

Informatie over hemifaciale microsomie (craniofaciale microsomie/oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS)/Goldenhar syndroom)

Wat is hemifaciale microsomie?

Hemifaciale microsomie is een stoornis in de aanleg van het gezicht en schedel (craniofaciale ontwikkeling), die voorkomt bij ongeveer 1/3500 geboortes. Dit omvat een groep afwijkingen in structuren afkomstig van de 1e en 2e faryngeale bogen (kieuwbogen).

Er bestaan veel synoniemen, zoals craniofaciale microsomie, Goldenhar syndroom, facio-auriculo-vertebral syndrome, 1^e en 2^e kieuwboogsyndroom etc.

Hemifaciale microsomie wordt gekenmerkt door een combinatie van asymmetrie van het gelaat, met vooral onderontwikkeling van de boven- en onderkaak, oorafwijkingen (onderontwikkeling van de oorschelp, beperkte doorgang van de gehoorgang, slechthorendheid) met of zonder bijoortjes, oogafwijkingen (epibulbair dermoïd). Hemifaciale microsomie betekent letterlijk: onderontwikkeling van één gelaatshelft.

Bij een deel van de patiënten worden daarnaast aangeboren afwijkingen aan de ruggenwervels (misvormde of gefuseerde wervels, met name in de nek), nieren, het hart en/of de ledematen gezien. Het beeld kan sterk variëren tussen verschillende patiënten. Vaak zijn niet alle klassieke kenmerken aanwezig en ook de ernst van de aanlegstoornissen is variabel. Bij de meeste patiënten zijn de afwijkingen maar aan één kant van het gelaat aanwezig.

De termen hemifaciale microsomie en craniofaciale microsomie (CFM) worden tegenwoordig steeds vaker gebruikt. Vooral als er geen duidelijke wervelafwijkingen of andere bijkomende aangeboren afwijkingen zijn.

Welke medische adviezen zijn er?

De behandeling van hemifaciale microsomie is symptomatisch, dat wil zeggen dat sommige problemen die kunnen voorkomen bij deze aandoening kunnen worden behandeld (zoals een operatie in het geval van bepaalde aangeboren afwijking of een gehoorapparaat bij slechthorendheid). De behandeling vindt bij voorkeur plaats in een multidisciplinair team wat gespecialiseerd is in craniofaciale aandoeningen (aandoeningen van de schedel en aangezicht).

Wat is de oorzaak?

De oorzaak van hemifaciale microsomie is niet bekend. Meestal wordt aangenomen dat er sprake is geweest van een doorbloedingsstoornis vroeg in de zwangerschap. Een andere factor die mogelijk een rol kan spelen is medicijngebruik tijdens de zwangerschap. Een erfelijke oorzaak speelt meestal geen belangrijke rol. Soms kunnen kenmerken van hemifaciale microsomie worden gezien als onderdeel van een ander syndroom. Daarbij zijn er dan vaak ook andere verschijnselen aanwezig (ontwikkelingsproblemen, bijkomende aangeboren afwijkingen). DNA onderzoek naar een mogelijk genetische oorzaak kan worden overwogen, maar is niet altijd nodig.

Hoe erft hemifaciale microsomie over?

Vrijwel altijd is iemand met deze diagnose de enige binnen de familie. Het herhalingsrisico voor ouders van een kind met deze aandoening, of later voor kinderen van de patiënt zelf is licht verhoogd (~1%).

In zeldzame gevallen worden bij familieleden ook (een deel van de) kenmerken van hemifaciale microsomie gezien. In dat geval zal DNA onderzoek worden verricht om een erfelijk syndroom aan te tonen. In dat geval erft de aandoening waarschijnlijk autosomaal dominant over en is het herhalingsrisico 50%.

Wat betekent dit voor familieleden?

Voor familieleden anders dan de ouders is er geen verhoogd risico, behalve als er meerdere mensen in de familie ook kenmerken hebben van deze aandoening.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderswens?

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderswens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

-<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/hemifaciale-microsomie>

-<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/goldenhar-syndroom>

-Patiënteninformatie Craniofaciale aandoeningen (LAPOSA):

<https://www.laposa.nl/content/Documenten/Pati%C3%ABnteninformatie.pdf>

-Zorgstandaard Craniofaciale Aandoeningen versie 2.0 (LAPOSA):

https://www.laposa.nl/content/user_upload/publication.pdf

Expertisecentra:

-Amsterdam UMC Expertisecentrum voor schisis, craniofaciale en luchtwegaandoeningen

-UMC Utrecht Expertisecentrum voor aangeboren gelaats- en tandafwijkingen

-Radboudumc Expertisecentrum voor schisis

-Erasmus MC craniofaciaal Expertisecentrum

13 februari 2023.