



### Lähtökohdat

Tämän rekisteritutkimuksen tarkoituksena on päivittää hammaslääkäreiden tietämystä kraniofakiaalisesta mikrosomiasta (CFM) ja tavallimpien siihen kuuluvien suun ja kasvojen alueen kehityshäiriöiden yleisyydestä Suomessa.

### Menetelmät

Tutkimuksessa käytetyt rekisteritiedot poimittiin Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) ylläpitämistä Epämuodostumarekisteristä sekä Terveydenhuollon hoitoilmoitusrekisteristä (Hilmo). Tutkimusajanjaksoksi määriteltiin vuodet 1996–2013. Tällä aikavälillä rekistereistä löytyi yhteensä 156 kraniofakiaalisen mikrosomian kriteerit täyttävää potilasta.

### Tulokset

Tämän aineiston CFM-potilailla yleisimpiä kasvojen alueen poikkeavuuksia olivat erilaiset korvien poikkeamat ja kasvojen epäsymmetria. Suun alueella tavallisimpia CFM:aan liittyviä epämuodostumia olivat halkiot, joita esiintyi enemmän naisilla kuin miehillä.

### Johtopäätökset

Suomessa CFM-tapauksia ilmenee vain muutama vuodessa. Kraniofakiaaliseen mikrosomiaan kuuluville kehityshäiriöille tyypilliset suun ja leukojen alueen löydökset, kuten epäsymmetrinen alaleuka ja halkiot, voidaan diagnosoida hammaslääkärin tutkimuksessa.

# Kraniofakiaalinen mikrosomia kasvojen ja suun alueella

Leea Patrakka, Maria Raittila, Auli Suominen, Tero Soukka, Anna-Liisa Svedström-Oristo

**K**raneo-fakiaalinen mikrosomia (CFM) (1), on kasvojen alueella esiintyvä kehityshäiriö, jossa 1. ja 2. kiduskaaresta kehittyneet kasvojen rakenteet ovat poikkeavat ja/tai vajaakehittyneet. Kraniofakiaalinen mikrosomia ei ole varsinainen diagnoosi vaan kattotermi, joka kattaa ilmiasultaan moninaisen kirjon kehityksellisiä poikkeamia. Se sisältää myös tilanteet, joissa molemmat kasvojen puoliskot ovat alikehittyneet. (1–3.) Aikaisemmin näistä kehityshäiriöistä on käytetty useita muita nimityksiä, kuten hemifakiaalinen mikrosomia, 1. ja 2. kiduskaaren syndrooma, okulo-aurikulo-vertebraalinen spektri (OAVS) ja Goldenharin syndrooma (2, 4).

CFM esiintyy yleensä toispuolisena ja on yleisempi kasvojen oikealla kuin vasemmalla puolella (5). On arvioitu, että noin 10 %:ssa tapauksista häiriö

on bilateraallinen; tällöin puolet kuitenkin eroavat toisistaan rakennepoikkeavuuksien vaikeusasteen suhteen (4, 6).

### Yleisyys

Kraniofakiaalinen mikrosomia on toiseksi yleisin kasvojen alueen kehityshäiriö huuli- ja suulakihalkioiden jälkeen (7). Esiintyvyyttä on kuitenkin hankala määrittää, sillä CFM:lla ei ole tarkkoja diagnostisia kriteereitä, ja sekä taudinkuva että häiriön vaikeusaste vaihtelevat suuresti (1–3). Esiintymistiheys vaihtelee lähteestä riippuen välillä 1 : 3 500 – 1 : 45 000 (8, 9); yleisimminkin esiintyvyyden arvioidaan olevan 1 : 5 600 (7, 10, 11).

### Etiologia

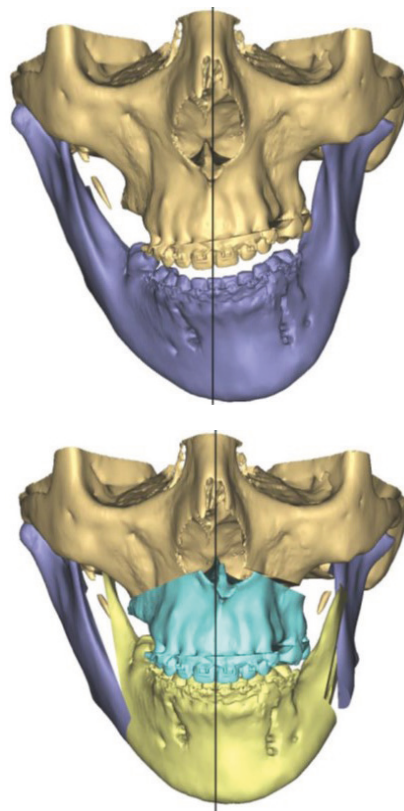
Kraniofakiaaliselle mikrosomialle tyypilliset kasvojen ja leukojen rakennepoikkeavuudet johtuvat häiriöistä

1. ja 2. kiduskaaren kehityksessä. Häiriö tapahtuu hyvin varhaisessa vaiheessa, alkion ollessa noin 30–45 päivän ikäinen. (6.) Ensimmäisestä ja toisesta kiduskaaresta kehittyvät mm. kasvojen ilmelihakset, puremalihakset, yläleuka, alaleuka ja kuuloluut (12). CFM:n tarkkaa patogeneesiä ei tunneta, mutta Poswillo esitti jo vuonna 1973, että verenvuoto kehittyvän *a. stapediuksen* alueella voisi johtaa poikkeamiin korvan ja leuan alueen kudosten erilaistumisessa (13). Muita mahdollisia patogeneettisiä mekanismeja ovat muun muassa häiriö Meckelin ruston kehityksessä sekä poikkeamat hermostopienan solujen vaelluksessa, jakautumisessa ja erilaistumisessa. Nämä mekanismit liittyvät toisiinsa, eikä yksikään niistä yksinään selitä kaikkia CFM:aan liittyviä poikkeavuuksia. (14.)

Useiden teratogeenien, kuten talidomidin, primidomin ja retinoiinihapon, on havaittu aiheuttavan kraniofakiaalista mikrosomiaa (6). Myös monikkoraskaus, äidin diabetes ja raskauden toisen kolmanneksen aikainen verenvuoto näyttäisivät liittyvän CFM:aan (15), mutta suurimman osan häiriöistä ajatellaan olevan satunnaisia (6, 11, 16).

### Ilmeneminen

Kraniofakiaalinen mikrosomia ilmenee kliinisesti monin eri tavoin, kuten alaleuan ja pehmytkudosten vajaakehityksenä ja niistä johtuvana kasvojen epäsymmetriana. Ulkokorvan, korvakäytävän ja kuuloluiden rakenteissa voi olla poikkeavuuksia, jotka saattavat vaikuttaa potilaan kuuloon. CFM:aan voi liittyä myös silmäkuopan rakennepoikkeavuus sekä kasvohermon toimintahäiriö tai halvaus. Oireyhtymään kuuluu usein myös halkio. CFM-potilaiden yleisin halkio näyttäisi olevan makrostomia eli suupielen halkio, mutta myös huuli- ja/tai suulakihal-kiot ovat mahdollisia. (11, 16.) CFM:n kanssa yhdessä esiintyvistä elinjärjestelmäpoikkeavuuksista yleisimpiä ovat nikama-anomaliat, kuten nikamien yhteenkasvettuma, puolินิกamat ja skolioosi. CFM:aan saattaa liittyä myös



Kuva 1. Kasvoasymmetrian hoidon 3D-suunnittelua.

sydämen ja verisuonten poikkeavuus, kuten kammio- tai eteisväliseinäaukko, tai munuaisten, virtsateiden, raajojen tai keskushermoston rakennepoikkeavuus. (16, 17.)

### Diagnosointi ja luokittelu

Kehityshäiriön diagnosointiin osallistuvat sekä lääketieteen että hammaslääketieteen ammattilaiset, ja diagnostiikan apuna käytetään erilaisia kuvantamismenetelmiä (7). Diagnoosin edellytyksenä on vähintään yhden 1. ja 2. kiduskaaresta kehittyvän kasvojen rakenteen vajaakehitys. Vaikka täydellistä yksimielisyyttä diagnostisista kriteereistä ei ole, tarkemmiksi kriteereiksi on ehdotettu muun muassa seuraavia vaihtoehtoja:

1) samalla puolella esiintyvä alaleu-

an ja korvan poikkeama

2) korvan tai alaleuan toispuolinen poikkeama, johon liittyy vähintään kaksi muuta rakennepoikkeavuutta tai suvussa esiintyvä CFM. (18.)

Ensimmäisenä CFM:n luokittelujärjestelmänä pidetään Pruzanskyn vuonna 1969 kehittämää luokitusta, joka jakoi tapaukset kolmeen luokkaan alaleuan koon ja muodon perusteella (19). Myöhemmin luokittelujärjestelmiä kehitettiin siten, että ne kuvaavat poikkeavuuksia koko kasvojen alueella. Vuonna 1987 julkaistussa SAT-luokituksessa poikkeavuudet jaetaan kolmeen eri kategoriaan: S = luuston poikkeamat (skeletal categories), A = korvan poikkeamat (auricle categories) ja T = pehmytkudospoikkeamat (tissue categories) (20). Vuonna 1991 julkaistu OMENS-luokitus perustuu viiteen merkittävimpään CFM:aan liittyvään kehityshäiriöön: O = silmäkuopan epäsymmetria (orbital asymmetry), M = alaleuan vajaakasvu (mandibular hypoplasia), E = korvan epämuodostuma (ear deformity), N = kasvohermon toimintahäiriö (facial nerve dysfunction) ja S = pehmytkudospuutos (soft-tissue deficiency) (21). OMENS-luokitukselta on myöhemmin muokattu OMENS plus -luokitus, jossa huomioidaan myös kasvojen ulkopuolella ilmenevät poikkeavuudet (21).

### Hoito

Kraniofakiaalisen mikrosomian kliiniset ilmenemismuodot vaihtelevat suuresti, joten sen hoito vaatii usein moniammatillista yhteistyötä (2, 23–25). Suomessa harvinaisiin suusairauksiin liittyvien synnynnäisten ja hankittujen häiriöiden diagnostiikka ja hoito on keskitetty yliopistollisiin sairaaloihin (26). Huuli- ja suulakihalkiopotilaiden kokonaishoidon suunnittelu sekä varhaisvaiheen leikkaushoito toteutetaan Helsingissä Huuli- ja Suulakihalkiokeskuksessa (HUSUKE) sekä Oulun yliopistollisessa sairaalassa (27). Lasten vaativa plastiikkakirurgia on keskitetty Helsingin seudun yliopistolliseen keskussairaalaan (28). Muilta osin hoidon



kulusta ei ole laadittu kansallista ohjetta tai suositusta (29).

Vastasyntyneen tutkimuksessa tulee huomioida kaikki kasvojen alueen poikkeavuudet. Vaikka korvalehden edessä olevat pienet, varrelliset fibroomat voidaan poistaa paikallispuudutuksessa ennen vauvan kotiutumista, on huomioitava, että lievien ulkokorvan seudun poikkeavuuksien yhteydessä myös muiden anomalioiden riski on lisääntynyt. Mikäli kliinisessä tutkimuksessa ei todeta muita poikkeavuuksia ja raskaudenaikaisten ultraäänitutkimusten (UÄ) tulokset ovat olleet normaalit, ei muiden seurantatutkimusten – esimerkiksi virtsateiden UÄ:n – tekeminen ole aiheellista. Vaikeampaan ulkokorvan poikkeavuuteen eli mikrotiaan voi kuulo- ja näkönsä vaurioitua lisäksi liittyy muita anomaloita sekä kehitysviive. Tällaisessa tapauksessa lapselle tehdään sydämen, virtsateiden ja aivojen UÄ-tutkimukset sekä selkärangan röntgentutkimus. Lisäksi pyydetään geneetikon ja korvalääkärin arvio. Seurannasta päätettäessä konsultoidaan lastenneurologia. (30.) Joskus saatetaan tarvita myös esimerkiksi puheterapeutin tutkimusta ja unipolyygrafia (23).

Kasvojen alueen poikkeavuuksien ja asymmetrian lisäksi CFM:aan voi liittyä muita, toiminnallista haittaa aiheuttavia anomaloita, kuten syömistä vaikeuttava suulakihalkio, kielen rakennepoikkeama tai hypoplastisesta alaleuasta johtuva uniapnea (OSA) (2). Näissä tapauksissa on syytä konsultoida HUSUKE:a (31).

CFM:n lieväänkin muotoon liittyy usein alaleuan kondyylin kehityshäiriö, joka aiheuttaa kasvupoikkeaman ja purentaongelmia. Tästä syystä CFM-potilaat tarvitsevat hammaslääkärin konsultaation ja mahdollisesti seurannan. Suomalainen asiantuntijaryhmä suosittaa, että kaikille mikrotiapotilaille tehtäisiin kahdeksanvuotiaana purentaan kliininen tarkastus erikoissairaanhoidossa (32). Hoitomuoto valitaan aina yksilöllisesti potilaan tarpeiden ja oireyhtymän vaikeusasteen mukaan (7, 23, 33).

Kun kondyylin kehityshäiriö on lievä, hoidoksi voi riittää pelkkä oikomishoito. Oikominen kannattaa ajoittaa vaiheeseen, jossa leuat kasvavat ja hampaiden vaihdunta etenee nopeasti. CFM:n vaste koelhoitoon riippuu potilaan kasvupotentiaalista. Yleensä lapset, joilla CFM luokitellaan korkeintaan lieväksi, hyötyvät funktionaalisilla kojeilla tehdystä hoidosta (7, 32). Koehoidon tavoitteena on tasoitella hammaskaarta, korjata kaaren keskilinjaa sekä pyrkiä avaamaan purentaa etenkin sillä puolella kasvoja, jossa oireyhtymä ilmenee selkeämmin (25, 33).

Kun kehityshäiriö on vaikea, tarvitaan alaleuan pidennystä, joka voidaan toteuttaa joko perinteisellä osteotomialla, käyttämällä luusiirrettä tai tekemällä osteodistraktio (4). Osteodistraktion avulla saadaan muodostettua uutta luuta puuttuvan tilalle, minkä vuoksi se mahdollistaa suuremman korjauksen kuin pelkkä osteotomia. Purentaan korjaamisessa menetelmän tarkkuus on kuitenkin huonompi. Toisena osteodistraktion etuna on, että se voidaan toteuttaa aikaisemmin kuin osteotomia. (34.) Varhain tehty osteodistraktio myös parantaa joidenkin CFM-potilaiden elämänlaatua (35–37). Tarkempi kuvaus CFM-potilailla ilmenevien kraniofakiaalialueen ongelmien – esimerkiksi halkioiden, korvaongelmien ja obstruktiivisen uniapnean – hoitoon liittyvistä, lapsuusiässä tehtävistä toimenpiteistä on luettavissa Hopkinsin ja työtoverien tuoreesta katsauksesta (38).

Kasvun päätyttyä varhaista hoitotulosta päädytään usein korjaamaan ortognaattisella kirurgialla, ja kasvun myötä kehittyneiden asymmetrioiden vuoksi hoidossa voidaan joutua yhdistelemään useita leikkauksimenetelmiä (2, 34). Vaikka purentatason huomattavien poikkeavuuksien korjaamiseen voidaan käyttää jo edellä mainittua osteodistraktiota (39), usein vaaditaan sekä yläleukaan kohdistuvaa kirurgiaa (Le Fort I -osteotomia) että alaleuan ns. sagittal split -osteotomia (40, 41). Kirurgisen hoidon suunnittelussa hyödynnetään nykyään 3D-suunnittelua (kuva 1), joka

sekä parantaa toimenpiteen tarkkuutta että lyhentää leikkauksen kestoa (42).

### Tutkimuksen tavoite

Erityisesti silloin, kun kehityshäiriö on lievä, hammaslääkäri saattaa olla ensimmäinen terveydenhoitoalan ammattilainen, joka osaa epäillä potilaalla kraniofakiaalista mikrosomiaa. Tämän kuvailevan tutkimuksen tarkoituksena onkin päivittää hammaslääkärin tietämystä CFM:aan liittyvistä suun ja kasvojen alueen poikkeavuuksista sekä niiden yleisyydestä Suomessa.

### Aineisto ja menetelmät

Tutkimus toteutettiin rekisteritutkimuksena. Tiedot vuosilta 1996–2013 poimittiin Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) Hilmo- sekä Epämuodostumarekistereistä (THL:n lupapäätökset 28.9.2018 ja 26.4.2019, dn-ro THL199/5.05.00/2018). Mukaan otettiin Suomessa vuosina 1988–2013 elävinä syntyneet henkilöt, joilla oli todettu kraniofakiaalinen mikrosomia. Kraniofakiaalisiksi mikrosomiaksi katsottiin tutkimuksessa ICD-10-koodit Q87.03 *Goldenharin oireyhtymä* ja/ tai Q87.09 *muu etenkin kasvojen ulkonäköön vaikuttava synnynnäinen epämuodostumaoireyhtymä* (tai vastaavat sanalliset diagnoosit) joko yksittäisenä kehityshäiriönä tai yhdessä huuli- ja/ tai suulakihalkion kanssa (ICD-10-koodit Q35 *suulakihalkio*, Q36 *huulihalkio* tai Q37 *huuli-suulakihalkio*). Lisäksi rekisteristä pyydettiin tiedot sukulaisten mahdollisista epämuodostumista sekä sanallisessa muodossa että – tallennusajankohdasta riippuen – ICD-9- tai ICD-10 -koodeilla.

Epämuodostumarekisteristä poimittavia tietoja olivat potilaan henkilötunnus, sukupuoli, syntymäpaikka/ kotikunta, CFM:aan liittyvä diagnoosi sanallisena, kaikki potilaan diagnoosit ICD-10-koodeina, sukulaisten mahdolliset epämuodostumat, potilaan sukulaisuussuhde näihin henkilöihin sekä heidän diagnoosinsa sanallisena ja ICD-10- tai ICD-9-koodeina. Tutki-

**Taulukko 1.** Yleisimmät aineistossa (n = 156) esiintyneet kasvojen ja suun alueen poikkeamat diagnoosikoodeittain. Mukaan on otettu kaikki poikkeamat, joita ilmeni useammalla kuin yhdellä henkilöllä. Mikäli diagnoosi oli ilmoitettu vain sanallisena tai ICD-9-koodina, sille on etsitty lähin vastaavuus ICD-10-koodistosta.

| Kohde-elin (diagnoosien lkm) | Sanallinen diagnoosi                             | ICD-10***    | Yhteensä n (%) |
|------------------------------|--------------------------------------------------|--------------|----------------|
| Korvat (n = 244)             | Keski- ja sisäkorvan ongelmat*                   | -            | 72 (46,2)      |
|                              | Korvan pienikokoisuus (mikrotia)                 | Q17.2        | 71 (45,5)      |
|                              | Ylimääräinen ihonystyrä                          | Q17.0        | 61 (39,1)      |
|                              | Korvalehden poikkeava asema                      | Q17.4        | 17 (10,9)      |
|                              | Korvalehden poikkeava muoto                      | Q17.3        | 16 (10,3)      |
|                              | Korvalehden puuttuminen (anotia)                 | Q16.0        | 7 (4,5)        |
| Kasvot (n = 67)              | Kasvojen asymmetria                              | Q67.0        | 26 (16,7)      |
|                              | Epämuodostuneet kasvonpiirteet                   | Q18.8        | 19 (12,2)      |
|                              | Synnynnäinen ulkonäköön vaikuttava epämuodostuma | Q87.09       | 11 (7,1)       |
|                              | Kasvohermon halvaus                              | G51.0        | 11 (7,1)       |
| Suu/halkiot (n = 50)         | Kovan suulaen halkio                             | Q35.1        | 14 (9,0)       |
|                              | Suupielen halkio                                 | Q18.4        | 14 (9,0)       |
|                              | Huulihalkio                                      | Q36          | 6 (3,8)        |
|                              | Piilosuulakihalkio                               | Q35.7/Q35.71 | 5 (3,2)        |
|                              | Kovan ja pehmeän suulaen halkio                  | Q35.1/Q35.3  | 5 (3,2)        |
|                              | Pehmeän suulaen halkio                           | Q35.3        | 3 (1,9)        |
|                              | Toispuolinen huulisuulakihalkio                  | Q37.1        | 3 (1,9)        |
| Leuat (n = 34)               | Alaleuan pienikokoisuus**                        | Q75          | 31 (19,9)      |
|                              | Yläleuan pienikokoisuus                          | Q75          | 3 (1,9)        |
| Silmät (n = 17)              | Silmien pienikokoisuus                           | Q11.2        | 8 (5,1)        |
|                              | Hypertelorismi                                   | Q75.2        | 6 (3,8)        |
|                              | Silmien suurikokoisuus                           | Q11.3        | 3 (1,9)        |
| Nenä (n = 12)                | Nenänieluaukon umpeuma (koana-aukon atresia)     | Q30.0        | 4 (2,6)        |
|                              | Leveä nenä                                       | Q30.8        | 4 (2,6)        |
|                              | Lyhyt nenä                                       | Q30.8        | 4 (2,6)        |
| Kieli (n = 12)               | Kireä kielijänne (ankyloglossia)                 | Q38.1        | 10 (6,4)       |
|                              | Pieni kieli                                      | Q38.3        | 2 (1,3)        |
| Huulet (n = 6)               | Filtrum-alueen poikkeavuudet                     | Q38.08       | 6 (3,8)        |
| Muut                         | Kaksiosainen kitakieleke                         | Q35.70       | 3 (1,9)        |
|                              | Korkea suulaki                                   | Q38.51       | 3 (1,9)        |
|                              | Hampaiden kehityshäiriö                          | K00.4        | 2 (1,3)        |
|                              | Pienisuisuus (mikrostomia)                       | Q18.5        | 2 (1,3)        |

\*Keski- ja sisäkorvan diagnoosikoodeja ei eritelty tarkemmin

\*\* Uni- tai bilateraalisesti

\*\*\*Koodaukset käytössä olleen ICD-10-ohjeistuksen mukaan

esiintymistä, ja tästä syystä potilaat ryhmiteltiin syntymäpaikkakuntansa perusteella jollekin seuraavista alueista: Etelä-, Länsi-, Itä- tai Pohjois-Suomi. Aluejako tehtiin luokittelemalla kunnat maakunnittain, minkä jälkeen maakunnista muodostettiin mainitut neljä aluetta.

Sukupuolten ja ikäluokkien välisiä eroja CFM:n esiintymisessä analysoitiin ristiintaulukoimalla. Sukupuolten välisiä eroja tarkasteltiin lisäksi yksityiskohtaisemmin käyttäen khiin neliötestiä ja Fisherin tarkkaa testiä; mikäli khiin neliötestin oletukset eivät toteutuneet, hyödynnettiin uskottavuusosamäärätestiä. Tilastollisen merkitsevyyden rajana pidettiin arvoa  $p = 0,05$ . Aineiston pienen koon takia osuuksia päädyttiin tutkimuksessa tarkastelemaan frekvensseinä.

## Tulokset

Analysoitu aineisto koostui yhteensä 156 CFM-potilaasta (78 naista, 78 miestä). Potilaista 8 oli syntynyt 1980-luvulla, 73 1990-luvulla, 59 2000-luvulla ja 16 2010-luvulla. Tässä aineistossa elävänä syntyneiden CFM-lasten lukumäärä vaihteli välillä 4,0–7,3 lasta/vuosi. Potilaista 93,6 %:lla oli todettu CFM (ICD-10-koodi Q87.03 ja/ tai Q87.09 tai vastaava sanallinen diagnoosi) syntymän jälkeen ja 6,4 %:lla jo ennen syntymää. Potilaista 45,5 % (n = 71) oli syntynyt Etelä-Suomessa, 33,3 % (n = 52) Länsi-Suomessa, 12,2 % (n = 19) Itä-Suomessa ja 9,0 % (n = 14) Pohjois-Suomessa.

Potilaiden kasvojen ja suun alueen diagnoosit lukumäärineen on esitetty taulukossa 1. Taulukkoon 2 on listattu suurimmat sukupuolten välillä ilmenneet erot kehityshäiriöiden esiintymisessä. Yleisimmät muualla kuin pään alueella ilmenneet poikkeamat on listattu taulukkoon 3.

## Korvien poikkeamat

Kolmella neljästä (73,7 %, n = 115) CFM-potilaasta oli jokin korvien poikkeavuus. Yleisimpiä näistä olivat keski- ja sisäkorvan ongelmat, korvan pieni-

musaineisto muodostettiin yhdistämällä Hilmon ja Epämuodostumarekisterin rekisteritiedot henkilötunnusten avulla,

minkä jälkeen henkilötunnukset korvattiin ID-numeroilla. Tutkimuksessa tarkasteltiin myös CFM:n alueellista



kokoisuus ja ylimääräinen ihonystyrä (fibrooma).

### Kasvojen poikkeamat

Lähes 43 %:lla potilaista oli jokin kasvojen alueen diagnoosi. Näistä yleisimmät olivat kasvojen asymmetria ja epämuodostuneet kasvonpiirteet.

### Halkiot

Aineiston potilaista 32,1 %:lla oli jokin halkio. Yleisimpiä halkiodiagnooseja olivat kovan suulaen ja suupielen halkiot. Halkioita esiintyi naisilla 1,7 kertaa useammin kuin miehillä (39,7 % vs. 22,8 %).

### Leukojen poikkeamat

Potilaista 22,0 %:lla oli jokin leukojen alueen diagnoosi, joista selvästi yleisin oli alaleuan pienikokoisuus. Alaleuan pienikokoisuutta esiintyi enemmän naisilla kuin miehillä (taulukko 2). Sen sijaan yläleuan pienikokoisuus oli diagnosoitu alle kahdella prosentilla potilaista, ja muita leukojen alueen diagnooseja esiintyi ainoastaan yksittäisillä henkilöillä.

### Silmien poikkeamat

Silmien diagnooseista otimme tässä tutkimuksessa huomioon silmien pienikokoisuuden, hypertelorismin, silmien suurikokoisuuden ja hypotelorismin. Yhteensä 10,9 %:lla potilaista oli jokin mainituista poikkeavuuksista. Suurin ero miesten ja naisten välillä havaittiin silmien pienikokoisuuden esiintymisessä (taulukko 2).

### Muut suun alueen poikkeamat

Edellä kuvattujen halkioiden lisäksi tutkimuksessa huomioitiin myös muut suun alueen rakenteelliset poikkeavuudet. Nämä jaoteltiin kielen, huulten ja hampaiden poikkeavuuksiin, minkä lisäksi otettiin huomioon edellä mainittuihin luokkiin kuulumattomat poikkeavuudet. Yhteensä 18,0 %:lla potilaista oli jokin tällainen suun alueen poikkeavuus. Kielen poikkeavuuksista yleisin oli kireä kielijänne, joka oli

**Taulukko 2.** Lukumääräisesti suurimmat sukupuolten väliset erot kasvojen ja suun alueella ilmenevissä poikkeamissa.

| Diagnoosi                      | Miehet (N = 78), n (%) | Naiset (N = 78), n (%) |
|--------------------------------|------------------------|------------------------|
| Alaleuan pienikokoisuus        | 11 (14,1)              | 20 (25,6)              |
| Epämuodostuneet kasvonpiirteet | 6 (7,7)                | 13 (16,7)              |
| Suupielen halkio (makrostomia) | 4 (5,1)                | 10 (12,8)              |
| Kireä kielijänne               | 7 (9,0)                | 3 (3,8)                |
| Pienisilmäisyys                | 2 (2,6)                | 6 (7,7)                |
| Huulihalkio                    | 1 (1,3)                | 5 (6,4)                |

**Taulukko 3.** Yleisimmät poikkeavuudet muualla kuin pään alueella (esiintyvyys > 5 %).

| Kohde-elin (diagnoosien lkm) | Sanallinen diagnoosi         | ICD-10 | Yhteensä (N = 156), n (%) |
|------------------------------|------------------------------|--------|---------------------------|
| Sydän (n = 43)               | Kammioväliseinäaukko, VSD    | Q21.0  | 22 (14,1)                 |
|                              | Avoin valtimotiehyt, PDA     | Q25.0  | 13 (8,3)                  |
|                              | Eteisten väliseinäaukko, ASD | Q21.1  | 8 (5,1)                   |
| Tukikudokset (n = 23)        | Nikama-anomaliat             | Q76.4  | 23 (14,7)                 |

halkioiden jälkeen toiseksi yleisin suun alueen diagnoosi.

### Sukulaisilla esiintyvät kehityshäiriöt

Yhteensä 14,1 %:lla (n = 22) potilaista oli 1–3 sukulaista, joilla oli diagnosoitu jokin suun tai kasvojen alueen kehityshäiriö. Tällaisia sukulaisia oli yhteensä 39; heistä noin neljäsosa (n = 11) tarkkaa sukulaisuussuhdetta potilaaseen ei raportoitu. Yleisimmin kehityshäiriödiagnoosin saanut sukulainen oli sisko (n = 8). Muita diagnoosin saaneita sukulaisia olivat isän sukulaiset (n = 6), äidit (n = 5), äidin sukulaiset (n = 5) ja veljet (n = 4). Yhteensä 30,7 %:lla (n = 12) näistä sukulaisista oli halkio. Korvien kehityshäiriöitä raportoitiin 23,1 %:lla (n = 9) sukulaisista. Yksittäisistä diagnooseista yleisimmät olivat kovan suulaen halkio (n = 8), orofasiodigitaalinen oireyhtymä (n = 6) ja hemifakiaalinen mikrosomia (n = 5).

### Pohdinta

Kraniofakiaalista mikrosomiaa sairastavien potilaiden yleisimpiä pään ja kaulan alueen poikkeavuuksia ovat

erilaiset korvan poikkeavuudet, kuten keski- ja sisäkorvan ongelmat, korvan pienikokoisuus ja fibroomat. Näitä esiintyi valtaosalla aineistomme CFM-potilaista. Mainitut poikkeavuudet sisältyvät luokituksiin, joita käytetään apuna CFM:n diagnosoinnissa ja vaikeusasteen määrittelyssä (20–22). Myös aiemman tutkimusnäytön perusteella korvan poikkeavuudet ovat yleisimpiä CFM:ssä ilmeneviä poikkeavuuksia (17).

Yleisimpiä suun ja kasvojen alueen poikkeavuuksia olivat erilaiset halkiot. Myös niiden on jo aiemmin osoitettu liittyvän kraniofakiaaliseen mikrosomiaan (11, 17). Kirjallisuuden perusteella CFM-potilaiden yleisin halkio on suupielen halkio (11, 16), joka myös tässä rekisteritutkimuksessa oli yleisin halkiodiagnoosi – joskin kovan suulaen halkioita esiintyi tässä tutkimuksessa yhtä paljon. Halkiot olivat yleisin suun ja kasvojen alueen kehityshäiriö myös CFM-potilaiden sukulaisilla: jokin halkiodiagnoosi oli lähes joka kolmannella niistä sukulaisista, joilla oli rekisteröity suun tai kasvojen alueen kehityshäiriö.

Tämän tutkimuksen vahvuutena voidaan pitää aineiston kattavuutta: rekisteriaineisto kattaa koko Suomen, ja tutkimusajanjakso ulottuu vuodesta 1996 vuoteen 2013 saakka. Tutkimus päätettiin aloittaa vuodesta 1996, koska kyseisenä vuonna kirjauksissa oli siirrytty ICD-9-diagnoosikoodeista ICD-10-koodeihin. Etenkin vanhempien sukulaisten kohdalla diagnoosikoodit noudattivat vanhaa koodistoa ja osa diagnooseista oli pelkästään sanallisia.

Vaikka CFM onkin toiseksi yleisin kasvojen alueen kehityshäiriö, se on huomattavasti harvinaisempi kuin huuli- ja/tai suulakihalkiot, joita Suomessa ilmenee vuosittain 100–110 (1:450 lasta) (27). Vuosina 1988–2013 Suomessa syntyi kaikkiaan 1 568 913 lasta, joten CFM:n laskennallinen esiintyvyys tässä tutkimuksessa oli 1 : 10 057. Tulos on linjassa vuonna 2017 päivitetyn arvion kanssa (5–10 CFM-last/vuosi) (3, 43). Esiintyvyydessä maailmalla raportoitu laaja vaihtelu kattaa myös tämän rekisteritutkimuksen löydöksen (8, 9).

Yhteenvetona voidaan todeta, että CFM:n vaikeusaste ja kliininen kuva vaihtelevat suuresti: sairaus voi ilmetä yksittäisenä, lievänä kasvojen alueen rakennepoikkeamana, mutta vaikeimmillaan kyseessä on kokonaisvaltainen, vaikea-asteinen kehityshäiriö, johon liittyy useita erilaisia synnynnäisiä elinpoikkeavuuksia (17, 44). CFM-potilaiden diagnosointi mahdollisimman varhaisessa vaiheessa on tärkeää, jotta vakavat elinpoikkeavuudet, kuten sydän- ja verisuonipoikkeamat tai nielu-

## Craniofacial microsomia in Finland

Craniofacial microsomia (CFM) is the second most common facial developmental disorder after cleft lip and palate. In case of mild deviations, it is possible that dentists will be the first health care professionals to suspect this condition. The aim of this register-based study was to update dental professionals' knowledge about the prevalence of CFM and about other related deviations in the face and mouth region.

Data for this study were provided by the National institute for health and welfare

ilmatilan ahtautuminen, voidaan havaita. Koska kuulo-ongelmat vaikeuttavat ratkaisevasti normaalia puheenkehitystä, CFM:aan yleisesti liittyvät korvan poikkeavuudet pitäisi tutkia viivyttelättä. CFM-potilaalla saattaa olla myös luustollisia poikkeamia, kuten nikama-anomalioita tai skolioosi, joiden hoito tulisi aloittaa varhain.

Kasvojen ja alaleuan epäsymmetriasta johtuen purentavirheet ovat CFM-potilailla yleisiä. Heillä esiintyy myös muita hampaistollisia poikkeavuuksia, kuten hammaspuutoksia, viivästynyttä puhkeamista, ylilukuisia hampaita ja kiilteen kehityshäiriöitä. Purentavirheen korjaaminen on tärkeää purentaan toiminnan ja puheen kannalta, mutta korjaus vaikuttaa usein suotuisasti myös potilaan ulkonäköön. CFM-potilaiden diagnosointi ja hoito vaativat laaja-alaista, moniammatillista osaamista ■

(THL). The data were collected from the register of congenital malformations and the care register for health care for a period covering 18 years from 1996 to 2013.

During the study period, 156 CFM patients were recorded. Ear deformities, such as problems of the middle and inner ear and microtia, were the most frequent anomalies of the face. The second most frequent anomaly were clefts, which were more common in females than in males.

Leea Patrakka, HLK  
Turun yliopisto

Maria Raittila, HLK  
Turun yliopisto

Auli Suominen, YTM  
Hammaslääketieteen laitos,  
Turun yliopisto

Tero Soukka, dosentti, EHL, vastuualuejohtaja  
Suu- ja leukasairauksien klinikka, Tyks

Anna-Liisa Svedström-Oristo, dosentti, EHL  
Hammaslääketieteen laitos,  
Turun yliopisto  
anlisve@utu.fi

*Artikkeli perustuu HLK Leea Patrakan ja HLK Maria Raittilan hammaslääketieteen lisensiaatin tutkintoon kuuluvien syventävien opintojen kirjalliseen työhön.*

*Kirjoittajilla ei ole taloudellisia sidonnaisuuksia, jotka voisivat vaikuttaa artikkelin sisältöön.*

## KIRJALLISUUS

1. Renkema RW, the ERN CRANIO Working Group on Craniofacial Microsomia. European Guideline Craniofacial Microsomia. *J Craniofac Surg* 2020; 31 Suppl 8: 2385–484.
2. Birgfeld C, Heike C. Craniofacial Microsomia. *Clin Plast Surg* 2019; 46(2): 207–21.
3. Saloranta C. Hemifakiaalinen mikrosomia. Harvinaiskeskus Norio. [https://www.norio-keskus.fi/tietoa/diagnoosikohtaista-tietoa/

hemifakiaalinen-mikrosomia.html]. Päivitetty 6.3.2017, haettu 5.5.2020.

4. Brandstetter KA, Patel KG. Craniofacial Microsomia. *Facial Plast Surg Clin North Am* 2016; 24(4): 495–515.
5. Cousley RR, Calvert ML. Current concepts in the understanding and management of hemifacial microsomia. *Br J Plast Surg* 1997; 50(7): 536–51.

6. Hennekam RCM, Krantz ID, Allanson JE. Gorlin's syndromes of the head and neck. 5th ed. Oxford: Oxford University Press; 2010.

7. Monahan R, Seder K, Patel P, Alder M, Grud S, O'Gara M. Hemifacial microsomia. Etiology, diagnosis and treatment. *J Am Dent Assoc* 2001; 132(10): 1402–8.

8. Morrison PJ, Mullholland HC, Graig BG, Nevin NC. Cardiovascular abnormalities in the oculo-

## KIRJALLISUUS

auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Am J Med Genet* 1992; 44(4): 425–8.

9. Poswillo D. Otomandibular deformity: pathogenesis as a guide to reconstruction. *J Maxillofac Surg* 1974; 2(2–3): 64–72.

10. Xu S, Zhang Z, Tang X, Yin L, Liu W, Shi L. The influence of gender and laterality on the incidence of hemifacial macrosomia. *J Craniofac Surg* 2015; 26(2): 384–7.

11. Fan WS, Mulliken JB, Padwa BL. An association between hemifacial microsomia and facial clefting. *J Oral Maxillofac Surg* 2005; 63(3): 330–4.

12. Zielinski D, Markus B, Sheikh M, Gymrek M, Chu C, Zaks M. ym. OTX2 duplication is implicated in hemifacial microsomia. *PLoS One* 2014; 9(5): e96788.

13. Poswillo D. The pathogenesis of the first and second branchial arch syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1973; 35(3): 302–28.

14. Chen Q, Zhao Y, Shen G, Dai J. Etiology and pathogenesis of hemifacial microsomia. *J Dent Res* 2018; 97(12): 1297–1305.

15. Werler MM, Starr JR, Cloonan YK, Speltz ML. Hemifacial microsomia: from gestation to childhood. *J Craniofac Surg* 2009; 20 Suppl 1: 664–9.

16. Cohen N, Cohen E, Gaiero A, Zecca S, Fichera G, Baldi F. ym. Maxillofacial features and systemic malformations in expanded spectrum Hemifacial Microsomia. *Am J Med Genet A* 2017; 173(5): 1208–18.

17. Bogusiak K, Puch A, Arkuszewski P. Goldenhar syndrome: current perspectives. *World J Pediatr* 2017; 13(5): 405–15.

18. Cousley RR. A comparison of two classification systems for hemifacial microsomia. *Br J Oral Maxillofac Surg* 1993; 31(2): 78–82.

19. Pruzansky S. Not all dwarfed mandibles are alike. *Birth Defects* 1969; 5: 120–9.

20. David DJ, Mahatumarat C, Cooter RD. Hemifacial macrosomia: a multisystem classification. *Plast Reconstr Surg* 1987; 80(4): 525–35.

21. Vento AR, LaBrie RA, Mulliken JB. The O.M.E.N.S. classification of hemifacial microsomia. *Cleft Palate Craniofac J* 1991; 28(1): 68–76.

22. Horgan JE, Padwa BL, LaBrie RA, Mulliken JB. OMENS-Plus: analysis of craniofacial and extracraniofacial anomalies in hemifacial microsomia. *Cleft Palate Craniofac J* 1995; 32(5): 405–12.

23. Young A, Spinner A. Hemifacial microsomia. Kirjassa: *Treasure Island (FI)*. Stat Pearls Publishing LLC. [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560819/]. Päivitetty 16.8.2020, haettu 29.10.2020.

24. Sosiaali- ja terveysministeriö. Yhtenäiset kiireettömän hoidon perusteet 2019. STM:n julkaisuja 2019: 2. [http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-4036-9]. Haettu 29.10.2020.

25. Agurto Veas P, Castellón Zirpel L, Morovic CG. Craniofacial microsomia: Orthodontic surgical treatment of growing patients. *J Craniofac Surg* 2018; 29(6): 1426–9.

26. Sosiaali- ja terveysministeriö. Asetus 582/2017. Valtioneuvoston asetus erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä [https://www.finlex.fi/fi/laki/alkup/2017/20170582]. Haettu 30.10.2020.

27. Heliövaara A, Leikola J. Huuli-suulakihalkiot. Lääkärin tietokannat / Lääkärin käsikirja. [https://www.terveysportti.fi/dtk/ltk/koti]. Haettu 27.1.2021.

28. Sosiaali- ja terveysministeriö. Asetus 89/2017. Valtioneuvoston asetus erikoissairaanhoidon työnjaosta ja eräiden tehtävien keskittämisestä. [https://valtioneuvosto.fi/paatokset/paatos?decisionId=0900908f8054822c]. Haettu 3.11.2020.

29. Konki K, Laine J. Suun terveydenhuollon erikoissairaanhoidon järjestämistä koskevat periaatteet 2020-luvulla. Selvityshenkilöiden raportti. Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2017: 9. [https://julkaisut.valtioneuvosto.fi/bitstream/handle/10024/79220/Selvityshenkil%C3%B6iden%20raportti%20-%20Suun%20terveydenhuollon%20erikoissairaanhoidon%20j%C3%A4rjest%C3%A4mist%C3%A4%20koskevat%20periaatteet%202020-luvulla.pdf?sequence=1]. Haettu 3.11.2020.

30. Soukka H, Lehtonen L. Päivystäjän opas 2. Vastasyntyneiden teho-osaston ja vierihoito-osastojen käytäntöjä. Turku: TYKS-säätiö; 2018.

31. Huuli- ja suulakihalkiokeskus HUSUKE. [https://www.hus.fi/sairaanhoito/sairaalat/toolonsairaalaa/osastot/husuke/Sivut/default.aspx]. Haettu 9.5.2019.

32. Klockars T, Kentala E, Hurmerinta K, Jero J, Ala-Mello S, Suutarla S. ym. Mikrotia – ei ainoastaan korvaongelma. Lääketieteellinen Aikakauskirja Duodecim 2009; 125(9): 975–82.

33. Proffit WR, White RP, Sarver DM. Contemporary treatment of dentofacial deformity, 2nd ed. St. Louis: Mosby; 2002.

34. Proffit WR, Fields HF, Larson BE, Sarver DM. Contemporary orthodontics, 6th Edition. Elsevier; 2019.

35. Dharmendra Kumar MG, Narayanan V, Mandikandan R, Parameswaran A, Kumar P, Shree Ram Subba Reddy G. ym. Role of extra oral monofocal distractor device in the correction of the facial asymmetry, sleep apnoea, and quality of life associated with TMJ ankylosis. *J Stomatol Oral Maxillofac Surg* 2019; 120(3): 203–10.

36. Luquetti DV, Brajcich MR, Stock NM, Heike CL, Johns AL. Healthcare and psychosocial experiences of individuals with craniofacial microsomia: Patient and caregivers perspectives. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2018; 107: 164–75.

37. Dufton LM, Speltz ML, Kelly JP, Leroux P, Collet BR, Werler MM. Psychosocial outcomes in children with hemifacial microsomia. *J Pediatr Psychol* 2011; 36(7): 794–805.

38. Hopkins B, Dean K, Appachi S, Drake AF. Craniofacial interventions in children. *Otolaryngol Clin North Am* 2019; 52(5): 903–22.

39. Ascenço ASK, Balbinot P, Maluf I Jr., D'Oro U, Busato L, da Silva Freitas R. Mandibular distraction in hemifacial microsomia is not a permanent treatment: a long-term evaluation. *J Craniofac Surg* 2014; 25(2): 352–4.

40. Zhang LS, Lin LO, Hoppe IC, Swanson JW, Taylor JA, Bartlett SP. Early mandibular distraction in craniofacial microsomia and need for orthognathic correction at skeletal maturity: A comparative long-term follow-up study. *Plast Reconstr Surg* 2018; 142(5): 1285–93.

41. Liu H, Zhang X, Liu L, Chen Q, Shao J, Luo E. Combined bimaxillary distraction osteogenesis associated with orthognathic surgery for hemifacial macrosomia in adults. *Aesthetic Plast Surg* 2017; 41(3): 650–60.

42. Wang P, Zhang Z, Wang Y, Li X, Ye B, Li J. The accuracy of virtual-surgical-planning-assisted treatment of hemifacial microsomia in adult patients: distraction osteogenesis vs. orthognathic surgery. *Int J Oral Maxillofac Surg* 2019; 48(3): 341–6.

43. Tilastokeskus. Elävänä syntyneet sukupuolet mukaan 1751–2018. [http://pxnet2.stat.fi/PXWeb/pxweb/fi/StatFin/StatFin\_\_vrm\_\_synt/statfin\_synt\_pxt\_001.px/?rxid=049ee036-18ba-4dc5-91cc-18918b211662]. Haettu 9.5.2019.

44. Beleza-Meireles A, Clayton-Smith J, Saraiva JM, Tassabehji M. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: a review of the literature and genetic update. *J Med Genet* 2014; 51(10): 635–45.