



Rinnekoti-Säätiö

LASTEN KUNTOUTUSKOTI
KORNETINTIE 8, 00380 HELSINKI
PUH.09-8551 454, FAX 09-8551451
lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi
www.rinnekoti.fi

Microsomia hemifacialis

lastenneurologi Teija Salokorpi 8.10.2008

OMIM 164210
ICD10 Q87.03

Microsomia hemifacialis, Syndroma Goldenhar, Facio-auriculo-vertebral syndrome, Ensimmäisen ja toisen kiduskaaren oireyhtymä

Yleisyys

Suomessa arvioidaan syntyvän vuosittain 10-20 lasta, joilla on tämä oireyhtymä jonkin asteisena. Lapsia, joilla on laaja-alainen Goldenhar-oireyhtymä, syntyy Suomessa vain pari vuotta kohti.

Oireet ja löydökset

Hemifakiaalinen mikrosomia on melko yleisesti vakiintunut nimitykseksi kasvojen alueen eri rakenteita vaihtelevasti käsittävälle synnynnäiselle kehityshäiriölle. Terminologiasta käydään kuitenkin jatkuvasti vilkasta keskustelua. Se on toiseksi yleisin kasvoalueen synnynnäinen epämuodostuma huuli- ja suulakihalkioiden jälkeen.

Oireyhtymä ilmenee vastasyntyneellä lapsella kasvojen asymmetriana. Tyypilliset ilmenemismuodot ovat alaleuan vinous, korvalehden, korvakäytävän ja välikorvan epämuodostumat sekä kasvojen pehmytkudospuutokset. Myös muissa kasvojen luissa saattaa olla kehityshäiriöitä. Erilaisia ja -asteisia halkioita tavataan myös, esimerkkinä mainittakoon suupielihalkio (makrostomia). Vaikeimmassa muodossa, Goldenhar oireyhtymässä, tavataan rakennepoikkeavuuksia myös silmissä, silmäluomissa, raajojen luissa ja joskus myös kaularangassa, kallossa ja sisäelimissäkin.

Tavallisesti hemifakiaalinen mikrosomia on toispuolinen, mutta noin 10-20%:lla epämuodostuma käsittää kasvojen molemmat puoliskot (jolloin yleensä puhutaan kraniofakiaalisesta mikrosomiasta). Molemmipuolinenkin mikrosomia on tavallisesti kuitenkin epäsymmetrinen.

Lapsen henkinen ja muukin kehitys on useimmiten, siis myös Goldenhar-muodossa, normaali. Kasvun myötä kasvojen asymmetria usein korostuu ja kosmeettinen haitta kasvaa.

Aiheuttaja

Oireyhtymää pidetään satunnaisena varhaisen sikiökauden kehityshäiriönä. Tunnetaan myös suvuissa/perheissä esiintyviä (familiaalisia) tapauksia. Kaikissa tapauksissa kehityshäiriön perimmäinen syy on edelleen tuntematon.

Hoito ja kuntoutus

Mikrosomialapsen tilanteen selvitys ja hoito aloitetaan omassa keskus- tai yliopistosairaalassa. Varhaisessa imeväisiässä voidaan tarvita hoitoa perusasioissa, kuten hengitys ja syöminen. Mikäli molemmat korvakäytävät puuttuvat, tarvitaan jo varhain kuulokeskuksen apua, ja lapsi saattaa saada kuulokojeen muutaman kuukauden iässä. Yleensä varsinainen korjaava hoito monine toimenpiteineen alkaa kuitenkin vasta leikki-iässä. Suomessa hoito- ja kuntoutusseuranta on keskitetty Huuli-suulaki-halkiokeskukseen (HUSUKE) Helsinkiin.

Tavallisin ulkokorvan epämuodostuma on mikrotia eli pienikorva, jolloin korvalehdestä puuttuu osia tai se saattaa puuttua kokonaankin (anotia). Korvalehden osat voivat olla eri tavoin epämuotoisia. Sisäkorva kehittyy eri aiheesta kuin korvalehti, korvakäytävä ja välikorva, ja niinpä sisäkorva on useimmiten terve, joskin myös sisäkorvaperäisiä kuulovammoja on joskus kuvattu tässä oireyhtymässä. Korvalehden epämuodostuma korjataan myöhemmässä leikki-iässä tai vasta varhaisessa kouluiässä joko rakentamalla korva omasta rustokudoksesta tai joskus korvalehtiproteesilla. Korvalehden rakentaminen vaatii plastiikkakirurgista erityisosaamista ja kokemusta, ja leikkaus on ainakin kaksivaiheinen.

Alaleuan kehityshäiriö saattaa olla lähes huomaamaton tai vaikea-asteinen, mutta aiheuttaa aina purentahäiriöitä. Luustoe epämuodostumat voivat jatkua kallonpohjaan saakka. Leukanivel voi puuttua kokonaan tai toimia huonosti. Alaleuanluun (mandibula) kaari (ramus) voi olla kehitykseltään keskeneräinen. Alaleuan kehityshäiriötä voidaan hoitaa kasvuiässä joko oikomislaitteilla tai luun venytyksellä (distraktiolla). Jo varhaisen kasvukauden aikana aloitettu hoito tuottaa paremman tuloksen kuin hoidon lykkääminen murrosiän yli. Tavallisesti leuan hoito alkaa oikomiskojeilla ja jatkuu tarvittaessa venytysleikkauksella (tai useammallakin), jonka jälkeen oikomishoidolla on jälleen sijansa. Keskikasvoalueen kehityshäiriö saattaa joskus edellyttää laajojakin korjausleikkauksia.

Silmäkuoppa voi myös olla tavallista pienempi, mutta näkökyky on yleensä normaali. Heikkonäköisyys poikkeavalla puolella ei silti ole tavatonta. Myös silmän rakenteessa voi olla poikkeavuutta. Silmälääkärin tutkimus on siten ainakin kertaalleen aiheellinen.

Raajojen ja/tai selkärangan rakennepoikkeavuudet vaativat radiologisia tutkimuksia, ja joskus ortopedista hoitoa. Joskus, aika harvoin, myös muut elinpoikkeavuudet (esimerkiksi synnynnäiset sydänviat tai virtsatiepoikkeavuudet) saattavat edellyttää kirurgista hoitoa.

Hemifakiaalista mikrosomiaa luonnehtivan epämuodostumakompleksin eri tekijät voidaan yleensä todeta jo vastasyntyneellä tai pian sen jälkeen. Useimmiten huomio kiinnittyy ensimmäiseksi korvan epämuotoisuuteen. Kyseessä ei siis ole pelkästään kosmeettinen haitta vaan tarkkaa diagnostiikkaa vaativa, usein mutkikas ja moniulotteinen synnynnäinen

kehityshäiriö, josta pieni korva (mikrotia) ehkä on ensinnä silmiin pistävä piirre, mutta joka aina vaatii huolellista diagnostista paneutumista.

Tukiperherekisteriä pitää mm. Rinnekoti-Säätiön Lasten kuntoutuskoti, os. Ruusulankatu 10, 00260 Helsinki, e-mail: lasten.kuntoutuskoti@rinnekoti.fi

Kirjallisuutta ja linkkejä

Kirja "Avoin hymy" (Edita 1998, toim. Jyri Hukki, Mirjam Kalland), Mirja Somer, Jyri Hukki, Pia Saarinen.

www.sos.se/smkh/ (ruotsiksi), Goldenhars syndrom

www.faces-cranio.org/ (hae: craniofacial anomalies/ Goldenhar Syndrome ja Hemi-facial microsomia

Internetistä löytyy lisäksi useita kuvilla varustettuja sivuja (englanniksi), jotka käsittelevät aihetta. Tieteellistä tekstiä: OMIM haku 164210 Hemifacial microsomia