



ADİYAMAN ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK BİLİMLERİ DERGİSİ JOURNAL OF HEALTH SCIENCES OF ADİYAMAN UNIVERSITY

Özgün Araştırma/Research Article

Kraniyofasiyal mikrozominin klinik özellikleri ve hastalığa genel bakış

Clinical features of craniofacial microsomia and overview of the disease

Zuhal ALTINTAŞ¹ , Nazan ERAS¹ 

¹Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, 33110, Mersin-Türkiye

Atıf gösterme/Cite this article as: Altıntaş Z, Eras N. Kraniofasiyal mikrozominin klinik özellikleri ve hastalığa genel bakış. *ADYÜ Sağlık Bilimleri Derg.* 2025;11(2):129-136. doi:10.30569.adiyamansaglik.1683460

Öz

Amaç: Kraniofasiyal mikrozomi (KFM), otozomal dominant, iskelet ve kalp anormallikleri, mandibular hipoplazi, mikroti, fasiyal ve preauriküler tag, ve dudak yarığıyla karakterize genetik bir durumdur. KFM tanılı hastaların klinik bulguları gözden geçirilerek bulgularının literatürden elde edilen verilerle karşılaştırmak amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: 2016 ile 2018 yılları arasında KFM tanısı konulan 6 hasta yaş, cinsiyet, başlangıç zamanı, eşlik eden hastalıklar, klinik bulgular ve aile öyküsü açısından retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Çalışmamızda, 6 hastadan 4'ü kadın ve 2'si erkek olup, ortalama tanı yaşı 17,5 aydır. Beş hastada, yüzde asimetri ve kulak anomalisi (%83,3), 4 hastada (%66,6) mikrotia, gözlenmiştir Dört hastada kalpte anomali (%66,6) saptandı. Hastaların %50'sinde böbrek anomalisi vardı.

Sonuç: Erken tanı, etkilenen hastaların uygun tedavisi, takibi ve genetik danışmanlığı için önemlidir ve uygun bir tedavi planı için multidisipliner bir yaklaşım gereklidir.

Anahtar Kelimeler: Goldenhar sendromu; Hemifasiyal mikrozomi; Kraniofasiyal mikrozomi; Kulak; Okulo-aurikulo-vertebral spektrum.

Abstract

Aim: Craniofacial microsomia (CFM) is a genetic condition that is autosomal dominant, marked by skeletal and cardiac abnormalities, mandibular hypoplasia, microtia, facial and preauricular tags, and cleft lip. We aimed to investigate the clinical findings of the CFM patient sample in conjunction with the literature.

Materials and Methods: Between 2016 and 2018, 6 patients diagnosed with CFM were retrospectively examined for age, gender, onset time, accompanying diseases, clinical findings, and family history.

Results: In our study, among the 6 patients, 4 were women and 2 were men, with an average diagnosis age of 17.5 months. In five patients, facial asymmetry and ear anomalies (83.3%) and, in four patients (66.6%), microtia were observed. Cardiac anomaly was detected in four patients (66.6%). Fifty percent of the patients had kidney anomalies.

Conclusion: Early diagnosis is important for the appropriate treatment, follow-up, and genetic counseling of affected patients, and a multidisciplinary approach is required for an appropriate treatment plan.

Keywords: Craniofacial microsomia; Ear; Goldenhar syndrome; Hemifacial microsomia; Oculo-auriculo-vertebral spectrum.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Zuhal ALTINTAŞ, Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dahili Tıp Bilimleri Bölümü, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, 33110, Mersin-Türkiye, E-mail: altintaszmert@mersin.edu.tr

Geliş Tarihi/Received:24.04.2025 **Kabul Tarihi/Accepted:**30.07.2025

Yayın Tarihi/Published online:30.08.2025



Bu eser, Creative Commons Atıf-GayriTicari-AynıLisanslaPaylaş 4.0 Uluslararası Lisansı ile lisanslanmıştır
Telif Hakkı © 2025 Adıyaman Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi



Bu makale araştırma ve yayın etiğine uygun hazırlanmıştır.



intihal incelemesinden geçirilmiştir.



Giriş

Kraniyofasiyal mikrozomi (KFM; OMIM 164210), hemifasiyal mikrozomi, okülo-auricular-vertebral spektrum (OAVS) veya Goldenhar sendromu olarak da bilinmektedir ve ilk olarak 1952'de Goldenhar tarafından tanımlanmıştır.¹ KFM, dudak ve damak yarığından sonra ikinci en sık görülen konjenital yüz anomalisidir. Birinci ve ikinci faringeal ark malformasyonundan kaynaklanan konjenital bir malformasyondur.² Genel insidansı 1: 3500 ile 1: 5600 arasında değişir, erkek kadın oranı 3/2'dir.³ Mikroti, dış kulağın bazı kısımlarının ve bazı durumlarda tüm kulağın yokluğuyla karakterize bir malformasyondur. Dış işitme iletimini içerebilir ve tek taraflı veya iki taraflı olabilir. Mikroti'nin tek taraflı formu, vakaların %79 ila %93'ünde görülür.³ KFM'li hastalarda mikrotia sık görülmesine rağmen, izole mikrotianın ayrı bir antite mi yoksa KFM 'spektrumunun' bir parçası mı olduğu literatürde hala tartışılmaktadır.⁴ KFM'li hastaların aile bireylerinde kulak malformasyonlarının görülme sıklığı genel popülasyona göre çok daha yüksektir.⁵

KFM, iskelet veya yumuşak doku defektleri veya iskelet ve yumuşak doku defektlerinin bir kombinasyonu olarak tanımlanabilir.⁶ KFM yalnızca yüz tutulumunu ifade etse de, KFM'li bireylerde genellikle nörolojik, kardiyak, genitoüriner, pulmoner, gastrointestinal ve iskelet malformasyonları gibi ekstrakraniyal defektler bulunur.⁷ Yüz asimetrisi sınıflandırması doğuştan, edinilmiş veya bilinmeyen bir etiyolojiden kaynaklananları içerirken, KFM, yüz asimetrisinden sorumlu doğuştan gelen engellerden biridir.⁶

Bu retrospektif çalışmayı, nadir bir durum olan KFM hastalarının demografik özellikleri ve klinik bulgularının daha iyi anlaşılmasını ve diğer benzer sendromlardan ayırt etmeyi sağlamak ve literatürü kısaca gözden geçirmek amacıyla sunuyoruz.

Gereç ve Yöntem

Araştırmanın tipi

Bu araştırma, retrospektif bir kohort çalışmadır. 2016 ve 2018 yılları arasında tanı konulan KFM'li 6 hastanın geçmiş verileri

incelenmiş ve retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Araştırmanın evreni ve örnekleme

Mersin Üniversitesi Tıbbi Genetik Birimi'nde 2016 ve 2018 yılları arasında tanı konulan KFM'li 6 hasta retrospektif olarak incelendi. Tanı, Stromland ve ark. (2007) tarafından önerilen minimal tanı kriterlerine göre hemifasiyal mikrosomi, vertebral anomali ve kulak veya göz malformasyonunun kombinasyonu dikkate alınarak konmuştur.⁸ Hastalar yaş, cinsiyet, lateralite ve etkilenen taraf, deformitenin şiddeti, ilişkili kraniyofasiyal ve ekstra-kraniyofasiyal anomaliler açısından klinik değerlendirmeye tabi tutulmuştur.

Araştırmanın etik boyutu

Çalışma Helsinki Bildirgesi'ne uygun olarak yürütüldü. Çalışmaya başlamadan önce Mersin Üniversitesi Klinik Araştırmalar Araştırmalar Etik Kurulu'ndan (Karar No: 2025/322) etik onay alındı. Çalışmaya katılan bireylerin yasal vasileri olan ebeveynlerine istedikleri zaman çalışmadan çekilebilecekleri bildirildi ve sözlü ve yazılı onamları alındı.

Çalışmaya dahil edilme kriterleri:

- 2016 ve 2018 yılları arasında KMF tanısı alan hastalar
- Çalışmaya onam veren hastalar

Çalışmadan dışlanma kriterleri:

- 2016 ve 2018 yılları arasında KMF tanısı almayan hastalar
- Çalışmaya onam vermeyen hastalar

Veri toplama araçları

Hasta Kayıtları ve Klinik Belgeler: Hastaların demografik bilgileri, mevcut hastalıkları, durumlarına ilişkin detaylı klinik notlar, radyolojik raporlar, ekstrakraniyofasiyal anomaliler için görüntüleme çalışmaları, ekokardiyografi, abdominal ultrasonografi, beyin MRI, BT omurga raporları incelendi.

Bu veri toplama araçları, çalışmanın amacı doğrultusunda gerekli bilgilerin sistematik ve güvenilir bir şekilde elde edilmesini sağlamıştır.

Bulgular

Altı olgunun 4'ü kadın ve 2'i erkekti ve hastalığın ortalama tanı yaşı 17,5 aydı (2 ay ile 7 yıl arasında değişiyordu). Bir olgunun anne-baba arasında akrabalık var iken diğer 5 olguda akrabalık yoktu. Ortalama anne yaşı 25,5 ve ortalama baba yaşı 31,2 yıldır. Bilinen teratojenik ajanlara veya maternal hastalıklara maruz kalma öyküsü yoktu.

Vakaların 2'si vajinal yol ile doğmuş ancak bunlardan biri yarık damak, diğeri ise fasial paralizi nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesinde tedavi görmüştür. Diğer 4 olgu ise sezeryan ile doğmuş, 1 vaka prematürite ve preeklampsi, diğeri ise solunum sıkıntısı ile yenidoğan yoğun bakım ünitesinde tedavi görmüştür. Sezeryan ile doğan diğer 2 vakanın ise yenidoğan yoğun bakım ünitesinde tedavi ihtiyacı olmamıştır. Yarık damak ile doğan hastada konuşma geriliği olmuş ve hasta 3

yaşında konuşmuştur. Beş hastada yüzde asimetri (%83,3) gözlemlendi. Hastaların başlıca klinik bulguları Tablo 1'de gösterilmiştir. Göz anormallikleri açısından, 1 hastada sağ göz kapağında lipodermoid ve 1 hasta da bilateral iris kolobomu, sol gözde dışa bakışta kısıtlılık ve sol yukarı dışa bakışta nistagmus gözlemlendi. 1 hastada solda böbrekte taş (%16,6), 1 hastada sağ renal agenezi, sol hidronefroz, sol bifid pelvis (%16,6) ve 1 hastada ise sol pelvikalektazi (%16,6) görüldü. Üç hastada ise böbreklerde anomali (%50) gözlenmedi. Dört hastada kalpte anomali (%66,6) saptanırken, 2 hastada kalp anomali (%33,3) saptanmadı. Bir hastada mandibula atrofisi ve sol ağız kenarında kapanma defekti (%16,6) saptanırken, diğer 5 hastada mandibular bulgu (%83,3) saptanmamıştır. Hastalar şu anda diğer olası sorunlar kalp ve böbrek sorunları için gözlem altındadır.

Tablo 1. Hastaların temel klinik bulguları.

	Hastalar					
	Hasta 1	Hasta 2	Hasta 3	Hasta 4	Hasta 5	Hasta 6
Cinsiyet	K	E	E	K	K	K
Tanı yaşı	7 yaş	3 ay	2 ay	4 ay	3 ay	9 ay
Akrabalık	-	2. derece	-	-	-	-
Kromozom Analizi	46,XX	46,XY	46,XY	46,XX	46,XX	-
Mandibular hipoplazi	-	-	-	+	-	-
Yüz asimetrisi	+	+R	+	+ L	-	+
Dudak ve damak yarıkları	Yarık damak	-	-	Sol makrostomi	-	-
Yüksek ve Dar damak	-	-	+	-	+	+
TME malformasyonu	-	-	-	Sol ağız kenarında kapanma defekti	-	-
Kulak anormallikleri	R DKY atrezisi	R kulak hipoplazisi	R önünde aksesuar kulak R DKY stenotik L kulak düşük ve katlanmış heliks	-	-	R DKY atrezisi R orta kulak kemikçikleri displastik
Mikrotia	R	+	+	-	L	R
Preauricular tag	L	-	R	L	L	L
Preauricular pit	-	-	R	-	-	B
İşitme Testi	B solda orta, sağda ileri derece işitme kaybı	R işitme kaybı	R orta derece işitme kaybı	-	N	R işitme kaybı

Göz anormallikleri	N	-	Sağ göz kapağında Lipodermoid	B iris kolobomu, sol göz dışı bakışta kısıtlılık. Sol yukarı dışı bakışta nistagmus	-	-
Diğerleri	R meme aşağıda, Epilepsi	sağ testis retraktıl	Mikrognati, İnmemiş testis, hidrosel, sol L inguinal herni	Mongol lekesi, Epilepsi Küçük mandibula	Umblikal Herni,	-
Omurga anormalligi	N	-	N	S1 vertebra posterior füzyon defekti, skolyoz, tethered kord,	N	-
Kalp anormalligi	PDA	küçük PDA+PFO	ASD	PFO+küçük PDA	-	-
Böbrek anormalligi	L nefrolithiazis	sağ renal agenezi solda bifid pelvis ve hidronefroz	L pelvikaliektazi	-	-	-
Gastrointestinal anormallik	-	-	-	-	Umblikal herni	-
MSS anomalileri	N	-	Solda orbital çukur hafif sığ.	L1 sringomiyeli, Tethered Kord	-	-

E: erkek; K: kadın; (+) varlık; (-) yokluk; TME: temporomandibular eklem; L: sol; R: sağ; B: bilateral; MSS: merkezi sinir sistemi; DKY: dış kulak yolu

Tartışma

Klinikte geniş anomali çeşitliliği nedeniyle bu spektrumu tanımlamak için Hemifasiyal mikrozomi spektrumu, Okülo-aurikülovertebral spektrum, Birinci ve ikinci brankial ark sendromu, Goldenhar sendromu ve Lateral yüz displazisi gibi çeşitli terimler kullanılmaktadır.¹ 2020 yılında ERN (European Reference Network) CRANIO Kraniyofasiyal Mikrozomi Çalışma Grubu, bu karışıklığı ortadan kaldırmak için, Kraniyofasiyal Mikrozomi teriminin kullanılmasını önermektedir.⁹ Bu çalışmada sunulan altı hastaya, hastalığın klasik bulgularına dayanarak KFM tanısı konmuştur.

KFM'de tipik olarak dış kulak, orta kulak, mandibula ve temporomandibular eklem, çiğneme kasları, yüz kasları ve etkilenen taraftaki yumuşak yüz dokuları etkilenir. Bazı vakalarda orbita, göz, burun, kranyum veya boyun gibi diğer yüz yapıları da etkilenebilir. Tutulum genellikle tek taraflı sınırlıdır, ancak iki taraflı tutulum da bulunmaktadır. Kraniyofasiyal anomalilere ek olarak vertebral, kardiyak ve merkezi sinir sistemi (MMS) defektleri olabilir. Fenotip oldukça

değişkendir.¹⁰ Bizim hastalarımızda da vücudun farklı bölgeleri etkilenmişti.

Günümüzde KFM'nin etiyolojisi için üç ana teori bulunmaktadır:

- Vasküler malformasyon,
- Meckel kıkırdağı anormalligi
- Kranial nöral krest hücreleri (CNCC'ler) anormalligi.

Meckel kıkırdağı CNCC'lerden türetilmiştir ve vasküler anormallikler veya hemoraji, Meckel kıkırdağının gelişimi veya hasarıyla yakından ilişkilidir.^{11,12} Anormal CNCC'lerin gelişimi kraniyofasiyal bölgede vasküler anormalliklere yol açar. Bu nedenle, bu üç hipotez birbirleriyle yakından ilişkilidir ve hiçbir KFM'nin patogenezi tam olarak açıklayamaz.

KFM için günümüzde en yaygın kullanılan sınıflama; OMENS sınıflandırmasıdır. OMENS; orbital asimetri, mandibular hipoplazi, kulak deformitesi, sinir disfonksiyonu ve yumuşak doku eksikliği temsil eder. OMENS sınıflandırması esas olarak kraniyomaksillofasiyal fenotiplere odaklanır.¹³ Ancak KFM'li hastalar sıklıkla ekstrakraniyofasiyal anormallikler de sergiler.

Bu da, ekstrakraniyofasiyal belirtileri de içerecek şekilde OMENS sınıflandırmasının bir uzantısı olan OMENS-Plus (OMENS+) sınıflandırmasının oluşturulmasına yol açmıştır.¹⁴ Tüm KFM hastalarının yaklaşık %55,37'sinde en az bir ekstrakraniyofasiyal anomali vardır ve bunlar arasında MSS (%11,5), iskelet (%47,6), kalp (%20,9), akciğer (%5,8), gastrointestinal (%7,3) ve böbrek (%6,8) malformasyonu bulunur. İskelet, kardiyovasküler ve MSS anormallikleri en sık görülür ve bu durum embriyonik gelişim sırasında nöral krest hücrelerinin anormal göçü ve farklılaşmasından kaynaklanmış olabilir.⁷

Hasta grubumuzun hepsinde kulak anormallikleri (%100), göz ve konjenital kalp defektleri (%66,6), böbrek anomalisi (%50) ve MSS anomalileri (%33,3) görülürken, sadece 1 hastamızda vertebral anomali (%16,6) vardı.

Vakaların çoğu sporadiktir. Bizim vakalarımızın hepsi de sporadikti. Ancak, otozomal dominant, otozomal resesif ve multifaktöriyel kalıtım modelleri de bildirilmiştir. Ailesel geçişli vakaların çoğu otozomal dominant kalıtılmaktadır ve vakaların, %2-10'unu oluşturmaktadır.¹⁴

Strömmand ve ark'nın çalışmasında otizm spektrum bozukluğu, gelişimsel gecikme, konuşma anormallikleri, disfaji, işitme kaybı ve görme azlığı gibi çeşitli işlevsel eksiklikler de bildirilmiştir.⁸ Bizim bir hastamızda da konuşmada gecikme vardı, diğer hastalarımızda ise yoktu.

Dış kulak (anotia'dan, preauriküler tag'e kadar değişen) ve orta kulak anormallikleri daha yaygın iken, iç kulak anormallikleri daha azdır. En sık iletim tipi işitme kaybı bildirilirken; sensörinöral ve kombine işitme kaybı da bildirilmiştir.¹⁵ Hastalarımızın 3'ünde tek taraflı, 1 hastada ise bilateral işitme kaybı vardı. İki hastamızda ise işitme kaybı yoktu. KFM'nin malformasyon spektrumu, kardiyovasküler, pulmoner, santral sinir ve gastrointestinal sistemlerle ilgili birçok patolojik bulguyu içermektedir. Bizim 4 hastamızda kalpte anomali, 2 hastamızda ise böbrek anomalisi mevcuttu ve bu bulgular literatür ile uyumluydu.

En sık bildirilen vertebral anomaliler; hemivertebral, skolyoz ve spina bifida occulta'dır.¹⁶ Bir hastamızda S1 vertebra posterior füzyon defekti ve skolyoz vardı.

KFM'li hastalarda %33,9 oranında oküler anomali bildirilmiştir.¹⁷ KFM'de; lipodermal dermoid (%4-61), epibulber dermoid (%10-56), göz kapağı kolobomu (%3-32), blefaropitoz (%9-37), mikroftalmi (%5-71), lakrimal kanal veya bez anomalileri (5%-11), şaşılık (%12-22) bildirilmiştir.⁹ Treacher Collins sendromu ve KFM'nin göz anomalileri arasındaki temel ayırt edici özellik, Treacher Collins sendromunda alt göz kapağının dış üçte birinde kolobom varken, KFM'de üst göz kapağı (iç ve orta üçte birlik kısmın birleşim yeri) kolobomu vardır.¹⁸ Bir hastamızda sağ göz kapağında lipodermoid ve diğer hastamızda ise bilateral iris kolobomu, sol göz dışı bakışta kısıtlılık ve sol yukarı dışı bakışta nistagmus vardı. Ayrıca 1 hastamızda sağ memenin sola kıyasla daha aşağıda olduğunu, başka bir hastamızda sol inguinal herni ve başka bir hastamız da ise umbilikal herni gözlemledik.

Heike ve ark. genel popülasyonda gözlemlenebilen örneğin hafif yüz deformiteleri gibi özelliklerin KFM tanısında da önemli olduğu için bu yüz deformitelerinin dikkatlice incelenmesi gerektiğini bildirmişlerdir.¹⁹ Birinci brankial ark (orbita, mandibula ve yumuşak doku) gelişen yapılar ve ikinci brankial ark (yüz siniri ve kulak) gelişen yapıların anomali şiddet derecesinin birbiriyle ilişkili olduğu ve KFM içinde hasta kümelerinin olabileceği bildirilmiştir.¹³ KFM'de yüz tutulumu genellikle tek taraflı ve belirgin bir asimetriye neden olur. Beş hastamızda tek taraflı tutulum ve asimetri mevcut iken 1 hastamızda yüz tutulumu ve asimetri mevcut değildi.

KFM'de tanı klinik değerlendirmeye dayanır ve net bir tanı kriteri yoktur. KFM'nin geniş fenotipik spektrumu nedeniyle tanısı, tedavisi ve sonuç değerlendirmesi zordur. Potansiyel tarama ve tedavi ile bu hastalar için multidisipliner yaklaşım gerekmektedir. Uluslararası Sağlık Sonuçları Ölçümü Konsorsiyumu (ICHOM) Kraniyofasiyal Mikrozomi grubu tarafından KFM şu şekilde tanımlanır: 2 majör kriter veya 1 majör ve 1

minör kriter veya 3 minör kriter olmalıdır.²⁰ ICHOM Kraniyofasiyal Mikrozomi Tanı Kriterleri tablo 2’de gösterilmiştir.

Tablo 2. ICHOM KFM kriterleri.

Majör kriterler	Minör kriterler
Mandibular hipoplazi	Yüz yumuşak doku eksikliği
Mikrotia	Pre-auriküler tag
Orbital / yüz kemiği hipoplazisi	Makrostomi
Asimetrik yüz hareketi	Clefting
	Epibulber dermoidler
	Hemivertebral

KFM’li hastalarda farklı şiddet seviyelerinde çeşitli yüz kusurlarıyla heterojen bir şekilde ortaya çıkabilir. Yüz anomalilerini içeren birçok bozukluk ayırıcı tanıda (VACTERL, CHARGE sendromu, Treacher Collins sendromu gibi) düşünülmelidir.²¹ KFM’li hastalarda kamu sağlık hizmetlerinin düzenlenmesi için eşlik eden durumların takibi önemlidir.

Hastaların takibi

1. KFM’de beslenme güçlüğü (emme, yutma, çiğneme güçlükleri, reflü şikayetleri, kısıtlı ağız açıklığı, gelişme geriliği) prevalansı %26-63’tür.⁵ Bu çocuklar altı yaşına kadar yılda iki kez taranmalı ve bir çocuk doktoru veya multidisipliner ekip tarafından beslenme güçlükleri açısından düzenli olarak izlenmelidir.
2. KFM’de obstrüktif uyku apnesi prevalansı %7-24 arasındadır. KFM’i olan tüm hastalar, altı yaşına kadar yılda iki kez, obstrüktif uyku apnesi klinik öyküsü açısından taranmalıdır. Obstrüktif uyku apnesi şüphesi varsa, polisomnografi (uyku çalışması) yapılmalıdır.⁹
3. KFM’de; velofaringeal disfonksiyon, disfoni, bozulmuş konuşma artikülasyonu, dil zorlukları ve otistik spektrum bozukluğu da dahil olmak üzere sosyal iletişim zorlukları görülebilir.⁵ KFM’si ve buna bağlı yarı damacı olan çocuklar 2-5 yaş arasında yıllık olarak, velofaringeal disfonksiyon olan çocuklar iki yaşında taranmalıdır.
4. KFM’li hastalarda en sık görülen kulak anomalileri şunlardır:
 - Dış kulak: Dış kulak yolunun atrezisi veya stenozu

- Orta kulak: Displastik veya kemikçik yokluğu
 - İç kulak: vestibül deformitesi veya semisirküler kanal anomalileri.⁵
5. Şiddetli mikrotia veya anotia işitme kaybı ile pozitif korelasyon göstermektedir. KFM’si olan tüm yeni doğanlarda yenidoğan işitme testi yapılmalı ve işitme testleri 24-30 aylıkken yeniden değerlendirilmelidir. Doğuştan işitme kaybı olan hastalarda odyolojik müdahale altı aydan önce başlatılmalıdır.⁹
 6. Bilateral KFM’si olan hastalarda göz anomalilerinin riski yüksektir. KFM’si olan tüm hastalar, beş yaşından önce en az bir kez göz muayenesi olmalıdır.
 7. KFM’li hastalar diş agenezisi veya diğer diş deformiteleri açısından artmış risk altındadır.²²
 8. KFM’li hastalarda hemivertebral, blok vertebra veya skolyoz gibi çeşitli vertebral anomaliler bildirilmiştir. Vertebral anomaliler omurganın tüm segmentlerinde görülmekle birlikte servikal bölgede daha sıktır.¹⁸ KFM’si ve vertebral anomalileri olan hastalar, ek ektrakraniyofasiyal anomaliler için daha yüksek riske sahiptir ve tortikolis, sırt veya boyun ağrısı ve/veya sınırlı boyun hareketi görülebilmektedir.¹⁸ Nörolojik semptomları olan tüm KFM’li hastalar bir (pediatrik) nörolog tarafından değerlendirilmelidir. Hastalara genel anestezi uygulanırken servikal omurgaya dikkat edilmelidir.
 9. Atipik yüz görünümü, başkaları tarafından sosyal kabulün zayıflamasına ve psikososyal zorluklara neden olabilir. Hastalar ve/veya ebeveynleri, özellikle çocukluk döneminde sosyal damgalanma, düşük öz saygı ve aktif veya pasif zorbalığa maruz kalabilir. Bu hastalar, sağlıklı kontrollere kıyasla, dil ve motor becerilerde gecikme, daha düşük IQ skoru ve öğrenme güçlüğüne sahip olabilir.^{23,24} Bu hastalara psikolojik destek grupları ve kuruluşları hakkında bilgi önerilmelidir.²⁴

Sonuç

KFM’nin moleküler temeli belirsizdir ve spesifik bir tanı testi yoktur. Hastalar birden fazla konjenital anomali taşıyabilir ve özellikle iç anomalilere yönelik dikkatli değerlendirme

gereklidir. Hemifasiyal mikrozomi için uygun sınıflandırma, doğru tanı, uygun yöntemlerinin seçimi ve prognoz tahminini ve genetik danışmanlık için önemlidir.

Hastalara en uygun tedavi planına karar vermek için multidisipliner bir yaklaşım gereklidir. Multidisipliner yaklaşım hastaların doğru tanı ve tedaviyi almasına yardımcı olur ve hastalıkla ilgili bilgiye erişimi artırır. KFM'li hastalarının yönetimi uzun vadeli bir takip ve yoğun bir emek gerektirir, süreç birden fazla prosedürü içermektedir.

Araştırmanın Etik Boyutu

Çalışma Helsinki Bildirgesi'ne uygun olarak yürütüldü. Çalışmaya başlamadan önce Mersin Üniversitesi Klinik Araştırmalar Araştırmalar Etik Kurulu'ndan (Karar No: 2025/322) etik onay alındı.

Bilgilendirilmiş Onam

Çalışmaya katılan bireylere istedikleri zaman çalışmadan çekilebilecekleri bildirildi ve bireylerden bilgilendirilmiş onam alındı.

Yazar Katkıları

Fikir/Kavram: Z.A., N.E.; Tasarım ve dizayn: Z.A.; Denetleme/Danışmanlık: Z.A., N.E.; Kaynaklar Z.A.; Veri toplama ve/veya işleme Z.A., N.E.; Analiz ve/veya yorum Z.A.; Literatür tarama Z.A.; Yazıyı yazan Z.A.; Eleştirel inceleme: Z.A., N.E.

Çıkar Çatışması Beyanı

Yazarlar çıkar çatışması bildirmemektedir.

Araştırma Desteği

Çalışmayı maddi olarak destekleyen kişi/kuruluş yoktur.

Beyanlar

Çalışma herhangi bir kongrede sunulmamıştır.

Hakem Değerlendirmesi

Dış bağımsız.

Kaynaklar

1. Timberlake AT, Griffin C, Heike CL, et al. Haploinsufficiency of SF3B2 causes craniofacial microsomia. *Nat Commun.* 2021;12(1):4680. doi:10.1038/s41467-021-24852-9
2. Wang Y, Ping L, Luan X, et al. A mutation in VWA1, encoding von Willebrand factor A domain-containing protein 1, is associated with hemifacial microsomia. *Front Cell Dev Biol* 2020; 8:971004. doi:10.3389/fcell.2020.571004
3. Hassani A, Aghdam H, Fazel S, et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum with complete absence of the right condyle and ramus - case report. *Human Pathology: Case Reports* 2019;15:50-53. <https://doi.org/10.1016/j.ehpc.2018.10.012>
4. Barisic I, Odak L, Loane M, et al. Prevalence, prenatal diagnosis and clinical features of oculo-auriculo-vertebral spectrum: a registry-based study in Europe. *Eur J Hum Genet.* 2014;22(8):1026-1033. doi:10.1038/ejhg.2013.287
5. Renkema RW, Spivack OKC; ERN CRANIO Working Group on Craniofacial Microsomia. European Guideline on Craniofacial Microsomia: A Version for Patients and Families. *J Craniofac Surg.* 2022;33(1):11-14. doi:10.1097/SCS.00000000000007987
6. Atiba PM, Omotoso BR, Madaree A, Lazarus L. Hemifacial microsomia: a scoping review on progressive facial asymmetry due to mandibular deformity. *Oral Maxillofac Surg.* 2024;28(4):1441-1455. doi:10.1007/s10006-024-01276-5
7. Buch SA, Babu S, Castellino RL, Rao S, Rao K. Hemifacial Microsomia - A Case Report With Review Of Literature. *KOU Sag Bil Derg.* 2017;3(1):17-19. doi:10.30934/kusbed.359179
8. Strömland K, Miller M, Sjögren L, et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: associated anomalies, functional deficits and possible developmental risk factors. *Am J Med Genet A.* 2007;143A(12):1317-1325. doi:10.1002/ajmg.a.31769
9. Renkema RW; and the ERN CRANIO Working Group on Craniofacial Microsomia. European Guideline Craniofacial Microsomia. *J Craniofac Surg.* 2020;31 Suppl 8:2385-2484. doi:10.1097/SCS.00000000000006691
10. Shruthy R, Sharada P, Priya NK, et al. Hemifacial Microsomia A Case Report and Review. *Nigerian Journal of Experimental and Clinical Biosciences* 2017;5(1):p 25-29, doi:10.4103/njcep.njcep_33_15
11. Marchant C, Anderson P, Schwarz Q, et al. Vessel-derived angiocrine IGF1 promotes Meckel's cartilage proliferation to drive jaw growth during embryogenesis. *Development.* 2020;147(11):dev190488. doi:10.1242/dev.190488
12. Fabian P, Tseng KC, Thiruppathy M, et al. Lifelong single-cell profiling of cranial neural crest diversification in zebrafish. *Nat Commun.* 2022;13(1):13. doi:10.1038/s41467-021-27594-w
13. Gougoutas AJ, Singh DJ, Low DW, Bartlett SP. Hemifacial microsomia: clinical features and pictographic representations of the OMENS classification system. *Plast Reconstr Surg.* 2007;120(7):112e-113e. doi:10.1097/01.prs.0000287383.35963.5e
14. Chen Q, Zhao Y, Shen G, Dai J. Etiology and Pathogenesis of Hemifacial Microsomia. *J Dent Res.* 2018;97(12):1297-1305. doi:10.1177/0022034518795609
15. Singhal D, Tripathy K. Oculo Auriculo Vertebral Spectrum. In: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; August 25, 2023. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK576398/>
16. Renkema RW, Caron CJM, Mathijssen IMJ, et al. Vertebral anomalies in craniofacial microsomia: a systematic review. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2017;46(10):1319-1329. doi:10.1016/j.ijom.2017.04.025
17. Krishnamurthy B, Elavenil P, Suvy M, Vinay VK, Anshul R. Oral and Maxillofacial Surgery for the Clinician. Springer Published in 2021 Manikandhan Ramanathan Hemifacial Microsomia (HFM) and Treacher Collins Syndrome 1769-1812 <https://lib.ugent.be/catalog/ebk01:4100000011763257>
18. Ramanathan, M. Hemifacial Microsomia (HFM) and Treacher Collins Syndrome. In: Bonanthaya, K., Panneerselvam, E., Manuel, S., Kumar, V.V., Rai, A. (eds) Oral and Maxillofacial Surgery for the Clinician. Springer, Singapore. 2021:1769-1882. https://doi.org/10.1007/978-981-15-1346-6_78
19. Heike CL, Wallace E, Speltz ML, et al. Characterizing facial features in individuals with craniofacial microsomia: A systematic approach for clinical research. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2016;106(11):915-926. doi:10.1002/bdra.23560
20. International Consortium for Health Outcomes Measurement. ICHOM Craniofacial Microsomia Data Collection Reference Guide. 2017. <https://www.ichom.org/resource/craniofacial-microsomia-reference-guide/>
21. Renkema RW. Craniofacial Microsomia Beyond The First and Second Pharyngeal Arch [PhD tezi]. Rotterdam, Holland: Erasmus University; 2024

22. Elsten EECM, Caron CJJM, Dunaway DJ et al. Dental anomalies in craniofacial microsomia: A systematic review. *Orthod Craniofac Res.* 2020;23(1):16-26. doi:10.1111/ocr.12351
23. Ongkosuwito E, van der Vlies L, Kraaij V, et al. Stress in Parents of a Child with Hemifacial Microsomia: The Role of Child Characteristics and Parental Coping Strategies. *Cleft Palate Craniofac J.* 2018;55(7):959-965. doi:10.1597/15-229
24. Speltz ML, Wallace ER, Collett BR, et al. Intelligence and Academic Achievement of Adolescents with Craniofacial Microsomia. *Plast Reconstr Surg.* 2017;140(3):571-580. doi:10.1097/PRS.0000000000003584