

SYNDROME

(zu Vorlesung 10, Krimmel)

=Krankheitskomplexe von Symptomen, die zusammen ein Krankheitsbild ergeben.

-Van-der-Wonde-Syndrom:

- autosomal dominant
- Symptomatik: -symmetrische Lippenfisteln
-LKG-Spalte
- Therapie: -Excision Unterlippenfisteln
-LKG-Therapie
-Genetische Beratung (Risiko für Nachfahren 50%)

-Gorlin-Goltz-Syndrom:

- autosomal dominant (wieder 50% Risiko)
- multiple Basaliome (am ganzen Körper) ⇔ eher mit zun. Alter
(=semimaligne Tumore der Haut, lokal infiltrierend, feine Metastasen) } Dynamik!
- multiple Keratozysten ⇔ eher in jugendl. Alter }
(=odontogene Zyste; häufig rezidivierend wegen Sateliten/Aussprossung)
(wenn Knochenlamelle noch da: bei Draufdrücken: Knistern durch Eindrücken)
- Röntgen: Verkalkung Falx cerebri
- 1/2 – 1a dermatologische Kontrolle

-Dysostosis cleidocranialis

=Scheuthauer-Marie-Sainton-Syndrom:

- Symptome : -autosomal dominant
- Hypoplasie bzw. Aplasie der Clavicula
 - Verkürzung der Schädelbasis,
Hypoplasie insbes. Des Oberkiefers
 - Dentale Anomalien insbes. Zahnretentionen

- Therapie: -claviculae: Kerne
-craniofacial: MKG + KFO

-Anhydrotische ektodermale Dysplasie

=Christ-Siemens-Touraine-Syndrom:

- Symptome : -Autosomal dominant
- Hypo-,Aplasie der Hautanhangsgebilde
-Schweißdrüsen (Anhydrosis):Hitzeintoleranz,Lebensgefahr!
 - Haare
-Finger-/Zehennägel
 - Nichtanlage/Dysplasie der Zähne, Persistenz der Milchzähne
 - i.d. Folge Hypoplasie von Ober- und Unterkiefer

- Therapie: -Erhalt der Milchzähne
-Augmentation und Implantatversorgung
-Umstellungsosteotomien
-Cave: Hitze!!

-Gardner-Syndrom:

- Symptome: -Autosomal dominant
- multiple Osteome (knochenharter Tumor)
- kutane Fibrome, Artherome, Dermoidzysten
- Polyposis coli, Kolonkarzinom!! (durch Polypen im Dickdarm)

-Romberg-Syndrom

=Hemiatrophia faciei:

- Symptome: -Progrediente Atrophie der Haut, Subcutis, Muskulatur, Knochen, einer Gesichtshälfte
- manchmal Larynx- und Zungenbeteiligung, Haarverlust

- Therapie: -mikrochirurgischer Gewebettransfer

VORLESUNG 11(25.11.02) (Krimmel)

-Oculo-auriculo-vertebrales Spektrum

=Hemifaziale Mikrosomie

=Goldenhar Syndrom

=Dysostosis otomandibularis

- Epidemiologie: -Inzidenz: 1 : 5600
- Männlich/weiblich: 3 : 2
- Rechts/links: 3 : 2
- Minimalform: unilaterale Mikrotie
oder
präauriculäres Anhängsel
(ohne ein sonstiges Symptom)

- Pathomechanismus: -Embryonale vaskuläre Disruption mit Hämatombildung
- Störung der Kiemenbögen, Neuralleiste
- Gestationsalter: 30. – 45. d
- Medikamente: Thalomid, Retinoide (=Akne-Mittel)
- Diabetes mellitus
- Chromosomale Anomalien
- Diskordanz bei eineiigen Zwillingen
(nicht beide müssen betroffen sein)
- sporadisch familiär

- Symptome 1: -Gesicht: -Faciale Assymetrie
- Aplasie/Hypoplasie Ramus/Condylus

- Augen : -Ptosis, Einengung der Lidspalte
- Anophthalmus/Mikrophthalmus
- Retina Anomalie
- Epibulbäre Tumoren (35%), häufig Dermoid,
lat. Inf., Sehinderung im Bereich der Papille

-Hypoplasie Ramus mandibulae

-Klassifikation nach Pruzansky:

- 1) **Hypoplast. Ramus und Corpus**
Bei normalem räuml. Verhältnis TMJ (temporal mandibular joint?)
(Therapie: KFO-Behandlung)
- 2A) **Hypoplast. Ramus und Corpus,**
fehlender Proc. Muscularis,
normales räuml. Verhältnis TMJ
- 2B) **entsprechend 2A),**
medial Lokalisation TMJ / Pseudoartikulation
- 3) **fehlender Ramus + TMJ**

- Symptome 2:**
- Ohr: -Mild dystrophisches Ohr – Anotie
 - Ohranhängsel zw. Tragus und Mundwinkel
 - häufig Mittelohrstörung
 - selten Innenohrstörung
 - ZNS: -Geistige Retardierung (5 – 15%)
 - Assotiation zu An-/ Mikrophthalmus
 - Parese N. facialis 10 – 20%
 - Andere Hirnnerven

 - HWS: -HWK-Fusion (20 – 35%)
 - Spina bifida

 - Oral: -Makrostomie, quere Gesichtsspalte, unilateral
 - Schräge Occlusionsebene
 - Malocclusion
 - Velopharyngeale Insuffizienz
 - Agenesie der ipsilateralen Gl. Parotis

-Historischer Überblick: Distractionsosteogenese

- Knochen wird gespalten (entweder nur Kortikalis oder komplett), gedehnt und dadurch Knochenbildung induziert.
- Für diese Patientengruppe Therapie der Wahl.
- Codivilla (1904)
- Ili zarov (1951)
- Anwendung auf MKG-Gebiet: -Synder (1973)
- Mc Carthy (1992)

-Chir.Vorgehen:

- Einbringen des Distraktors
(-Callusdistraction. Callus = neu gebildeter Knochen)
- Osteotomie
- Latenzphase (3 – 7 d)
- Distraction (0,5 – 1,5 nm/d)
- Kallusmanipulation
- Konsolidierungsphase (ca. 2 Wochen)
(Knochen ist zu Beginn biegsam, dann Mineralisation)
- Entfernung des Distraktors

-Systematik der Distraction:

- Extraorale: -unidirektional
- bidirektional
- multidirektional
- Intraorale: -unidirektional
- bidirektional

-Vertikale mandibulare Distractionsosteogenese (Ramus):

- Indikation: Mand. Hypoplasie

VORLESUNG 12 (28.11.02) (Krimmel)

-Dysostosis mandibulofacialis

=Treacher Collins Syndrom

=Franceschetti (Zwahlen-Klein Syndrom)

-Historische Entwicklung:

.....

-Klassifikation nach Franceschetti und Klein:

-Vollständige Form:

- 1) Antimongoloide Lidspalte
- 2) Einkerbung oder Kolobom i.B. des Unterlids lateral (75%), gelegentlich Oberlid, fehlende Wimpern im medialen Drittel d. Unterlids (50%)
- 3) Hypoplasie des Gesichtsskeletts, insbes. Jochbein und UK (Ramus)
- 4) Malformation des äußeren Ohres, häufig des Mittelohres, gelegentl. Des Innenohres.
- 5) Makrostomie, hoher Gaumen, abnorme Dentition mit Malokklusion
- 6) Blinde Fisteln zw. Ohr und Mundwinkel
- 7) Atypischer Haaransatz (Zungenförmig zur Wange)
- 8) Andere assoziierte Anomalien, bes. skelettale Deformität und Gesichtsspalten (Tessier Spalten 6,7,8)

-Abweichende Formen:

- 1) Inkomplette Formen
- 2) Abortive Formen (Lidsymptome)
- 3) Unilaterale Formen (kontrvers) seltene Ausnahmen
- 4) Atypische Formen; inkomplette Form in Kombination mit anderen Anomalien z.B. Mikroophthalmus

-Ätiologie:

- Berry 1889: erbliche Erkrankung
- Autosomal dominanter Erbgang
- Variable Penetranz, variable Expression
- Gen mit subletalen bis letalem Effekt, über Generationen zunehmend
- Alle Rassen

- Bilder:
 - Extra- und intraoraler Befund
 - skelettaler Befund:
 - Jochbogen fehlt, bedseitig
 - Jochbein nur rudimentär angelegt
 - Hypoplasie UK - offener Biß
 - Therapie:
 - Distractionsosteogenese UK
(Biß schließt sich)
 - Rekonstruktion Jochbein:
(Tabula externa (äußerer Knochenteil) der Kalotte für Aufbau.
Kalottenknochen wird gespalten. Innere Schicht bleibt beim Gehirn, äußere Schicht wird Jochbein)
(Nicht zu jung operieren, da sonst Rezidiv)

-Ohrrekonstruktion:

(gehört auch zum letzten Syndrom)

-**Epithese** (2 Stück: 1 Sommer, 1 Winter; je nach Bräunungsgrad)
(cave: Säuberung!)

-**Ohrrekonstruktion mit autologem Rippenknorpel**

(wird heute eher gemacht, besonders bei jungen Menschen)
(„Bildhauer-Arbeit“, nur wenig Spezialisten)

-Rekonstruktion Unterlid:

-MKG: immer erst Knochen (=Unterlage), dann Weichteile.
Nur so kann Ergebnis stabil sein.

-transkonjunktival Septum durchtrennt und höherverlagert fixiert

-Muskel Transpositionsflappen (?) aus Oberlid

-Auge für 4 Wochen zunähen

-(=nur Bilder).