

GİRİŞ

Konjenital baş ve boyun anomalileri, embriyogenezdeki malformasyonlar veya embriyonik ve fetal büyümeyi etkileyen intrauterin olaylardaki hatalardan kaynaklanır. Baş ve boyun bölgesi oluşumu oldukça karmaşıktır. Bir yapının oluşumu ne kadar karmaşıksa, malformasyon riskide o kadar fazladır. Baş ve boyun bölgesinde rastlanan konjenital anomalilerin çoğu doğumdan sonra görülsede özellikle boyun bölgesindeki anomaliler hayatın her yaşında ortaya çıkabilmektedir. Baş ve boyun bölgesindeki konjenital anomalileri kulak anomalileri, burun anomalileri ve boyun kitleleri şeklinde üç ana başlık halinde inceleyeceğiz (1).

A) KONJENİTAL KULAK ANOMALİLERİ

Embriyoloji

Dış kulak

Dış kulak birinci brankial arkın ektoderminde gelişir. Bu arkın ektodermi içe doğru bir tünel şeklinde ilerleyerek, birinci farengeal kesenin endodermi ile temas eder ve bu bölgede timpanik membran oluşur. Timpanik membran birinci brankial arkın ektodermi ile birinci farengeal kesenin endodermi ve bu ikisi arasındaki fibröz dokudan oluşur. Kulak kepçesi, embriyonun yüzeyindeki yumuşak dokutepeciklerin birleşmesinden oluşur. Kulak kanalı, intrauterin yaşamın beşinci haftasında yüzey epitelinin invajinasyonu ile oluşur. Dış kulak kanalının yeniden yapılanma-

sı, ikinci trimesterde meydana gelir ve yaklaşık 28 haftada tamamlanır (2).

Orta kulak

Orta kulak boşluğu ve östaki tüpü birinci farengeal kesenin endoderminden gelişir. Mastoid bölgenin pnömotizasyonu doğumdan sonra oluşur. Mastoid hücrelerin tam gelişimi ise 2 yaş civarında olur. Kemikçikler, birinci ve ikinci brankial arkustaki mezenkim tabakasından oluşur. Malleus ve incus birinci brankial arkıktan, stapes ise ikinci brankial arkıktan gelişir. Kemikçikler doğumda erişkin boyutuna ulaşmış olur (3).

İç kulak

İç kulak morfogenezi, yüksek koordineli ve karmaşık bir büyüme şekli gerektirir. Üçüncü gestasyonel haftada ektoderm yüzeyinde lamina otika adı verilen bir alan olarak başlar. Bu alan daha sonra çukurlaşarak fossa otika oluşur. Beşinci haftada ise fossa otikanın yüzey epitelle bağlantısı kesilir ve otik vesikül gelişir. Otik vesikülün ventralinden ductus cochlearis ve sacculus, dorsalinden utrikulus, semisirküler kanallar ve endolenfatik ductus gelişir.

Fossa otika, otik vesikül haline geçerken bir kısım epitel hücresi ayrılarak statoacoustic ganglionu oluştururlar. Bu ganglion ikiye ayrılarak ganglion vestibulare ve ganglion spiraleyi oluşturur. Bu gangliondan gelişen sinir lifleri makula, crista ve corti organına ulaşırlar. İkinci üç aylık dönemin sonunda, iç kulak, titreşimli enerjii beyne iletilen

¹ İstanbul Aydın Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kulak Burun Boğaz Hastalıkları, Doktor Öğretim Üyesi, erdalkbb1979@hotmail.com

yoluyla boyuna doğru uzanırlar. Mikst tip hem internal hem de eksternal olanların karışımı şeklindedir ve en sık görülen tiptir (73).

Laringoseller sadece hava veya sıvı ile dolu olduklarında semptom verirler. Hastalar öksürük, ses kısıklığı, boğazda yabancı cisim hissi, boyunda kitle gibi semptomlar ile başvururlar. Semptomlar aralıklı olarak belirip kaybolabilir. Sıvı ile dolu laringoseli kistlerden ayırmak çok zordur. Eğer laringoseller enfekte mukopürülan sıvı ile dolu olursa laringopiyosel adı verilir. Tanı direkt laringoskopi ve bilgisayarlı tomografi ile konur. Hastaların %3'ünde laringosel altta yatan karsinom nedeni ile ortaya çıkabilir. Sadece semptomatik olanlar tedavi gerektirirler. İnternal olan küçük leyonlarda endoskopik lazerle çıkarım, büyük leyonlarda ise eksternal yaklaşım önerilir (74).

Timik Kist

Üçüncü ve dördüncü brankial keselerin aşağı doğru uzanıp orta hatta birleşmesi sonucu timus oluşur. Bu aşağı inme sırasında oluşan servikal timofarengeal duktusun gerilemesinde oluşan yetersizlik sonucu timik kistler oluşur. Sert hareketli bir kitle şeklinde boyun yan tarafında palpe edilirler ve oldukça nadir görülürler. Öksürük veya solunum sıkıntısına yol açabilirler. Litaratürde 100 den az sayıda olgu bildirilmiştir. Olguların 2/3'ü boyun sol tarafında saptanmıştır. Teşhiste radyolojik tetkikler kullanılır ve tedavide cerrahi eksizeyon önerilir (75).

Tortikolis

SKM içerisinde meydana gelen fibrozis ve kontraksiyon sonucu kas liflerinin kısalması sebebiyle doğumda veya sonrasında ortaya çıkarlar. Etyolojide doğum travması yada anne karnında anormal baş pozisyonu rol oynar. Baş lezyon tarafına, yüz ise karşı tarafa dönük şekilde olur. Tedavi başlangıçta pasif germe hareketleri ile konservatif olarak yapılır. Başarısızlık halinde cerrahi tedavi uygulanır. Cerrahi tedavi SKM kasının tendonlarının kesilmesini içerir. Tedavi 3-4 yaşından önce uygulanır ise boyun asimetrisi tamamen kaybolabilir (76).

SONUÇ

Konjenital kulak burun boğaz hastalıkları özellikle embriyonel hayatın ilk trimesterinde ortaya çıkan gelişimsel anomaliler sonucu meydana gelirler. Konjenital kulak anomalilerinin birçoğu doğum sırasında saptanır ve bazı tipleri oluşturdukları kozmetik anomalilerin yanısıra işitme kaybına sebep olduklarından hayatın ilerleyen yaşlarında estetik ameliyatların yanında fonksiyonel ameliyatlara da ihtiyaç duyarlar. Konjenital burun anomalilerinin çoğu tıpkı konjenital kulak anomalilerinde olduğu gibi doğum anında saptanırlar ve doğumdan sonra nefes alma problemlerine yol açabildikleri için erken dönemde müdahale edilmeleri gerekebilir. Konjenital boyun kitlelerinin çoğu konjenital kulak ve burun anomalilerinin aksine doğum sırasında saptanmayıp hayatın ilerki yıllarında bulgu vermektedirler. Buldukları yerlere, boyutlarına göre kozmetik deformite yanında solunum sıkıntısı, yutma güçlüğü gibi semptomlara yol açabildiklerinden cerrahi olarak çıkarılmaları gerekir.

Anahtar kelime: konjenital baş boyun hastalıkları, kulak anomalileri, burun anomalleri, boyun anomalileri

KAYNAKÇA

1. Jones KL.(2013).Dysmorphology approach and classification. In: Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, 7th ed, Elsevier Saunders, Philadelphia.
2. Cox TC, Camci ED, Vora S, et al. The genetics of auricular development and malformation: new findings in model systems driving future directions for microtia research. Eur J Med Genet 2014; 57:394.
3. Isaacson G. Antenatal diagnosis of congenital deafness. Ann Otol Rhinol Laryngol 1988; 97:124.
4. Ferrario VF, Sforza C, Ciusa V, et al. Morphometry of the normal human ear: a cross-sectional study from adolescence to mid-adulthood. J Craniofac Genet Dev Biol 1999; 19:226.
5. Hunter A, Frias JL, Gillissen-Kaesbach G, et al. Elements of morphology: standard terminology for the ear. Am J Med Genet A 2009; 149A:40.
6. Harris J, Källén B, Robert E. The epidemiology of anotia and microtia. J Med Genet 1996; 33:809.
7. Llano-Rivas I, González-del Angel A, del Castillo V, et al. Microtia: a clinical and genetic study at the National Institute of Pediatrics in Mexico City. Arch Med Res 1999; 30:120.
8. Castilla EE, Lopez-Camelo JS, Campaña H. Altitude as a risk factor for congenital anomalies. Am J Med Genet 1999; 86:9.
9. Bartel-Friedrich S. Congenital Auricular Malformations:

- Description of Anomalies and Syndromes. *Facial Plast Surg* 2015; 31:567.
10. Ishimoto S, Ito K, Yamasoba T, et al. Correlation between microtia and temporal bone malformation evaluated using grading systems. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2005; 131:326.
 11. Brent B. Technical advances in ear reconstruction with autogenous rib cartilage grafts: personal experience with 1200 cases. *Plast Reconstr Surg* 1999; 104:319
 12. Schonauer F, La Rusca I, Molea G. Non-surgical correction of deformational auricular anomalies. *J Plast Reconstr Aesthet Surg* 2009; 62:876
 13. Griffin MF, Premakumar Y, Seifalian AM, et al. Biomechanical Characterisation of the Human Auricular Cartilages; Implications for Tissue Engineering. *Ann Biomed Eng.* 2016 Dec;44(12):3460-3467
 14. Scheinfeld NS, Silverberg NB, Weinberg JM, et al. The preauricular sinus: a review of its clinical presentation, treatment, and associations. *Pediatr Dermatol* 2004; 21:191.
 15. Roth DA, Hildesheimer M, Bardenstein S, et al. Preauricular skin tags and ear pits are associated with permanent hearing impairment in newborns. *Pediatrics* 2008; 122:e884.
 16. Huang XY, Tay GS, Wansaicheong GK, et al. Preauricular sinus: clinical course and associations. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2007; 133:65.
 17. Bahrani B, Khachemoune A. Review of accessory tragus with highlights of its associated syndromes. *Int J Dermatol* 2014; 53:1442.
 18. Trigg DJ, Applebaum EL. Indications for the surgical repair of unilateral aural atresia in children. *Am J Otol* 1998; 19:679.
 19. Sone M, Naganawa S, Yoshida T, et al. Imaging findings in a case with cholesteatoma in complete aural atresia. *Am J Otolaryngol* 2010 Jul-Aug;31(4):297-9
 20. Béjar-Solar I, Rosete M, de Jesus Madrazo M, et al. Percutaneous bone-anchored hearing aids at a pediatric institution. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2000; 122:887.
 21. Moss WJ, Lin HW, Cueva RA. Surgical and Audiometric Outcomes for Repair of Congenital Aural Atresia and Hypoplasia. *JAMA Otolaryngol Head Neck Surg* 2016; 142:52.
 22. Briggs RJ, Luxford WM. Correction of conductive hearing loss in children. *Otolaryngol Clin North Am* 1994; 27:607.
 23. Jackler RK, Luxford WM, House WF. Congenital malformations of the inner ear: a classification based on embryogenesis. *Laryngoscope* 1987; 97:2.
 24. Marsot-Dupuch K, Dominguez-Brito A, Ghasli K, et al. CT and MR findings of Michel anomaly: inner ear aplasia. *AJNR Am J Neuroradiol* 1999; 20:281.
 25. Phelps PD. Mondini and the dysplastic lateral semi-circular canal. *ORL J Otorhinolaryngol Relat Spec* 1994; 56:116.
 26. Kaya S, Hızlı Ö, Kaya FK, et al. Peripheral vestibular pathology in Mondini dysplasia. *Laryngoscope* 2017; 127:206.
 27. Levenson MJ, Parisier SC, Jacobs M, et al. The large vestibular aqueduct syndrome in children. A review of 12 cases and the description of a new clinical entity. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1989; 115:54.
 28. Ascha MS, Manzoor N, Gupta A, et al. Vestibular Aqueduct Midpoint Width and Hearing Loss in Patients With an Enlarged Vestibular Aqueduct. *JAMA Otolaryngol Head Neck Surg* 2017; 143:601.
 29. Kenna MA, Rehm HL, Frangulov A, et al. Temporal bone abnormalities in children with GJB2 mutations. *Laryngoscope* 2011; 121:630.
 30. Wineland A, Menezes MD, Shimony JS, et al. Prevalence of Semicircular Canal Hypoplasia in Patients With CHARGE Syndrome: 3C Syndrome. *JAMA Otolaryngol Head Neck Surg* 2017; 143:168.
 31. Galie M, Clauser LC, Tieghi R, et al. The arrhinias: Proboscis lateralis literature review and surgical update. *J Craniomaxillofac Surg* 2018 Dec 27.pii: S1010-5182(18)31148-X.doi: 10.1016/j.jcms.2018.12.013.
 32. Harley EH. Pediatric congenital nasal masses. *Ear Nose Throat J* 1991; 70:28.
 33. Zhang MM, Hu YH, He W, et al. Congenital arhinia: A rare case. *Am J Case Rep* 2014; 15:115.
 34. Shaw ND, Brand H, Kupchinsky ZA, et al. SMCHD1 mutations associated with a rare muscular dystrophy can also cause isolated arhinia and Bosma arhinia microphthalmia syndrome. *Nat Genet* 2017; 49:238.
 35. Franco D, Medeiros J, Faveret P, et al. Supernumerary nostril: case report and review of the literature. *J Plast Reconstr Aesthet Surg* 2008; 61:442.
 36. Cohen MM Jr, Jirásek JE, Guzman RT, et al. Holoprosencephaly and facial dysmorphism: nosology, etiology and pathogenesis. *Birth Defects Orig Artic Ser* 1971; 7:125.
 37. Traggiai C, Stanhope R. Endocrinopathies associated with midline cerebral and cranial malformations. *J Pediatr* 2002; 140:252.
 38. Chervenak FA, Tortora M, Mayden K, et al. Antenatal diagnosis of median cleft face syndrome: sonographic demonstration of cleft lip and hypertelorism. *Am J Obstet Gynecol* 1984; 149:94.
 39. Bratton C, Suskind DL, Thomas T, et al. Autosomal dominant familial frontonasal dermoid cysts: a mother and her identical twin daughters. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2001; 57:249.
 40. MacGregor FB, Geddes NK. Nasal dermoids: the significance of a midline punctum. *Arch Dis Child* 1993; 68:418.
 41. Denoyelle F, Ducroz V, Roger G, et al. Nasal dermoid sinus cysts in children. *Laryngoscope* 1997; 107:795.
 42. Szeremeta W, Parikh TD, Widelitz JS. Congenital nasal malformations. *Otolaryngol Clin North Am* 2007; 40:97.
 43. Saettele M, Alexander A, Markovich B, et al. Congenital midline nasofrontal masses. *Pediatr Radiol* 2012; 42:1119.
 44. Hoving EW. Nasal encephaloceles. *Childs Nerv Syst* 2000; 16:702.
 45. Rahbar R, Resto VA, Robson CD, et al. Nasal glioma and encephalocele: diagnosis and management. *Laryngoscope* 2003; 113:2069.
 46. Turgut M, Ozcan OE, Benli K, et al. Congenital nasal encephalocele: a review of 35 cases. *J Craniomaxillofac Surg* 1995; 23:1.
 47. Chang KC, Leu YS. Nasal glioma: a case report. *Ear Nose Throat J* 2001; 80:410.

48. Puppala B, Mangurten HH, McFadden J, et al. Nasal glioma. Presenting as neonatal respiratory distress. Definition of the tumor mass by MRI. *Clin Pediatr (Phila)* 1990; 29:49.
49. Hoeger PH, Schaefer H, Ussmueller J, et al. Nasal glioma presenting as capillary haemangioma. *Eur J Pediatr* 2001; 160:84.
50. Brown OE, Myer CM, Manning SC. Congenital nasal pyriform aperture stenosis. *Laryngoscope* 1989; 99:86.
51. Rombaux P, Hamoir M, Francois G, et al. Congenital nasal pyriform aperture stenosis in newborn: report on three cases. *Rhinology* 2000; 38:39.
52. Murali H, Hurt H. Nasal molding: a cultural practice causing respiratory distress in a term infant. *J Pediatr* 2004; 144:403.
53. Wine TM, Dedhia K, Chi DH. Congenital nasal pyriform aperture stenosis: is there a role for nasal dilation? *JAMA Otolaryngol Head Neck Surg* 2014; 140:352.
54. Hengerer AS, Brickman TM, Jeyakumar A. Choanal atresia: embryologic analysis and evolution of treatment, a 30-year experience. *Laryngoscope* 2008; 118:862.
55. Brown OE, Pownell P, Manning SC. Choanal atresia: a new anatomic classification and clinical management applications. *Laryngoscope* 1996 Jan;106(1 Pt 1):97-101.
56. Enepekides DJ. Management of congenital anomalies of the neck. *Facial Plast Surg Clin North Am* 2001;9:131-145.
57. Foley DS, Fallat ME. Thyroglossal duct and other congenital midline cervical anomalies. *Semin Pediatr Surg* 2006;15:70-75.
58. Mohan PS, Chokshi RA, Moser RL, et al. Thyroglossal duct cysts: a consideration in adults. *Am Surg* 2005;71(6):508-11
59. Senthilraja M, Rajan R, Kapoor N, et al. An uncommon cause of dysphagia. *J Family Med Prim Care* 2019 Mar;8(3):1282-1283
60. Quintanilla-Dieck L, Penn EB Jr. Congenital neck masses. *Clin Perinatol* 2018 Dec;45(4):769-785
61. Dharmarajan H, Rouillard-Bazinat N, Chandy BM. Mature and immature pediatric head and neck teratomas: A 15-year review at a large tertiary center. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2018 Feb;105:43-47
62. Mattioni J, Azari S, Hoover T, et al. A cross-sectional evaluation of outcomes of pediatric branchial cleft cyst excision. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2019 Apr;119:171-176
63. Fastenberg J, Nassar M. First branchial cleft Cyst. *N Engl J Med* 2016 Oct;20:375(16):e33
64. Lee DH, Yoon TM, Lee JK, et al. Clinical study of second branchial cleft anomalies. *J Craniofac Surg* 2018 Sep;29(6):557-560
65. Goff CJ, Allred C, Glade RS. Current management of congenital branchial cleft cysts, sinuses and fistulae. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg* 2012 Dec;20(6):533-9
66. Jacobs AH, Walton RG. The incidence of birthmarks in the neonate. *Pediatrics*, 1976;58: 218-222
67. Bruckner AL, Frieden IJ. Hemangiomas of infancy. *J Am Acad Dermatol* 2003;48:477-493.
68. Finn MC, Glowacki J, Mulliken JB. Congenital vascular lesions: clinical application of a new classification. *J Pediatr Surg*. 1983;18:894-899
69. Goldberg NS, Rosanova MA. Periorbital hemangiomas. *Dermatol Clin*. 1992;10: 653-661
70. Stal S, Hamilton S, Spira M. Hemangiomas, lymphangiomas and vascular malformations of the head and neck. *Otolaryngol Clin North Am*. 1986 Nov; 19(4):769-796
71. Damaskos C, Garmpis N, Manousi M, et al. Cystic hygroma of the neck: single center experience and literature review. *Eur Rev Med Pharmacol Sci*. 2017 Nov;21(21):4918-4923.
72. Giguere CM, Bauman NM, Smith RJ. New treatment options for lymphangioma in infants and children. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. 2002 Dec;111(12):1066-75.
73. Singh CA, Sakthivel P. Laryngocele. *N Engl J Med*. 2018 Dec 6;379(23):e40
74. Szymanowski AR, Fechtner L, Muscarella J. Endoscopic excision of a large combined laryngocele. *Ear Nose Throat J*. 2019 Apr 9:145561319840142. doi: 10.1177/0145561319840142.
75. Luthra M, Kumar C, Ahlawat K. Congenital thymic cyst: Antenatal diagnosis and postnatal management. *J Indian Assoc Pediatr Surg*. 2019 Jul-Sep;24(3):206-208.
76. Sargent B, Kaplan SL, Coulter C, et al. Congenital muscular torticollis: Bridging the gap between research and clinical practice. *Pediatrics*. 2019 Aug;144(2). pii: e20190582. doi: 10.1542/peds.2019-0582.