

Vårdprogram

Hemifacial Microsomi

Ett regionalt vårdprogram är ett styrande dokument som utförare av hälso- och sjukvård i Region Skåne ska följa såvida inte särskilda skäl föreligger. Regionala vårdprogram tas fram i nära samverkan med berörda sakkunniggrupper och fastställs av ansvariga för hälso- och sjukvård inom Region Skånes koncernledning.

Malmö 2023-10-27



Pia Lundbom

Hälso- och sjukvårdsdirektör

Fastställd 2023-10-27
Giltig till 2026-10-27
www.vardgivare.skane.se/vardriktlinjer

Innehållsförteckning

1	Introduktion.....	1
2	Organisation	1
3	Teammedlemmar.....	2
4	Etiologi/Epidemiologi	2
4.1	Incidens	2
4.2	Etiologi.....	2
4.3	Anatomi.....	2
4.4	Klassifikation	2
5	Subgruppering	3
6	Utredning/Diagnostik.....	4
7	Behandling/Uppföljning.....	5
7.1	O – Orbita.....	5
7.2	M – Mandibel.....	6
7.3	E – Ear (öra).....	7
7.4	N – Nerve	7
7.5	S – Soft tissue (mjukvävnad)	8
8	Kvalitetssäkring.....	9
9	Dokumentinformation	10
10	Referenser	11
11	Webbsidor för anhöriga.....	11
12	Appendix.....	12

1 Introduktion

Hemifacial Microsomi (HFM) innebär asymmetriskt ansikte där ena sidan är av mindre storlek. Begreppet tillkom 1964 av Gorlin och Pindborg. Om patienten dessutom har en speciell ögonförändring (epibulbär dermoid) och kotmissbildningar kan det även benämnas som Goldenhars Syndrom (GS). GS är en variant av okuloaurikulovertebralt spektrum (OAVS) (**okulo** syftar på ögon, **aurikulo** på öron och **vertebral** på ryggkotor). I denna övergripande term ingår också hemifacial mikrosomi. Om även pannben och orbita är påverkat så används också begreppet Ceaniofacial Microsomi. HFM är den andra vanligaste medfödda ansiktsmissbildningen efter läpp-, käk- och gomspalt.

2 Organisation

Vid Skånes Universitetssjukhus utreds och behandlas patienter med HFM inom HFM-teamet. Patienterna kan remitteras till någon av de ingående klinikerna och hamnar då enligt vår organisationsmodell även i detta team. Den enskilde vårdgivare som först mottager patienten utreder sin del av utvecklingsdefekten och förmedlar sedan patienten till de övriga inom teamet ansvariga (se under *Subgruppering*). Teamet träffar patienterna gemensamt och har för närvarande möjlighet till detta vid två tillfällen årligen. Varje enskild patient ses ej av hela teamet årligen utan endast när någon behandling är aktuell (se *Ålder för behandling* under *Behandling-/Uppföljning*). Däremellan utses av teamet någon huvudansvarig som följer patienten. Huvudansvarig utses av teamet och väljs beroende på var i behandlingstrappan patienten befinner sig.

De patienter som presenterar andra sorters syndrom eller som har en mer uttalad allmän underutveckling utöver HFM får övervägas att remitteras till riksklinik för Craniofacial kirurgi.

3 Teammedlemmar

- Sektion käkkirurgi, verksamhetsområde specialiserad kirurgi, Skånes universitetssjukhus (Käk).
- Sektion plastikkirurgi, verksamhetsområde specialiserad kirurgi, Skånes universitetssjukhus (Plastik).
- Sektion Öron-, näs- och halssjukdomar, verksamhetsområde specialiserad kirurgi, Skånes universitetssjukhus (ÖNH).

4 Etiologi/Epidemiologi

4.1 Incidens

Cirka 20 barn per 100 000 föds med ett syndrom inom OAVS. Globalt har incidensen av Hemifacial Microsomi rapporterats vara 1/3500. Av dessa har 10 procent Goldenhars Syndrom, vilket innebär att det föds 1 till 2 barn per år i Sverige. Syndromet är något vanligare hos pojkar än hos flickor (3:2). 5–15% har rapporterats ha tecken på mental underutveckling kopplad till missbildning av CNS. 95% av fallen kan M-klassificeras som I, IIa eller IIb (se avsnittet *Klassifikation, Subgruppering* och *Appendix*).

4.2 Etiologi

Genetisk defekt i kromosom 14 (gen 14q32). Ofta sporadisk. Kan vara autosomt dominant nedärvt (2% risk). För patienter med GS kan denna nedärvningsrisk vara upp till 50%.

4.3 Anatomi

Litterärt berörs ena ansiktshalvan av underutveckling. Därtill kan orbita, mandibel, ytteröra, mellanöra, N facialis och tillhörande mjukvävnader (till exempel facial cleft, epibulbär dermoid) förekomma.

4.4 Klassifikation

Första klassifikationen av tillståndet inkluderade endast mandibeln och upprättades av Pruzansky. Indelningen visade sig efter utvecklandet av kirurgiska metoder vara för grov och därmed vägledde klassifikationen av

den enskilde patienten inte i val av terapi. Detta uppmärksammandes av Kaban som modifierade Pruzanskyklassifikationen. För att täcka in de övriga affekterade anatomiska områdena hos gruppen Hemifacial Microsomi så har ett system med anatomisk uppdelning börjat användas – OMENS+. I detta system ingår mandibelklassificeringen av Pruzansky/-Kaban. Denna klassificeringsmodell används av teamet vid Skånes Universitetssjukhus.

Pruzansky I-III, modifierad av Kaban A o B:

Typ I	Mandibeln är mindre men har normal morfologi
Typ IIA	Ramus är underutvecklad både till storlek och form, har dock en fungerande käkled med ett posterioert stopp i käkledsfossan.
Typ IIB	Ramus är underutvecklad både till storlek och form. Käkleden saknar posterioert stopp i fossan.
Typ III	Avsaknad av mandibulär ramus, condyl o caput.

5 Subgruppering

Delansvariga

O – Orbit	Ulf Höckerfelt, ÖNH
M – Mandible	Martin Bengtsson, Käkkir/Anna- Paulina Wiedel, Ort
E – Ear	Martin Öberg, Plastik
N – Nerve	Stina Malm, Plastik
S - Soft tissue	Patrik Velander, Plastik

6 Utredning/Diagnostik

Tillvägagångssättet vid utredning är beroende på när patienten blir känd för teamet. Ålder på patienten och omfattningen av missbildningen vägleder i val av utredning.

I spädbarnsålder görs i regel via Barnkliniken en genetisk analys tillsammans med teamets kliniska bedömning. Efter klinisk bedömning av den inom teamet som först kontaktas tas direkt kontakt med övriga i teamet delansvariga (se under avsnitt *Subgruppering*). Utifrån status på patienten görs en initial bedömning av vilka utredningar som är aktuella och vilken av de delansvariga som håller i detta. Patienten sätts också direkt upp för bedömning på nästa team-möte. Vid det första nästkommande HFM-teammöte fastställs klassificering enligt OMENS+. I förekommande fall kan även övriga involverade specialiteter (exempelvis Barnläkare, Audiolog, Genetiker, Gastro-Enterolog, Neurokirurg etcetera) närvara. Patienter med HFM som presenterar andra sorters syndrom eller som har en mer uttalad allmän underutveckling utöver HFM får övervägas att remitteras till riksklinik för kraniofacial kirurgi. Denna bedömning görs gemensamt av delansvariga i ett så tidigt skede som möjligt.

Patienter som presenteras för teamet i en högre ålder än spädbarnsålder ses initialt vid nästkommande HFM-teammöte och klassificeras där enligt OMENS+. Vid detta möte bestäms vem som i det skedet har huvudansvaret för patienten samt när och vilken sorts behandling som ska sättas in.

En koordinatorpärm framtages och placeras hos Tandsköterska Ingela Nilsson, Käkkirurgiska Kliniken. Här skapas en flik för vardera patienten. När någon i teamet ser en patient med HFM skickas en journalkopia dit. Kopian sätts in under aktuell flik och således skapas en sammanhållen journal för dessa patienter. Detta blir en resurs som team-medlemmarna kan använda när som helst under behandlingen för att få en överblick var i behandlingsgången patienten befinner sig. När en ny patient skapas i pärmen sätts ett OMENS-protokoll in. Detta fylls successivt i vid varje terminsmöte för att ge patienten en fullständig diagnos enligt OMENS-klassifikationen.

7 Behandling/Uppföljning

7.1 O – Orbita

Heterogen grupp med missbildningar. Vad gäller orbitan och dess innehåll gäller följande avvikelser:

- Felplacerad orbita, högt eller lågt i första hand.
- Orbitavolymskillnad mellan sidorna.
- Avsaknad av normal omgivande benstruktur.
- Ögonmissbildningar; även total avsaknad av ögat kan förekomma.
- Mjukdelsdefekter kan förekomma såsom kolobom och dermoider.

Ålder för behandling och Behandlingsmetoder

Nyföddhetsperiod:

- Bedömning av barnläkare: associerade syndrom?
- Bedömning av ögonläkare: syn, ögonmissbildningar? Mikroftalmi eller anoftalmi?

Vid dermoid, ögonlocksdefekter:

- Remiss till önh/plastikkir (om ej ögonläkare tar hand om det).

Vid kolobom:

- Remiss till plastikkir (initial bedömning av ögonläkare; om operation krävs för att skydda ögat görs detta på plastikkir eller ögonläkare).

Vid skelettala deformiteter:

- Bedömning av kraniofacial kirurg.

Individuella bedömningar får göras vid samtliga missbildningar. Bättre med tidiga bedömningar än sena. Operation för till exempel kolobom kan vara viktigt tidigt för att skydda ögat. Dermoider ställer ofta inte till stora problem, det vill säga eventuell kirurgi kan utföras i samband med annan operation. Kontakt med kraniofacial kirurg vid skelettala missbildningar runt orbita bör tagas vid samtliga fall.

7.2 M – Mandibel

Ålder för behandling

Under 5 år:

- Sällan behandling (distraction vid luftvägsobstruktion, malnutrition).

6–15 (12?) år:

- **Svåra fall** - distraction/graft. Rekonstruktion av Arcus Zygomaticus vid 5–7 års ålder.
- **Enklare fall** - ortodonti, kirurgi efter avslutad tillväxt.

Avslutad tillväxt:

- **Typ I o IIA**
 - Förberedande ortodonti under sena tonår. Kirurgi efter avslutad tillväxt.
 - Färdigvuxen - ortodonti/ortognatkirurgi.
- **Typ IIB o III**
 - Färdigvuxen - ortognatkirurgi, graft, TMJ-protos.
 - (Växande - distraction, graft).

Behandlingsmetoder

- Ortodonti (tandreglering).
- Ortognatkirugi (käkställningskorrigerande kirurgi).
- Costo-Chondralt graft (revbenstransplantation). Endast i mer avancerade fall där man önskar tidigt skapande av käkledsfunktion (IIB och III). Sätts in tidigt (1/3 överväxer, 1/3 underväxer, 1/3 visar ankylos). På grund av osäkert utfall beräknas även senare kirurgi.
- Osteodistraction (successiv förlängning av ben). Ortognatkirugi är att föredra. Osteodistraction används när behov av även mjukvävnadsgenes finnes (förlängning av fast slemhinna eller muskel).
- Total käkledsprotos (resektion av käkled och protesersättning av hela ledområdet).
- Autogen rekonstruktion Arcus Zygomaticus (fulltjocklek calvarietransplantation utförs i 5–7 års ålder som förberedelse till ny autogent rekonstruerad käkled).

Uppföljning

- Tand- och bettutveckling följs av Ortodontist.
- Käk- och bettutveckling följs av Käkkirurg.
- Tandregleringsbehandlingen följs av ortodontist i de fall den inte kombineras av annan behandling i käkarna. I sådana fall följs tandregleringsbehandlingen gemensamt av Ortodontist och Käkkirurg.
- Käkledsbehandling följs av Käkkirurg.

Uppföljningsintervallen styrs av om det är någon pågående behandling. Om inte någon pågående behandling förekommer bör patienten ses årligen av antingen Ortodontist eller Käkkirurg fram till avslutad tillväxt. Patienter som är nya i regionen skall initialt ses av HFM-teamet tillsammans. Hela teamet ser patienter under pågående behandling.

7.3 E – Ear (öra)

Ålder för behandling

Rekonstruktionsförfarandet kan inledas när patienten är motiverad och ungefär kan förstå vad procedureerna innebär. Dessutom bör bröstkorgen ha ett omfång på minst 60 cm. I praktiken blir en öron-rekonstruktion med revbensbrosk aktuell från 7 år.

Behandlingsmetoder

På Scandinavian Ear Reconstruction Centre i Malmö görs öron-rekonstruktioner med revbensbrosk i tre seanser. Patienterna informeras också om möjligheten att erhålla en epites.

Uppföljning

Barn och ungdomar följs regelbundet tills tillväxten avstannat. Vuxna kontrolleras ett år efter sista operationen.

7.4 N – Nerve

Ålder för behandling

Avgörs i det enskilda fallet.

Behandlingsmetoder

Avgörs i det enskilda fallet. Innan eventuell kirurgi blir det som regel aktuellt att följa patienten på mottagningen i flera år. Behandling i de flesta fall blir någon form av dynamisk rekonstruktion med exempelvis temporalismuskelförflyttning, nervtransplantation/nervtransposition eller mikrokirurgisk rekonstruktion.

Uppföljning

Individuell.

7.5 S – Soft tissue (mjukvävnad)

Ålder för behandling

Avgörs i det enskilda fallet. Stor variation av missbildningar inom gruppen. Exempel på dessa är Facial clefts och ear tags.

I nyföddhetsperiod görs bedömning av barnläkare. Speciell hänsyn tas till utredning av eventuella associerade syndrom.

Behandlingsmetoder

Funktionsinriktad behandling i tidig ålder. Hänsyn tas i första hand till vitalfunktioner så som kostintag. Därför kan slutning av till exempel laterala defekter behövas göras i tidig spädbarnsålder. Midfacial clefts kan slutas tidigt om de försvårar andningen.

Utseendemässiga korrekationer görs senare och på patientens eller föräldrarnas begäran. Exempel på detta kan vara icke funktionsstörande ear tags.

Avgörs i det enskilda fallet.

Uppföljning

Individuell

Övriga verksamheter aktiva inom teamet

Barnmedicin för övergripande medicinsk vård och koordinering:

- Specialistläkare Cecilia Andersson, Barnmedicin, SUS Malmö
- Läkare Susanne Bach Meineche, Barnmedicin, SUS Malmö

Psykosocialt omhändertagande och stödjande resurser inom teamet:

- Kurator Kerstin Österlind, Plastik, SUS Malmö
- Kurator Monika Saxne, ÖNH, SUS Lund

Utredning och säkerställning av bakomliggande genetisk förändring:

- Överläkare Maria Soller, Klinisk genetik, SUS Lund

8 Kvalitetssäkring

Uppföljning av genomförda behandlingar genomförs kontinuerligt inom teamet genom gemensamma uppföljningsbesök i samband med teamträffarna. Uppföljningarna skall protokollföras och bokföras i en pärm som uppdateras och handläggs av Tandsköterska Ingela Nilsson, Käkkirurgiska Kliniken SUS.

Forskning inom de olika delområden är önskvärd och bedrivs för närvarande aktivt av Övertandläkare Martin Bengtsson på Käkkirurgiska Kliniken SUS och Överläkare Henry Svensson vid Plastikkirurgiska Kliniken, SUS.

9 Dokumentinformation

	Namn	Position	E-postadress
Huvudansvarig	Martin Bengtsson	Övertandläkare	Martin.N.Bengtsson@skane.se
Fastställt av	Pia Lundbom	Hälso- och sjukvårdsdirektör	Pia.Lundbom@skane.se
Kontaktperson Koncernkontoret	Susanna Sjökvist	Medicinsk rådgivare	Susana.Sjokvist@skane.se
Administrativ kontaktperson	Elisabeth Daulin	Publicerare	Elisabeth.Daulin@skane.se

Giltighet

	Giltigt från och med	Giltigt till och med	Ansvarig/huvudförfattare
Ursprunglig version	2017-01-03	2019-02-28	Martin Bengtsson
Revidering	2023-10-27	2026-10-27	Martin Bengtsson
Revidering			
Revidering			
Revidering			

Arbetsgrupp

- Martin Bengtsson, övertandläkare, Käkkirurgiska Kliniken
- Per Alberius, överläkare, Plastikkirurgiska Kliniken
- Stina Klasson, specialistläkare, Plastikkirurgiska Kliniken
- Jens Larsson, specialistläkare, Plastikkirurgiska Kliniken
- Patrik Velander, specialistläkare, Plastikkirurgiska Kliniken
- Martin Öberg, specialistläkare, Plastikkirurgiska Kliniken

10 Referenser

Gorlin RJ, Pindborg JJ. Syndromes of the Headset and Neck. New York: McGraw-Hill, 1964: 641-646.

Gougoutas AJ, Singh DJ, Low DW, Bartlett SP. Hemifacial Microsomia: Clinical Features and Pictographic Representations of the OMENS Classification System. *Plast. Reconstr. Surg.* 120: 112e, 2007.

Kaban JC, Mulliken JB, Murray JE. Three-dimensional approach to analysis and treatment of hemifacial microsomia. *Cleft Palate J.* 18: 90. 1981.

Kaban LB, Moses MH, Mulliken JB. Surgical correction of hemifacial microsomia in the growing child. *Plast. Reconstr. Surg.* 82: 9, 1988.

Polley JW, Figueroa AA, Liou EJ et al. Longitudinal analysis of mandibular asymmetry in hemifacial microsomia. *Plast. Reconstr. Surg.* 99: 330, 1997.

Posnick JC. Craniofacial and maxillofacial surgery in children and Young adults, 1st Ed. Philadelphia: Saunders, 2000. 419-465.

Pruzansky S. Not all dwarfed mandibles are alike. *Birth Defects* 1: 120, 1969.

Socialstyrelsens databas för ovanliga diagnoser.

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/goldenharssyndrom>

11 Websidor för anhöriga

Svenskspråkiga

- [Mun-H-Center \(www.mun-h-center.se\)](http://www.mun-h-center.se)
- [Ågrenska \(www.agrenska.se\)](http://www.agrenska.se)

Engelskspråkiga

- [FACES: The National Craniofacial Association \(www.faces-cranio.org\)](http://www.faces-cranio.org)
- [Children's Craniofacial Association \(www.ccakids.org\)](http://www.ccakids.org)
- [Craniofacial Abnormalities - Johns Hopkins Medicine \(www.hopkinsmedicine.org\)](http://www.hopkinsmedicine.org)
- [Goldenhar Syndrome Support Network \(www.goldenharssyndrome.org\)](http://www.goldenharssyndrome.org)

12 Appendix

Modifierad OMENS (+) klassifikation av Hemifacial Microsomi

(kryssmarkera allt som stämmer in på patienten)

Affekterad sida (varje sida värderas separat i de fall missbildningen är bilateral)

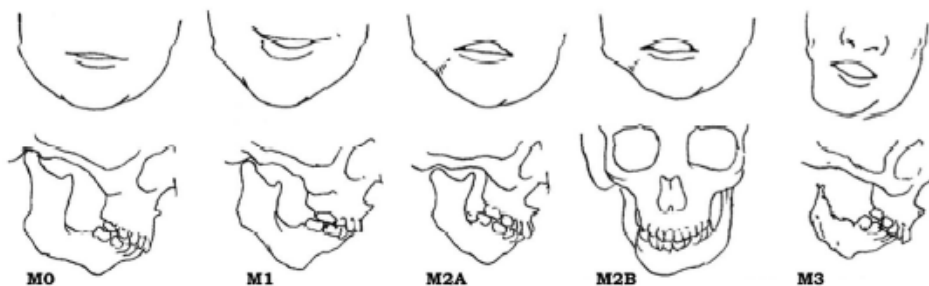
H __ V __

(O) Orbita



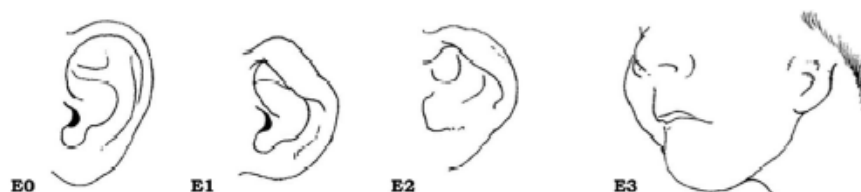
	X
O0 - Normal storlek och position på orbita	
O1 - Onormal orbitastorlek	
O2↓ - Inferiort displacerad orbita	
O2↑ - Superioriort displacerad orbita	
O3 - Onormal storlek och placering av orbita	

(M) Mandibel



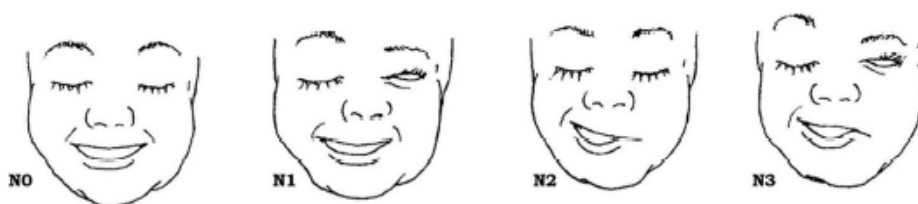
	X
M0 - Normal mandibel	
M1 - Liten mandibel och käkledsfossa med kort ramus mandibule	
M2A - Onormal form och kort ramus mandibule (käkledsfossan i acceptabel position jämfört med den friska sidan)	
M2B - Onormal form och kort ramus mandibule (käkledsfossan är inferiort, medialt och anterioriort displacerad och med kraftigt hypoplastisk mandibelkondyl)	
M3 - Obefintlig käkled och ramus mandibule	

(E) Ytteröra



	X
E0 - Normalt ytteröra	
E1 - Mild hypoplasi och skålning med samtliga strukturer presenterade	
E2 - Avsaknad av yttre hörselgång och varierad hypoplasi av conchae	
E3 - Displacerad lobulus med avsaknad av aurikel; typisk placering av lobulus är inferiort och anteriort	

(N) Nervus facialis



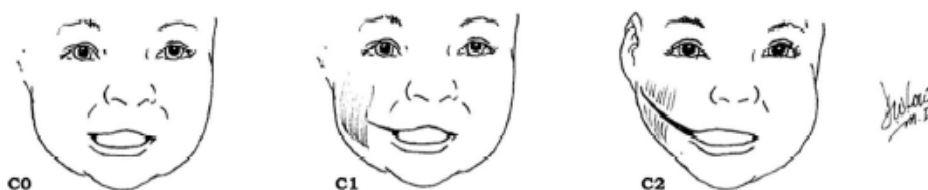
	X
N0 - Opåverkad nervus facialis	
N1 - Påverkad temporal och zygomatisk gren av nervus facialis	
N2 - Påverkad buccal och/eller marginal och/eller cervikal gren av nervus facialis	
N3 - Alla facialisgrenar är påverkade	

(S) Mjukvävnad



	X
S0 - Ingen mjukvävnadspåverkan	
S1 - Liten mjukvävnadspåverkan	
S2 - Mild mjukvävnadspåverkan (grad mellan S1 och S3)	
S3 - Avsevärd mjukvävnadspåverkan	

Macrostomi (Tessier nr7 defekt, Lateral spalt)



	X
C0 - Ingen spalt	
C1 - Spalten avslutas medialt om masseters anteriora begränsning	
C2 - Spalten avslutas lateralt om masseters anteriora begränsning	

Kombinerad diagnos

	Ja	Nej
O.M.E.N.S. (+)		
Goldenhar		

Anteckningar:
