

Połowiczy niedorozwój twarzy – przegląd piśmiennictwa

Hemifacial microsomia – a literature review

¹ Katedra i Klinika Ortopedii Szczękowej i Ortodoncji
Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

² Poradnia Ortodontyczna, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

Streszczenie

Niedorozwój połowiczy twarzy jest wrodzonym zaburzeniem charakteryzującym się asymetrycznym niedorozwojem struktur wywodzących się z I i II łuku gardłowego: żuchwy, szczęki, stawu skroniowo-żuchwowego, kości jarzmowej, skroniowej, ucha zewnętrznego i środkowego oraz tkanek miękkich twarzy. Fenotypowo cechuje się on dużą zmiennością, a towarzyszyć mu mogą w różnym nasileniu także inne wady w obrębie części twarzowej czaszki i innych okolic ciała. Leczenie z reguły jest wieloletnie i wymaga interdyscyplinarnej współpracy.

Słowa kluczowe: połowiczy niedorozwój twarzy, leczenie zespolone wad wrodzonych.

Abstract

Hemifacial microsomia is a congenital syndrome of the I and II branchial arches characterized by asymmetrical hypoplasia of the facial skeleton (mandible, maxilla, temporomandibular joint, zygoma, temporal bone), external and middle ear and facial soft tissues. The phenotype may be variable, including additional craniofacial and general anomalies. The treatment in most cases is long-lasting and interdisciplinary.

Keywords: hemifacial microsomia, interdisciplinary treatment of congenital syndromes.

Połowiczy niedorozwój twarzy (MHF) jest wrodzonym zaburzeniem polegającym na asymetrycznym niedorozwoju struktur wywodzących się z pierwszego i drugiego łuku gardłowego. Częstość jego występowania według badań różnych autorów wynosi od 1:3500 do 1:5600 urodzeń [1, 2]. Po rozszczepie wargi i podniebienia, jest to druga co do częstości występująca wada wrodzona części twarzowej czaszki [3]. Występowanie tej wady u chłopców jest większe niż u dziewcząt (3:2), a także po stronie prawej niż lewej (3:2) [4].

Obraz kliniczny

Zespół ten zazwyczaj występuje jednostronnie, a jeśli obie strony są nim dotknięte (może to dotyczyć 10–30% przypadków), bardziej zniekształcona jest jedna połowa twarzy, dając wrażenie asymetrii [1, 2, 5]. Fenotypowo zespół ten może być bardzo zróżnicowany. Najważniejsze jego cechy to: niedorozwój i asymetria żuchwy (89–100% przypadków), zniekształcenie lub aplazja stawu skroniowo-żuchwowego (24–27% przypadków), przesunięcie bródki, skośna płaszczyzna zgryzu, nieprawidłowości w rozwoju ucha zewnętrznego i środkowego (66–99%), ubytek słuchu typu przewodzeniowego (50–66%), zniekształcenie szczęki, kości jarzmowej, skroniowej, hipoplazja mięśni żujących (85–95%) i tkanek miękkich. U części cho-

rych współistnieje szereg dodatkowych zaburzeń w obrębie części twarzowej czaszki, takich jak np. rozszczep wargi i/lub podniebienia (15–22%), niewydolność podniebienio-gardłowa (35–55%), dysfunkcje nerwu VII i V, makrostomia lub zniekształcenie oczodołu. Niektórym postaciom MHF towarzyszą wady ogólnoustrojowe, takie jak: nieprawidłowa budowa kręgow, nerek, wady w obrębie układu sercowo-naczyniowego lub centralnego układu nerwowego [1, 2, 5, 6]. Jednak najważniejszym kryterium pomocnym w rozpoznaniu tego zaburzenia jest asymetryczne zniekształcenie żuchwy i stawu skroniowo-żuchwowego oraz ucha zewnętrznego i środkowego. W tomografii komputerowej wykazano, że hipoplazja szkieletu części twarzowej czaszki wiąże się z hipoplazją lub aplazją mięśni żwaczy [7, 8]. Z badań długofalowych wynika, że trzon i gałąź żuchwy wykazują podobne tempo wzrostu, zarówno po stronie zaburzonej, jak i prawidłowej [9, 10]. MHF mogą towarzyszyć również wady struktur wywodzących się z innych łuków gardłowych (wady rozwojowe wielkich naczyń, np. tetralogia Fallota) [4]. Nieprawidłowości zębowe w postaci hipodoncji w żuchwie po stronie zaburzenia występują częściej niż w populacji zdrowej. Stwierdzono hipodoncję u 25% chorych, podczas gdy częstość występowania niedoliczowości zębów u osób zdrowych szacuje się na

4–6,5% [11, 12]. Najbardziej nasilony typ HFM wiąże się z istotnie przyspieszonym rozwojem kłów i drugich zębów trzonowych w żuchwie po stronie zaburzonej, przy czym z wiekiem wyrównuje się asymetryczne dojrzewanie zębów [13].

Etiologia i patogenezę

Wciąż istnieje wiele niejasności dotyczących etiologii i patogenezę połowiczego niedorozwoju twarzy. Tylko u 2,3% chorych znaleziono krewnych pierwszego stopnia dotkniętych tym zaburzeniem. Część badaczy wskazuje na możliwość dziedziczenia autosomalnego dominującego, lub autosomalnego recesywnego ze zmniejszoną penetracją, podkreślając złożoność procesu dziedziczenia wad wrodzonych, które nie poddają się klasycznym zasadom Mendla. Prawidłowe geny mogą skompensować działanie genów wadliwych („maternal rescue”) [1, 6]. Nawet u bliźniąt jednojajowych obarczonych MHF wykazano różnorodność fenotypową, co wskazuje na możliwość modyfikacji genotypu. Powszechnie przyjętą teorią jest teoria Poswillo (1973) defektu naczyniowego w obrębie tętnicy strzemiączkowej, która w okresie embrionalnym jest gałęzią tętnicy gnykowej [1, 2]. Nowsze badania sugerują, że choć krwawienie z tętnicy strzemiączkowej może mieć miejsce, to HFM przede wszystkim wynika z wczesnej utraty części komórek grzebienia nerwowego, migrujących do bocznej i dolnej części twarzy [4]. Wśród czynników mutagennych działających w I trymestrze ciąży wymienia się m.in. leki wazoaktywne, w szczególności pseudoefedrynę w połączeniu z nałogiem palenia tytoniu. Stopień nasilenia oraz zakres zaburzonych struktur anatomicznych może być bardzo zróżnicowany.

Systemy klasyfikacji MHF

Wciąż aktualny w praktyce klinicznej jest czterostopniowy system klasyfikacji Pruzanskiego z modyfikacją Kabana, w którym za podstawowe kryterium podziału przyjęto budowę anatomiczną żuchwy i stawu skroniowo-żuchwowego. Typ I – zmniejszenie wielkości żuchwy z zachowaniem jej prawidłowego kształtu z normalnym stawem skroniowo-żuchwowym; typ IIa – wszystkie struktury: gałąź żuchwy, kłykieć i staw skroniowo-żuchwowy widoczne, lecz zdeformowane z możliwością symetrycznych ruchów żuchwy; typ IIb – gałąź żuchwy znacznie zniekształcona i hipoplastyczna, bez połączenia stawowego z kością skroniową; typ III – gałąź żuchwy i staw skroniowo-żuchwowy aplastyczne. Typy I i IIa są podobne pod względem czynnościowym, leczone zwykle szczękowo-ortopedycznie lub/i (zależnie od nasilenia wady) metodą chirurgiczną osteogenezy dystrykcyjnej lub osteotomii, podczas gdy typy IIb i III wymagają już niejednokrotnie całkowitej rekonstrukcji żuchwy i stawu poprzez przeszczep kostny [2, 3]. System klasyfikacji SAT dzieli zaburzenia na katego-

rie kostne (*skeletal*), uszne (*auricular*) oraz tkanki miękkie (*soft tissues*), w każdej z nich uwzględniając stopień nasilenia. W innej, stosowanej obecnie metodzie klasyfikacji anatomicznej OMENS [14] stosuje się ocenę stopnia zaburzenia także innych struktur w obrębie części twarzowej czaszki, takich jak: oczodół (*Orbital dystopia*), żuchwa (*Mandibular hypoplasia*), ucho (*Ear*), nerwy czaszkowe (*Nerves*) i tkanki miękkie (*Soft tissues*). Każda kategoria, zależnie od stopnia nasilenia wady, jest określona cyfrą od 0 do 3 [5, 9, 13]. Klasyfikacja OMENS nie uwzględnia jednak wad ogólnoustrojowych.

Leczenie

Leczenie połowiczego niedorozwoju twarzy zależy od rodzaju struktur objętych zaburzeniem oraz od nasilenia nieprawidłowości. Przed drugim rokiem życia dziecka dokonuje się usunięcia wyrostków przeduszných, jako zewnętrznych stygmatów wady, korekty chirurgicznej współistniejącego rozszczepu lub makrostomii, a przy bardzo dużym nasileniu wady, u dzieci od 2 do 6 lat z bezdechem sennym lub utrudnionym połykaniem, stosuje się osteodystrykcję lub przeszczep kostno-chrzęstny z żebra. We wczesnym okresie rozwoju wskazana jest również korekta niedosłuchu [1, 2]. Moment ingerencji chirurgicznej jest wciąż kontrowersyjnym zagadnieniem, zależy w każdym przypadku od stopnia nasilenia zaburzenia. Zabieg osteodystrykcji przed okresem pokwitania, zdaniem niektórych autorów, powoduje zahamowanie rozwoju żuchwy w okresie okołoperacyjnym oraz konieczność późniejszej ostatecznej korekty po zakończeniu wzrostu. Inni klinicyści dowodzą, że zabieg osteodystrykcji w tym okresie nie eliminuje inherentnego potencjału wzrostowego po stronie zaburzonej, poprawiając na wcześniejszym etapie budowę i czynność zaburzonych struktur. Korzystnie wpływa na możliwość rehabilitacji układu stomatognatycznego, ogranicza wtórne zaburzenia wzrostu w obrębie szczęki, poprawia płaszczyznę zgryzu, czynność mięśni, a także zmniejsza problemy psychologiczne szczególnie istotne w okresie dziecięcym i młodzieńczym [1, 3, 14, 15].

Wczesny okres szkolny to dobry moment na wprowadzenie terapii szczękowo-ortopedycznej za pomocą aparatów czynnościowych. Leczenie ortopedyczne może być prowadzone niezależnie lub w skojarzeniu z zabiegami chirurgicznymi. Aparaty wykonane są w zgryzie konstrukcyjnym z wysunięciem żuchwy, posiadają wał boczny po stronie niezaburzonej, a po stronie przeciwnej uwolnioną powierzchnię zgryzową i tarczę policzkową. Wargę dolną jest odsunięta za pomocą pelot przedsionkowych. Choć nadal pozostaje sporna możliwość stymulacji żuchwy za pomocą aparatu czynnościowego u osób z nieprawidłową budową anatomiczną kłykcia i gałęzi żuchwy, klinicznie uzyskuje się poprawę równowagi mięśniowej, am-



Rycina 1. Przypadek połowiczego niedorozwoju twarzy u pacjentki 11-letniej leczonej przez autorów – zdjęcia przed leczeniem (źródło: archiwum własne autorów)

Figure 1. Hemifacial microsomia in an 11-year old patient treated by the authors. Photo before therapy (own archives)



Rycina 2. Fotografia wewnątrzustna pacjentki 11-letniej leczonej przez autorów – zdjęcia przed leczeniem (źródło: archiwum własne autorów)

Figure 2. Intraoral image of an 11-year old patient – before therapy (own archives)

plitudy rozwarcia oraz kompensację zębowo-wyrostkową [1, 16–19]. Zmiany zębowo-wyrostkowe można uzyskać także poprzez ekstruzję czynną zębów po stronie zaburzonej, stosując w tym celu aktywatory w połączeniu z wyciągami elastycznymi, łączącymi zamki na górnych i dolnych przedtrzonowcach [4]. W ten sposób w pewnym stopniu koryguje się pochylenie linii zgryzowej.

Chirurgia rekonstrukcyjna umożliwia ostateczną korektę wady. Obecnie w typach I i IIa stosuje się osteogenezę dystrakcyjną. Metodą osteodystrakcji żuchwy uzyskuje się korzystną poprawę w obrębie szkieletu i tkanek miękkich. Jest to zabieg polegający na stopniowym mechanicznym oddalaniu segmentów kości w miejscu osteotomii, co prowadzi do stopniowej histogenezy w zakresie kości, nerwów, naczyń, mięśni i błony śluzowej. W chwili obecnej możliwe jest trójwymiarowe korygowanie deformacji przy użyciu zminiaturyzowanych aparatów dystrakcyjnych zakładanych podśluzówkowo. Wydaje się, że przyszłość bę-

dzie należeć do osteodystraktorów wykonanych indywidualnie dla konkretnego pacjenta [20]. Nie przywraca to jednak funkcjonalnej jednostki stawu skroniowo-żuchwowego. W najcięższych postaciach typu IIb i III wykonuje się rekonstrukcję żuchwy i stawu poprzez autogeny przeszczep chrzęstno-kostny z żebra [21]. Przeszczep kostno-chrząstki stosowany przy aplazji stawu skroniowo-żuchwowego nie tylko poprawia długość gałęzi żuchwy, ale przede wszystkim posiada potencjał wzrostowy, zastępując brakujący wyrostek kłykciowy u pacjentów przed skokiem wzrostowym. Niestety w porównaniu ze stroną zdrową przeszczep rośnie w innym, nieprzewidywalnym rytmie, dając często przerost i asymetrię [4].

Doskonałe efekty daje osteogeneza dystrakcyjna połączona z jednoczesnym zabiegiem le Forta I w szczęcie, gdzie aparat dystrakcyjny w żuchwie jest połączony pośrednio z wyciągiem międzyszczękowym. Dystrakcja może być uzupełniona przeszczepem kości zbitej pobranej ze strony

przeciwnej żuchwy, co daje pogrubienie warstwy kości po stronie zaburzonej i poprawia symetrię [22]. W przypadku agenezji stawu skroniowo-żuchwowego opisano również jego rekonstrukcję za pomocą materiałów alloplastycznych [23]. Rekonstrukcja małżowiny usznej oraz augmentacja tkanek miękkich, przywracająca właściwy kontur twarzy, stanowią ostateczne dopełnienie efektu leczniczego.

Podsumowanie

Leczenie połowiczego niedorozwoju twarzy MHF ma charakter interdyscyplinarny i wieloetapowy. W zależności od rodzaju i stopnia nasilenia wady obejmuje otolaryngologię, audiologię, terapię mowy, okulistykę, pediatrię, genetykę, psychologię, ortopedię szczękową i chirurgię rekonstrukcyjną. Celem terapii jest uzyskanie optimum czynnościowego w zakresie oddychania, połykania, słuchu, mowy i żucia oraz uzyskanie jak najkorzystniejszego efektu estetycznego. Plan leczenia jest zawsze zindywidualizowany w oparciu o przyjęte sposoby klasyfikacji wady. Należy wyraźnie podkreślić rolę ortopedy szczękowej w leczeniu i rehabilitacji narządu żucia u dzieci dotkniętych tym zaburzeniem.

Oświadczenia

Oświadczenie dotyczące konfliktu interesów

Autorzy deklarują brak konfliktu interesów w autorstwie oraz publikacji pracy.

Źródła finansowania

Autorzy deklarują brak źródeł finansowania.

Piśmiennictwo

- [1] Cousley RRJ, Calvert ML. Current concepts in the understanding and management of hemifacial microsomia. *Br J Plast Surg* 1997;50:536–551.
- [2] Mc Carthy JG. Craniofacial microsomia in: Grabb and Smith Plastic Surgery 2007 Lippincott Williams and Wilkins, 248–255.
- [3] Kulewicz M, Dutkiewicz Z, Cudziło D. Zastosowanie osteogenezy dystrykcyjnej w leczeniu połowiczego niedorozwoju twarzy: *Stom Współcz.* 2003;10(1):36–42.
- [4] Rita S, Sadat SM, Sitan K, Khan M. Management of hemifacial microsomia: a review. *Medicine Today*. 2011;23:106–108.
- [5] Bettiga G, Morand B, Lebau J, Raphael B. Les alterations morphologiques au cours des syndromes oto-mandibulaires. *Ann Chir Plast Esthet.* 2001;46:495–506.
- [6] Werler M, Starr J, Cloonan Y, Spelz M. Hemifacial microsomia: from gestation to childhood. *J Craniofac Surg.* 2009;20:664–669.
- [7] Hende E, Rivals J, Couly G, Levi G. Masticatory muscle defects in hemifacial microsomia: a new embryological concept. *Am J Genet.* 2010;155:1991–1995.
- [8] Huisinga-Fisher C, Zonneveld F, Waandrager J, Prah Andersen B. Relationship in hypoplasia between the masticatory muscles and the craniofacial skeleton in hemifacial microsomia, as determined by 3-D CT imaging. *J Craniofac Surg.* 2001;12:31–40.
- [9] Ongkosuwito E, Dielman MM, Kuijpers-Jagtman A, Mulder PG, Van Neck J. Linear mandibular measurements: comparison between orthopantomograms and lateral cephalograms. *Cleft Palate Craniofac J.* 2009;46:147–153.
- [10] Kusnoto B, Figueroa AA, Polley JW. A longitudinal three-dimensional evaluation of the growth pattern in hemifacial microsomia treated by mandibular distractions osteogenesis: a preliminary report. *J Craniofac Surg.* 1999;10(6):480–486.
- [11] Farias M, Vargervik K. Dental development in hemifacial microsomia I. Eruption and agenesis. *Pediatr dentistry.* 1988;10:140–143.
- [12] Ongkosuwito EM, de Gijt P, Wattel E, Carels CE, L Kuijpers-Jagtman AM. Dental development in hemifacial microsomia. *J Dent Res.* 2010;89:1368–1372.
- [13] Liśniewska-Machorowska B, Pisulska-Otremba A, Machorowska-Pieniążek A. Rozwój zębów u dzieci z połowicznym niedorozwojem twarzy. *Dent Med Probl.* 2005;42(2):293–297.
- [14] Gougoutas A, Singh D, Low D, Bartlett S. Hemifacial Microsomia Clinical features and pictographic representations of the OMENS Classification System. *Plast Reconstr Surg.* 1997;120:112–120.
- [15] Satoh K, Suzuki T, Uemura T, Hosaka Y. Maxillo-mandibular distraction osteogenesis for hemifacial microsomia in children. *Ann Plast Surg.* 2002;49:572–578.
- [16] Shetye P, Grayson B, Mackool R, Mc Carthy J. Long-term stability and growth following unilateral mandibular distraction in growing children with craniofacial microsomia. *Plast Reconstr Surg.* 2006;15:118(4):985–995.
- [17] Kahl-Nieke B, Fischbah R. Effect of early orthopedic intervention on hemifacial microsomia patients: An approach to a cooperative evaluation of treatment results. *Am J Orthod Dentofac Orthop.* 1998;5:538–550.
- [18] Sidiropoulou S, Antoniadis K, Kolokithas G. Orthopedically induced condylar growth in a patient with hemifacial microsomia. *Cleft Palate Craniofac J.* 2003;40:645–650.
- [19] Meazzini MC, Mazzoleni F, Bozzetti A, Brusati R. Does functional appliance treatment truly improve stability of mandibular vertical distraction osteogenesis in hemifacial microsomia? *J Cranio-Maxillofac Surg.* 2008;36:384–388.
- [20] Kulewicz M. Osteogeneza dystrykcyjna w chirurgii ortognatycznej. *Acta Clinica, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie*, tom 1, nr 2, 117–128.
- [21] Posnick J. Midfacial Growth after costochondral graft construction of the mandibular ramus in hemifacial microsomia. *J Oral Maxillofac Surg.* 1998;56:127–128.
- [22] Gui L, Zhang Z, Zang M, Liu W, Niu F, Yu B, Tang X, Liu J, Wang M, Tan W. Restoration of facial symmetry in hemifacial microsomia with mandibular outer cortex bone grafting combined with distraction osteogenesis. *Plast Reconstr Surg.* 2011;127:1997–2004.
- [23] Yamashiro T, Takano-Yamamoto T, Takada K. Case report: dentofacial orthopedic and surgical orthodontic treatment in hemifacial microsomia. *Angle Orthodontist.* 1997;67(6):463–466.

Adres do korespondencji:

Renata Turska-Malińska
ul. Skórzewska 13, 60-185 Skórzewo
tel.: 507 110 530
e-mail: renata.turska.malinska@wp.pl