kazerun, Iran
2. Obstetrics and Gynecology Ward, Kazerun Hospital Valiasr, Kazerun, Iran



**Citation** Alipour M, Khashei Varnamkhasti Kh. A Case Report of Congenital Microtia-Atresia. Qom University of Medical Sciences Journal. 2021; 15(5):378-383. <https://doi.org/10.32598/qums.15.5.1975.4>

 <https://doi.org/10.32598/qums.15.5.1975.4>



Received: 25 Feb 2021

Accepted: 05 May 2021

Available Online: 01 Aug 2021

#### Keywords:

Microtia, Atresia,  
Auricle, Anomaly

## ABSTRACT

**Background and Objectives** Microtia-atresia is a rare congenital anomaly, which characterized by a small, abnormally shaped auricle (microtia) accompanied with narrow, blocked or absent ear canal (atresia). Microtia can occur appear either as independent clinical abnormality or as part of a syndrome. Due to hearing loss, 80%–90% of patients are at increasing risk of speech and poor academic performance. This abnormality with genetic predisposition and autosomal dominant or recessive mode of Mendelian hereditary, as well as forms due to chromosomal aberrations, occur in varying degrees from 0.83 to 17.4 per 10,000 births, usually unilateral form with more common in males.

**Case Presentation** In this article, a term male neonate with microtia-atresia, born of a 34-year-old mother, was reported. On initial examination by a pediatrician, not properly formation of external right ear and absence of the ear canal was observed in infant. In a closer examination no craniofacial anomalies and no microtia associated syndrome was not observed.

---

#### \* Corresponding Author:

Khalil Khashei Varnamkhasti

Address: Department of Genetics, School of Medicine, Kazerun Branch, University of Islamic Azad, Kazerun, Iran.

Tel: +98 (913) 3360747

E-Mail: [khalil.khashei2016@gmail.com](mailto:khalil.khashei2016@gmail.com)

## مطالعه موردی:

## گزارش یک مورد میکروتیا آترزی مادرزادی

مرضیه علی پور<sup>۱،۲</sup>، \*خلیل خاشعی و رنامخواستی<sup>۱</sup>۱. گروه ژنتیک، دانشکده پزشکی، واحد کازرون، دانشگاه آزاد اسلامی، کازرون، ایران.  
۲. بخش زنان و زایمان، بیمارستان حضرت ولیعصر (عج) کازرون، کازرون، ایران.

## چکیده

تاریخ دریافت: ۰۷ اسفند ۱۳۹۹  
تاریخ پذیرش: ۱۵ اردیبهشت ۱۴۰۰  
تاریخ انتشار: ۱۰ مرداد ۱۴۰۰

**زمینه و هدف:** میکروتیا آترزی یک ناهنجاری مادرزادی نادر است که با ظاهر غیرطبیعی و کوچک گوش خارجی (میکروتیا) همراه با مجرای باریک یا مسدود شده گوش یا عدم وجود آن (آترزی) مشخص می‌شود. میکروتیا می‌تواند خواه به عنوان یک ناهنجاری بالینی مستقل یا جزئی از یک سندرم نمود یابد. ۸۰-۹۰ درصد مبتلایان در نتیجه کم‌شنوایی در معرض افزایش خطر تأخیر در گفتار و ضعف عملکرد تحصیلی قرار می‌گیرند. این ناهنجاری با زمینه ارثی و توارث مندلی اتوزوم غالب یا مغلوب و همچنین ناشی از انحرافات کروموزومی، با درجات مختلف از ۰/۸۳ تا ۱۷/۴ در هر ۱۰ هزار تولد زنده، عمدتاً به صورت یک‌طرفه (یونی لترال) با شیوع بیشتر در مردان رخ می‌دهد.

**معرفی مورد:** در این مقاله یک مورد نوزاد ترم پسر مبتلا به میکروتیا آترزی حاصل زایمان سزارین، از یک مادر ۳۴ ساله گزارش می‌شود. در معاینه اولیه صورت گرفته توسط پزشک اطفال، قسمت خارجی گوش سمت راست نوزاد رشد نکرده، با ظاهری غیرعادی همراه با فقدان مجرای گوش مشاهده شد. در بررسی دقیق تر ناهنجاری‌های مجمله و صورت و علائم سندروم‌های احتمالی وابسته به میکروتیا دیده نشد.

## کلیدواژه‌ها:

میکروتیا، آترزی، گوش خارجی، ناهنجاری

## مقدمه

مادر، سن بالای والدین و نژاد / قومیت با زمینه محیطی، فاکتورهای خطری هستند که برای این ناهنجاری معرفی شده‌اند [۵]. مشابه بسیاری از نقایص ساختاری دیگر، میکروتیا آترزی می‌تواند خواه به عنوان یک ناهنجاری بالینی مستقل، یا جزئی از یک سندرم، اغلب تریچرکالینز و گلدن هار، با الگوهای توارثی اتوزوم غالب یا مغلوب نمود یابد [۸-۶، ۵]. تنوع آناتومیکی در تظاهر میکروتیا آترزی، آن را بر اساس شدت در چهار طبقه (درجه ۱ و ۱۱؛ شامل تغییر شکل جزئی یا خفیف با قابلیت تشخیص ساختار گوش خارجی؛ درجه ۱۱؛ شامل ناهنجاری شدید گوش خارجی بدون ساختار مشخص و درجه ۱۷؛ شامل عدم وجود ساختار گوش خارجی (آنوتیا)) قرار می‌دهد [۹]. میکروتیا آترزی به همراه داشتن کاهش شنوایی منجر به تأخیر در گفتار، ضعف عملکرد تحصیلی و متعاقب آن مشکلات شناختی و بار روانی اجتماعی در مبتلایان می‌شود. از این رو مدیریت شنوایی و بازسازی گوش خارجی برای این افراد امری ضروری است [۴]. به علت نادر بودن این بیماری در اینجا یک مورد از این اختلال را که تشخیص آن در بدو تولد صورت گرفته است، معرفی می‌کنیم.

تکامل گوش در دوران جنینی از قوس اول و دوم برانشیال آغاز می‌شود و با ایجاد تراگوس، هلیکس و پیاله صدفک از قوس اول و حفره صدف، آنتی هلیکس و آنتی تراگوس از قوس دوم، سایر قسمت‌های گوش خارجی شکل می‌گیرد. هرگونه انحراف در این روند تکاملی می‌تواند باعث میکروتیا آترزی شود. میکروتیا آترزی یک ناهنجاری مادرزادی نادر با شیوع ۰/۸۳ تا ۱۷/۴ در هر ۱۰ هزار تولد زنده است که با طیفی از ناهنجاری‌های مرتبط با اندازه، شکل و موقعیت گوش خارجی و آترزی مجرای گوش (بسته یا مسدود بودن یا فقدان مجرا) همراه است [۱، ۲]. اکثر کودکانی که با ناهنجاری میکروتیا آترزی متولد می‌شوند، از جنس مذکر و تبار آسیایی و هیسپانیک بوده و در ۷۹-۹۳ درصد از موارد، ناهنجاری به صورت یک‌طرفه، عمدتاً با درگیری گوش راست و در تقریباً ۱۰ درصد مبتلایان دو طرفه ظاهر می‌شود [۳، ۴]. اگرچه اتیولوژی میکروتیا آترزی به خوبی درک نشده است، اما ناهنجاری‌های کروموزومی از جمله تریزومی ۱۳، ۱۸ و ۲۲، بازآرایی‌های کروموزومی، ریزحذف‌ها و جابه‌جایی‌ها با زمینه ارثی و بیماری‌های مادری، مصرف دارو توسط

## \* نویسنده مسئول:

خلیل خاشعی و رنامخواستی

نشانی: کازرون، واحد کازرون، دانشگاه آزاد اسلامی، دانشکده پزشکی، گروه ژنتیک.

تلفن: ۰۲۴۷۳۳۶۰ (۹۱۳) ۹۸+

رایانامه: khalil.khashei2016@gmail.com

## شرح مورد

در تاریخ ۱۳/۱۱/۱۳۹۹، خانمی ۳۴ ساله با حاملگی دوم (با سابقه سزارین قبلی) همراه با معرفی نامه پذیرش متخصص زنان و زایمان به دنبال فرارسیدن موعد زایمان طبق زمان بندی انجام شده به بخش زنان بیمارستان ولی عصر (عج الله) شهر کازرون مراجعه می کند و بلافاصله بستری می شود. سن حاملگی مادر بر اساس اولین روز آخرین قاعدگی وی و سونوگرافی ۳۸ هفته محاسبه شد. در تاریخ ۱۴/۱۱/۱۳۹۹، در ساعت ۸:۵۵ صبح، بعد از انجام اقدامات اولیه و آماده کردن مادر جهت سزارین، وی به اتاق عمل منتقل و زایمان انجام شد. نوزاد متولد شده، پسری زنده دارای وزن ۳۲۰۰ گرم، قد ۴۱ سانتی متر، دور سر ۳۰ سانتی متر و آپگار ۹ و ۱۰ با بدشکلی مشهود گوش راست بود. والدین نوزاد فاقد نسبت خویشاوندی و صاحب فرزند اول سالم بودند. ضمن آنکه پیشینه تولد فرزندی با ناهنجاری گوش در شجره آن ها، بیان نشد. به جز ابتلای مادر به کم کاری تیروئید و مصرف روزانه یک قرص لوتیروکسین، سابقه ابتلا به بیماری دیگر، مصرف یا حساسیت به دارویی خاص از سوی والدین ذکر نشد. در معاینه فیزیکی نوزاد توسط پزشک اطفال، در پی مشاهده عدم رشد گوش خارجی، با اندازه های کوچک تر و فقدان مجرای شنوایی همراه با ظاهری غیرطبیعی شبیه بادام زمینی، ناهنجاری میکروتیا آترزی درجه

III تشخیص داده شد (تصویر شماره ۱). در معاینه دقیق تر جهت وضعیت همراهی میکروتیا آترزی با سندرم های وابسته، کیفیت پوست، خط رویش مو، فک پایین، حفره دهان، ستون مهره های گردنی و چشم ها، مورد ارزیابی قرار گرفت که نتایج بررسی عدم وجود سندرم دیگر را در نوزاد تأیید کرد. در ادامه ضمن تأکید پزشک اطفال بر اهمیت مسئله مدیریت شنوایی و بازسازی ساختار گوش خارجی در زمان مناسب به منظور جلوگیری از بروز آسیب های گفتاری و اجتماعی برای نوزاد در آینده، اقدام به انجام مشاوره با متخصصان گوش و حلق و بینی و جراحان پلاستیک، ترمیم و زیبایی به والدین توصیه شد.

## بحث

میکروتیا آترزی نوعی اختلال پیچیده تکاملی است که ۳-۴ درصد موارد مربوط به آن خانوادگی و مابقی از نوع تک گیر هستند [۱۰]. اتیولوژی و بیماری زایی این ناهنجاری ناممکن است. به طوری که موارد سندرم میک و خانوادگی میکروتیا آترزی با جهش های تک ژنی ارتباط دارند، حال آنکه یک علت چندعاملی (ژنتیک و محیط) برای موارد تک گیر وجود دارد. ژن های HOXA4، TBX10 و AMER1 که اثرات خود را با ایجاد اختلال در مسیرهای سیگنالی RA و Wnt اعمال می کنند، به عنوان کاندیداهای ژنی پرخطر برای میکروتیا آترزی شناخته شده اند [۲]. تولد نوزادی با ناهنجاری قابل توجه گوش، برای والدین یک رویداد استرس زا است [۱]، از این رو لازم است با شناسایی ژن های بیشتر و درک بهتر از مکانیسم های مولکولی دخیل در میکروتیا آترزی، ابزار مناسبی را برای مشاوره ژنتیک فراهم آورد و مستندات را با انجام آزمایشات مولکولی برای تشخیص دقیق تأیید کرد [۵]. در سایر متولدین دچار این ناهنجاری نیز ایجاب می کند که مداخله درمانی زود هنگام شامل مدیریت شنوایی و بازسازی ساختاری گوش خارجی صورت گیرد [۳].

## ملاحظات اخلاقی

## پیروی از اصول اخلاق پژوهش

اصول اخلاقی لازم (دریافت رضایت نامه کتبی از والدین) رعایت شده است.

## حامی مالی

این مطالعه هیچ گونه کمک مالی از سازمان های تأمین مالی در بخش های عمومی، تجاری یا غیرانتفاعی دریافت نکرده است.

## مشارکت نویسندگان

هر دو نویسنده در طراحی، اجرا و نگارش همه بخش های پژوهش حاضر مشارکت داشته اند.



تصویر ۱. نوزاد پسر مبتلا به میکروتیا آترزی یک طرفه

### تعارض منافع

نویسندگان تصریح می‌کنند هیچ‌گونه تضاد منافی در خصوص پژوهش حاضر وجود ندارد.

### تشکر و قدردانی

بدین وسیله از همکاری ریاست، مدیریت، سوپروایزر آموزشی و کلیه متخصصان و دست‌اندرکاران محترم بیمارستان ولی‌عصر (عج‌الله) کازرون که نهایت همکاری را در اجرای این پژوهش داشتند، کمال تشکر و قدردانی به عمل می‌آید.

## References

- [1] Hartzell LD, Chinnadurai S. Microtia and related facial anomalies. *Clin Perinatol.* 2018; 45(4):679-97. [DOI:10.1016/j.clp.2018.07.007] [PMID]
- [2] Fan X, Ping L, Sun H, Chen Y, Wang P, Liu T, et al. Whole-exome sequencing of discordant monozygotic twin families for identification of candidate genes for microtia-atresia. *Front Genet.* 2020; 11:568052. [DOI:10.3389/fgene.2020.568052] [PMID] [PMCID]
- [3] Ghadersohi S, Haville S, Hedman M, Adkisson K, Cooper E, Kaizer A, et al. Socioeconomic and clinical factors influencing treatment selection in microtia and aural atresia. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2021; 141:110551. [DOI:10.1016/j.ijporl.2020.110551] [PMID]
- [4] Wang Y, Fan X, Wang P, Fan Y, Chen X. Hearing improvement with softband and implanted bone-anchored hearing devices and modified implantation surgery in patients with bilateral microtia-atresia. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2018; 104:120-5. [DOI:10.1016/j.ijporl.2017.11.010] [PMID]
- [5] Alasti F, Van Camp G. Genetics of microtia and associated syndromes. *J Med Genet.* 2009; 46(6):361-9. [DOI:10.1136/jmg.2008.062158] [PMID]
- [6] Bartel-Friedrich S. Congenital auricular malformations: Description of anomalies and syndromes. *Facial Plast Surg.* 2015; 31(6):567-80. [DOI:10.1055/s-0035-1568139] [PMID]
- [7] Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Associated anomalies in cases with anotia and microtia. *Eur J Med Genet.* 2016; 59(12):607-14. [DOI:10.1016/j.ejmg.2016.10.012] [PMID]
- [8] Liu Q, Fan X, Liu S, Wang L, Jiang Y, Chen X. Maternal risk factors for severe microtia/atresia in China: A case-control study. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2018; 115:139-44. [DOI:10.1016/j.ijporl.2018.09.033] [PMID]
- [9] McKinnon BJ, Dumon T, Hagen R, Lesinskas E, Mlynski R, Profant M, et al. Vibrant soundbridge in aural atresia: Does severity matter? *Eur Arch Otorhinolaryngol.* 2014; 271(7):1917-21. [DOI:10.1007/s00405-013-2680-0] [PMID]
- [10] Genc S, Kahraman E, Ozel HE, Arslan IB, Demir A, Selcuk A. Microtia and congenital aural atresia. *J Craniofac Surg.* 2012; 23(6):1733-5. [DOI:10.1097/SCS.0b013e318254351c] [PMID]

This Page Intentionally Left Blank