

Craniofaciale microsomie

Patiënten met craniofaciale microsomie (CFM) hebben kenmerkend een asymmetrische, onderontwikkelde onderkaak, waarbij de bovenkaak en het jukbeen vaak ook kleiner zijn. Daarnaast kan er een onderontwikkelde oorschelp zijn en een verminderd gehoor door onderontwikkeling van de gehoorgang (atresie). Dit komt meestal aan één kant van het gelaat voor maar kan ook aan beide kanten voorkomen. Aan de aangedane kant kan de oogkas lager staan en kan de facialis zenuw (aangezichtszenuw) minder goed ontwikkeld zijn waardoor de spieren in het gelaat minder goed werken. Deze aandoening staat ook bekend als hemifaciale microsomie, het oculo-auriculo-vertebraal spectrum en het Goldenhar syndroom.

Spieren, botten en zenuw

Craniofaciale microsomie is een aangeboren aandoening waarbij het gelaat is onderontwikkeld. Zowel de weke delen (zoals de spieren) als de benige delen (de botten) van het gelaat kunnen aangedaan zijn.

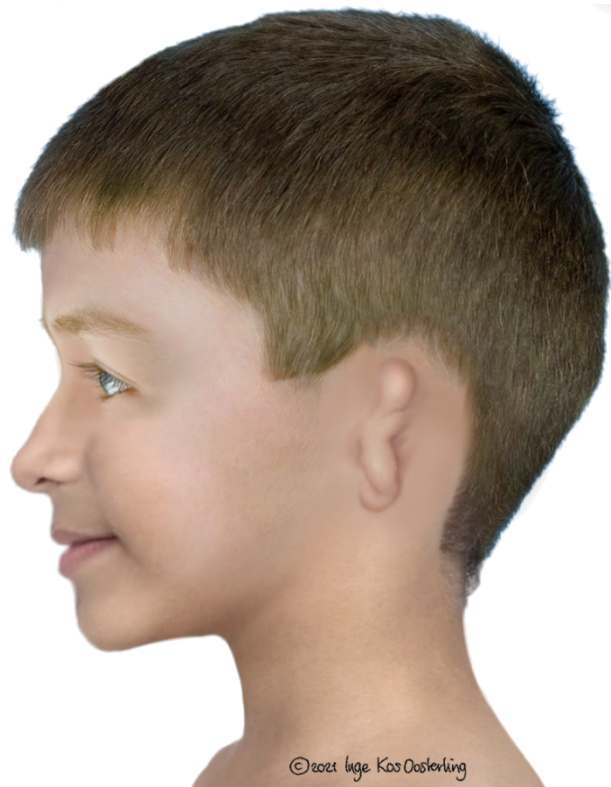
Craniofaciale microsomie komt meestal aan één kant van het gezicht voor waardoor het ook wel eens *hemifaciale microsomie* wordt genoemd. Door de onderontwikkeling van het gelaat ziet het gezicht er scheef (*asymmetrisch*) uit.

De gezichtsasymmetrie kan zeer uitgesproken, of juist mild zijn. De onderkaak en het oor (*microtie*) zijn het vaakst aangedaan, maar ook het jukbeen en de bovenkaak kunnen kleiner van vorm zijn. Daarbij kan het zijn dat de ogen niet op gelijke hoogte zitten en in grootte van elkaar verschillen. Dit komt meestal omdat de oogkas onderontwikkeld is.

Ook kan de gezichtszenuw aangedaan zijn waardoor de (mimische) spieren die door de zenuw worden aangestuurd minder goed of niet werken.

Oorzaak

De precieze oorzaak van craniofaciale microsomie is onbekend. Het ontstaat waarschijnlijk door een combinatie van factoren zoals veranderingen in het DNA, zwangerschapsdiabetes en medicijnen.



Vormen van craniofaciale microsomie

De onderontwikkeling van het gelaat kan zeer uitgesproken of juist mild zijn. De ernst van craniofaciale microsomie wordt o.a. beoordeeld met het O.M.E.N.S. classificatiesysteem. Hiermee worden de grootte en hoogte van de ogen (O), de ontwikkeling van de kaak (M) en de oren (E), de werking van de gezichtszenen (N) en de onderontwikkeling van de weke delen beoordeeld (S).

Craniofaciale microsomie kan ook gepaard gaan met aanlegstoornissen (*aangeboren afwijkingen*) van de wervels, organen (zoals het hart of de nieren) en ledematen.

Een vorm van craniofaciale microsomie is *het Goldenhar syndroom* waarbij kinderen naast de onderontwikkeling van het gelaat ook afwijkingen aan de ogen en aan de wervels hebben.

Diagnose

Als de onderontwikkeling van het gelaat uitgesproken is zal het snel na de geboorte opvallen. Een pasgeborene met craniofaciale microsomie kan scheef huilen of lachen (omdat de gezichtszenen minder goed werkt).

Een onderontwikkeling van het oor valt ook meestal direct na de geboorte op.

Een minder uitgesproken onderontwikkeling of asymmetrie van het gelaat wordt soms pas later ontdekt, bijvoorbeeld door de orthodontist.

Als er een vermoeden is dat uw kind craniofaciale microsomie heeft moet uw kind worden verwezen naar een ziekenhuis met ervaring met craniofaciale microsomie (*gespecialiseerd centrum*) voor verdere onderzoeken en behandelingen.

Onderzoek en diagnostiek van craniofaciale microsomie

Craniofaciale microsomie kan gepaard gaan met meerdere afwijkingen in het gelaat en elders in het lichaam. Deze afwijkingen worden goed in kaart gebracht.

Onderzoeken die worden gedaan zijn bijvoorbeeld:

- Audiologisch onderzoek (onderzoek naar het gehoor)
- Lichtfoto's (normale foto's)
- 3D foto's van het gelaat
- Röntgenfoto's van de kaak
- CT scan van het aangezicht en middenoor
- Onderzoek naar de spraak- en taalontwikkeling
- Lichamelijk onderzoek door de kinderarts
- Röntgenfoto van de wervels
- Echo-onderzoek van de nieren (en het hart)
- Genetisch onderzoek
- Oogheelkundig onderzoek.

Het oor en het gehoor

Een of beide oren zijn vaak onderontwikkeld of helemaal niet aangelegd. Dit heet *microtie*. Ook is de gehoorgang aan de aangedane zijde vaak niet goed ontwikkeld waardoor het gehoor verminderd is. Hiernaast komen bijoortjes vaker voor bij craniofaciale microsomie en microtie. Meer informatie over microtie, het onderzoek en de behandeling van het gehoor en de chirurgische opties voor het herstellen (reconstructie) van de oorschelp vindt u op de webpagina: www.amsterdamumc.nl/agogo/microtie.

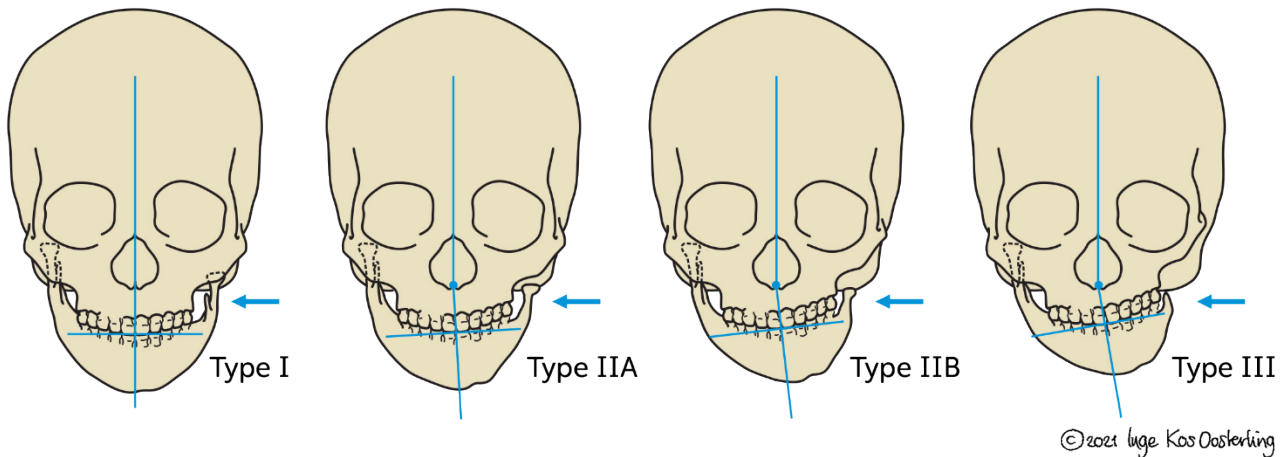
De kaak

De kaak kan aan één of beide kanten onderontwikkeld zijn. De onderkaak is het vaakst aangedaan.

De afwijking van de onderkaak wordt beoordeeld volgens het Pruzansky-Kaban classificatiesysteem:

- Type 1
De onderkaak is kleiner dan normaal maar heeft een normale vorm.
Het kaakkopje is normaal.
- Type 2A
De onderkaak en het kaakkopje zijn kleiner dan normaal en hebben een abnormale vorm.
Het kaakgewricht beweegt normaal.
- Type 2B
De onderkaak en het kaakkopje zijn kleiner dan normaal en hebben een abnormale vorm.
Het kaakgewricht beweegt slechter dan normaal.
- Type 3
Het kaakkopje en het kaakgewricht zijn niet aangelegd.

Door de asymmetrie van de onderkaak kan het zijn dat ook de bovenkaak en de rest van het gelaat scheef zijn geworden.



OSAS

Door de onderontwikkeling van de kaak kan er sprake zijn van snurken of ademstops gedurende de nacht. Dit kan de slaapkwaliteit negatief beïnvloeden en leiden tot vermoeidheid en problemen met concentreren overdag. Dit heet obstructief slaap apneu syndroom (OSAS). Als er een vermoeden is van OSAS zal een slaaponderzoek (*polysomnografie*) worden gedaan om de diagnose te bevestigen. De behandeling van OSAS bij craniofaciale microsomie hangt af van de ernst van het OSAS.

Behandeling van de kaak

Door de scheefheid kan het zijn dat de tanden en kiezen niet goed op elkaar passen. Vanaf 6 jaar wordt er samen met de orthodontist gekeken of alle tanden en kiezen in de kaak goed aangelegd zijn. Er worden dan röntgenfoto's, lichtfoto's en gebitsafdrukken gemaakt ("orthodontische documentatie"). Deze documentatie om de groei- en ontwikkeling van de kaak, het aangezicht en het gebit te monitoren, wordt op vaste leeftijden uitgevoerd.

De behandeling van de scheefheid van de kaak is afhankelijk van de ernst van de onderontwikkeling. In de eerste instantie bestaat de behandeling uit een beugel (*orthodontische behandeling*) waarmee de tanden en kiezen zo goed als mogelijk recht en op elkaar worden gezet. Bij milde scheefheid kan een beugelbehandeling voldoende zijn.

Afhankelijk van de ernst kan het ook noodzakelijk zijn om door middel van een operatie (*osteotomie*) de kaakstand te verbeteren. Dit wordt meestal pas gedaan als de kaken volgroeid zijn, rond 18-jarige leeftijd. Zie de folder [Kaakstandcorrectie \(osteotomie\)](#).

Als de scheefheid van de kaak (in zeer ernstige gevallen) leidt tot problemen met de ademhaling na de geboorte, kan de kaak op jongere leeftijd door middel van een operatie (*kaakdistractie*) geleidelijk worden verlengd.

De gezichtszenuw

Als de gezichtszenuw is aangedaan werken de spieren die door de zenuw worden aangestuurd minder goed. U kunt dit merken als uw kind bijvoorbeeld scheef lacht, de wenkbrauwen niet even goed kan optrekken of doordat het oog aan een kant minder goed sluit. Als het oog niet volledig gesloten kan worden, kan het oog droog worden en gaan tranen. Hiervoor zal de oogarts oogdruppels of een oogzalf voorschrijven.