

OLGU BİLDİRİSİ / CASE REPORT

Michel aplazisi ve Mondini displazisi birlikteliği: Olgu sunumu

Ç. Çallı, E. Pınar, S. Öncel, A.K. İmre, M. Apaydın

Mondini and Michel deformities of the inner ear: a case report

Congenital hearing loss is an important disease in otology. Approximately 20 percent of congenital sensorineural hearing loss have radiological bone malformations. Inner ear anomalies, resulting in congenital sensorineural hearing loss, observation frequency are classified according to Schuknecht: Mondini, Scheibe, Michel and Alexander. These malformations are rare and occur due to stoppage of development of inner ear, in the first trimester of pregnancy. In our case, eight-years-old patient referred us with congenital hearing loss at right ear and effusion at left ear following common cold. After evaluation of the patient, we determined the Michel aplasia and Mondini dysplasia together. A case study with diagnosis and management together with relevant literature study is presented in this article.

Key Words: Michel aplasia, Mondini dysplasia, congenital hearing loss.

Özet

Konjenital sensorinöral işitme kaybı (SNİK) otolojinin önemli sorunlarından biridir. Konjenital SNİK olgularının yaklaşık %20'si radyolojik olarak kemik malformasyonlarla seyretmektedir. Konjenital sensorinöral işitme kaybına neden olan iç kulak anomalileri görülme sıklıklarına göre Schuknecht tarafından şu şekilde sınıflandırılmıştır: Mondini displazisi, Scheibe, Michel aplazisi ve Alexander anomalisi. Bu anomaliler seyrek görülür ve genellikle gebeliğin ilk trimesterinde iç kulak embriyogenezisi sırasında gelişimin durması sonucu meydana gelirler. Sekiz yaşında sağ kulağında doğuştan total işitme kaybı ve ÜSYE sonrası sol kulağında seröz otitle gelen hastanın, tetkikleri sonucunda Michel aplazisi ve Mondini malformasyonunu birlikte saptadık. Literatürde nadir bu görülen durumu sunmayı uygun gördük.

Anahtar Sözcükler: Michel aplazisi, Mondini displazisi, konjenital işitme kaybı.

Türk Arch Otolaryngol, 2010; 48(1): 37-41

Türk Otolarengoloji Arşivi, 2010; 48(1): 37-41

Dr. Çağlar Çallı, Dr. Ercan Pınar, Dr. Semih Öncel, Dr. A. Kadir İmre
Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi 3. KBB Kliniği, İzmir

Dr. Melda Apaydın

Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Radyoloji Kliniği, İzmir

Giriş

Konjenital sensorinöral işitme kaybında (SNİK), konuşma gelişiminin normal süreç içinde gelişmesi için, erken tanı ve uygun rehabilitasyonun yapılması çok önemlidir. SNİK'de işitme kayıplarının yaklaşık

%20'si radyolojik olarak kemik malformasyonlarla seyretmektedir. Patolojinin sellüler düzeyde olduğu geriye kalan %80 olgu sadece membranöz malformasyonlarla seyretmektedir. Bu ikinci grupta radyolojik bulgu saptanamaz.^{1,2}

İç kulak anomalilerin bazıları tarihsel sıra içinde, 1791'de Mondini (otik kapsülde bölünme: 1.5 dönüş), 1838'de Cock (kokleanın büyük ve birleşik olması), 1864'de Michel (otik kapsül ve VIII. sinir aplazisi), 1882'de Scheibe (normal otik kapsül, koklea ve sakkulusun membranöz displazisi), 1907'de Siebenmann ve Bing (normal otik kapsül, labirentin membranöz displazi) tarafından tanımlanmıştır.² Görülme sıklıklarına göre Schuknecht tarafından Mondini, Scheibe, Michel ve Alexander olarak sınıflandırılmıştır.¹ Scheibe ve Bing-Siebenmann (BS) gibi sadece membranöz labirenti tutan anomaliler mevcut tekniklerle izlenememektedirler.² BS displazisi membranöz labirentin koklear ve vestibüler komponentlerindeki anomalidir. En sık SNİK nedeni Scheibe displazisi olarak gözlemlenmiştir. Scheibe displazisinin yanısıra Mondini displazisi de sık genetik sağırlık nedenlerinden biridir. Mondini displazisi üst dönüşlerin az olmasına karşın normal baziler dönüşle karakterize olup, bu tabloda modiolar hipoplazi ve interskalar septum yokluğu da görülür. Alexander anomalisi baziler kıvrımdaki yetersiz gelişmedir. Michel aplazisi labirentin ve iç kulağa ait sensorinöral yapıların tamamen yokluğudur.³

Bazı yazarlar iç kulak anomalilerini basit bir şekilde Scheibe ve Mondini displazileri ve kromozomal bozukluklara eşlik eden anomaliler olarak sınıflamışlardır. BS ve Alexander tipi anomalilerin yetersiz olarak belgelendiğini, Michel tipi anomalinin de klinik bulgu vermeyecek kadar nadir olduğunu vurgulamışlardır. Jackler, 1987 yılında, iç kulak anomalilerinin embriyogenez sırasında değişik evrelerde gelişim duraklamasına bağlı olduğunu hipoteziyle, yeni bir sınıflama sistemi geliştirmiştir.³ Terrahe ve Everberg tarafından da iç kulak anomalileri sınıflandırılmıştır.²

SNİK'e neden olan membranöz ve kemik labirent anomalileri, 3.-8. intrauterin haftalar arasındaki iç kulak embriyogenezisi sırasında gelişim anormallikleri sonucu oluşur.^{1,3} Bizim olgumuzda da olduğu gibi iki farklı konjenital anomali olan Mondini ve Michel deformiteleri aynı bireyde her iki kulağı oldukça nadir olarak etkilemektedir.⁴

Olgu Sunumu

8 yaşında bayan hasta sağ kulakta doğuştan total işitme kaybı, ÜSYE sonrası fark edilen sol kulakta seröz otikle polikliniğe başvurdu. Doğum sırasında ya da neonatal dönemde patolojiye ya da annenin prenatal ilaç kullanım (streptomisin, kinin, klorokin fosfat, talidomid) öyküsüne rastlanmadı. Ailesinde SNİK yoktu. Otoskopide bilateral kulak zarı olağandı. Weber sola lateralize, Rinne sağda (+), solda (-) olarak saptandı. Hastanın yapılan pure tone odyometrisinde; sağda total işitme kaybı, solda ise 28 dB iletim tipi işitme kaybı ve timpanogramda bilateral B tipi eğri saptandı. Hastaya BERA yapıldı. Sağ kulakta 130 dBp.e SPL'de klik uyarana yanıt alınmadı, işitme seviyesi 2-4 kHz'de yaklaşık 95 dBnH.L'nin üzerinde olarak bulundu, sol kulakta 70 dBp.e SPL'de klik uyarana yanıt alındı ve işitme seviyesi 2-4 kHz'de yaklaşık 30 dB olarak saptandı. Hastanın aksiyel ve koronal planda yapılan temporal kemik BT'sinde sağ temporal kemikte petröz apekte hipoplazik gelişim saptandı. Sağda, koklea, vestibül ve semisirküler kanallar ayrı ayrı seçilemedi, sigmoid sinüs medialize ve hipoplazik olup, juguler fossa üzerine minimal bası yapmaktaydı. Sağ internal akustik kanal hipoplazik olup sola nazaran 1/2'si oranında daralmıştı. Labirentin segmenti-genikülat ganglion-intramastoid bölümü seçilemedi. Sol temporal kemikte semisirküler kanallar displazik olup, kokleada inkomplet dönme saptandı. Bilateral orta kulak kemikçiklerinin dizilim ve mineralizasyonu, orta kulak kavitesi hacmi, dış kulak yolları normaldi. Sol internal akustik kanal minimal genişti.

Tartışma

İç kulak membranöz ve kemik labirent anomalileri; semisirküler kanallardaki, vestibülo/utrükülo-sakküler yapılarıdaki ve kokleadaki anomaliler olarak değerlendirilebilirler.³

Bu konuda en çok kabul gören radyolojik sınıflama 1987'de Jackler ve ark. tarafından yapılmıştır. Malformasyonlar, radyolojik olarak (bilgisayarlı tomografi [BT] ve politomogram) görünümüne ve klinik deneyimlere göre; komplet aplazi (Michel aplazisi), koklear aplazi (semisirküler kanallar [SSK] ve vestibül normal ya da deforme olabilirler), koklear hipoplazi (küçük koklear tomurcuk), tek büyük ve birleşik kavite (Cock; tek kaviteli koklea), kokleada inkomplet bölünme (Mondini) olarak sınıflandırılmışlardır.² Bu sistemde her anomali kokleanın değişik evrelerde duraklamasına bağlı olarak incelenmiştir. Jackler ve ark.'na ait koklear anomali sınıflaması manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ile de değerlendirilmiştir. Bazı koklear anomaliler bu sınıflama ile değerlendirilebilirken bazıları bir sisteme uymaz. Bunlar ekstra koklear kıvrımlar, küçük cüce tip koklea olarak söylenebilir. Cüce tip koklealarda normal dönüş olabilir. MRG ile yeni tanımlanan anomaliler bu sınıflamaya dahil değildir. Scala vestibüli/media ve scala tympani arasındaki defektler bazen sadece normal kemik labirent ve kokleada görülebilir. Bu değişiklikler BT'de görülemeyebilir ve sadece T2 ağırlıklı gradient eko ya da spin eko imajlarda görüntülenebilirler.³

İç kulak yapılarının ve stapesin gelişmesi embriyonik hayatın ilk 18-28. günleri arasında olur. Mezodermal gelişimi olan bu alandaki normal bulgular ektodermal gelişimi olan iç kulak anomalilerinden ayrılmaktadır.³ Olgumuzda bilateral orta kulak kemikçiklerinin dizilim ve mineralizasyonu, orta kulak kavitesi normal olarak değerlendirildi.

İlk üç hafta içinde ikinci brankial arkın dorsalinde ektodermden otik plakod ortaya çıkar. İntrauterin gelişimin 3. haftası ve öncesinde, otik plakodun (ektoderm) otokiste farklılaşma aşamasında durması, membranöz ve labirentin iç kulak yapılarının hiç oluşmadığı Michel aplazisi ile sonuçlanır.^{1-3,5,6} Normal iç kulak gelişiminin yerini tek küçük kistik kavite ya da birkaç küçük kavite almıştır. Bu tanımlama Michel tarafından histopatolojik olarak yapılmış olup çok nadir görülür ve membranöz kemik anomalilerin en ağırıdır. Koklear osseoz malformasyonların %1'ini oluşturur.⁵ İlk kez 1863'de Strasbourg çocuk hastanesinde 11 yaşında ölen sağır ve dilsiz bir erkek çocuğun otopsis sonucu Michel tarafından tanımlanmış ve rapor edilmiştir. Bu hastada bilateral iç kulak yapılarının (komplet kemik ve membranöz labirent yokluğu) olmadığı tanımlanmıştır.¹ Otik plakodun gelişmemesi ikinci brankial arktan (endoderm) gelişen stapesin nondiferansiyasyonunu veya fasiyal sinirin anormal seyirini indükleyebilir ve petröz kemik hipoplazisi, aberan seyirli juguler ven gibi diğer kafa tabanı anomalileri tabloya eşlik edebilir.

Otokistin koklea, vestibül ve SSK'lara farklılaştığı 4. ve 5. haftalarda gelişimin durması, bu yapıların ayrı olarak seçilemediği ve birleşik ovoid bir kavite oluşturduğu ana kavite deformitesine (Michel displazisi) (aplazi ya da deformitesi değil) yol açar. Koklear anomalilerin 1/4'ü ana kavite malformasyonu- dur. SSK'lar normal ya da malforme olabilir.^{2,3}

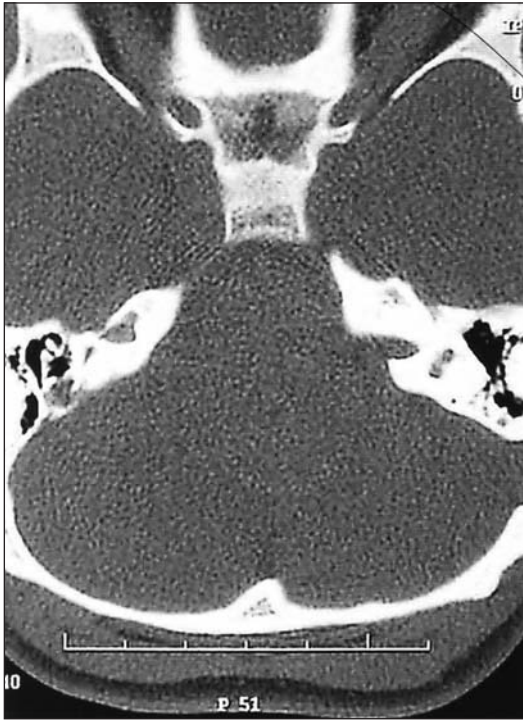
5. fetal hayatta gelişimsel durma kokleada aplazi ile sonuçlanır. Vestibül ve semisirküler kanallar normal ya da malformedirler. 6. haftadaki koklear gelişim durması ile koklear hipoplazi, küçük rudimente koklear tomurcuk ve eşliğindeki malforme vestibül ve semisirküler kanallar görülür. 7. haftada gelişimin duraklamasına bağlı olarak da kokleanın 1.5 dönüşten oluştuğu ve interskalar septum ve kemik spiral içermeyen gerçek Mondini deformitesi ortaya çıkar.

6. ve 8. haftalar arasındaki gelişim duraklaması SSK displazileri/aplazilerine ve 5. haftada gelişimin durması da geniş vestibüler akuaduktus sendromuna yol açar.^{2,3} Bizim olgumuzda da sağ temporal kemikte semisirküler kanallar saptanmadı, solda ise displazik olarak değerlendirildi. Sol horizontal semisirküler kanal displazik olup embriyolojik gelişim evresi ile uyumluydu (Resim 1).

Sennaroğlu ve ark. klinik olarak daha net ve yardımcı olması amacıyla anomalileri azalan şiddetine göre, Michel deformitesi, koklear aplazi, kommon kavite, IP-1 (kistik kokleovestibüler malformasyon), koklear hipoplazi ve IP-2 (klasik Mondini deformitesi) olarak sınıflamışlardır.⁷ Sennaroğlu ve ark. Mondini displazisini, inkomplet bölümlenme defektleri; 1. ve 2. tip olarak iki şekilde incelemişlerdir. 1. tipine kistik kokleovestibüler malformasyon (hiç bölüm-

lenmemiş koklea) denirken, 2. tipine klasik Mondini deformitesi adı verilmiştir. 1. tip anomali 2. tip anomaliye göre daha az diferansiye olmuş bir anomali-dir. Genişlemiş bir vestibüler akuadukt olmaksızın, koklea ve vestibülün boş ve kistik olması ile karakterizedir. Bizim olgumuzda sol temporal kemikte pet-röz apeks gelişimi normal olup, boş ve bölümlere ayrılmamış koklea-dilate vestibül ve genişlememiş vestibüler akadukt mevcuttu. Tip 1 kistik vestibülo-koklear malformasyon olarak değerlendirildi (Re-sim 2).

2. tip anomali olan klasik Mondini deformitesinde (tamamen bölümlenmemiş koklea) kistik apeks, dilate vestibül ve geniş vestibüler akuadukt bulunur. Mondini deformitesi embriyolojik hayatta daha sonra gelişen bir anomali olup displazinin ağırlığı 1. tip-ten daha hafiftir.⁷ Sampaio ve ark., Mondini displazi-



Resim 1. Tomografik olarak sağda Michel aplazisi ve solda Mondini displazisinin görünümü.



Resim 2. Sol temporal kemikte petröz apeks gelişimi normal olup, internal akustik kanalda minimal genişleme mevcuttur.

sinde geniş vestibüler akuaduktun cerrahi ve klinik olarak komplikasyon oluşturabileceği uyarısını yapmışlardır.⁸

Klasik Mondini deformitesinde (2. tip anomali) defekt orta ve apikal dönüş arasındaki koklea apeksindedir. Bazal dönüş mevcuttur ve bu nedenle spiral ganglion ve sinir yapıları çeşitli derecelerde gelişmiştir. Bu nedenle işitme seviyesi ve koklear implant sonrası işitme kazancı kistik-koklea-vestibüler malformasyondan (hiç bölümlenmemiş koklea-tip 1) farklıdır.⁹ Mondini deformiteli hastaların yaklaşık %60'ında internal akustik kanal genişlemiş olarak saptanmıştır.⁷ Bizim olgumuzda da sağ internal akustik kanal hipoplazik iken solda internal akustik kanal minimal genişti. Bu sonuç literatür bulguları ile uyumluydu.⁷

Sonuç olarak bu olgu sunumunda kabul edilen sınıflamaların eşliğinde Michel deformitesi (Michel aplazisi) ve inkomplet bölümlenme defekti (Mondini displazisi) tartışılmış olup, klinik yaklaşımda yukarıda belirtildiği üzere sınıflama ve tanı koymada netlik çok kritik önem taşımaktadır.

Kaynaklar

1. **Marsot-Dupuch K, Dominguez-Brito A, Ghasli K, Chouard CH.** CT and MR findings of Michel anomaly: inner ear aplasia. *AJNR Am J Neuroradiol* 1999; 20: 281-4.
2. **Pabuşçu Y.** Temporal kemigin bilgisayarlı tomografisi. 23. Ulusal Radyoloji Kongre Kitabı; Antalya: 2002: 59-62.
3. **Romo LV, Casselman JW, Robson CD.** Temporal bone: congenital anomalies. In: Som PM, Curtin HD, editors. *Head and Neck Imaging*. St. Louis: CV Mosby; 2003. p. 1119-40.
4. **Cho H, Nakai Y, Ezaki Y, Maruoka K, Miki Y, Konishi K.** Light and electron microscopic studies of a case with simultaneous Mondini and Michel deformities of the inner ears. *Arch Otorhinolaryngol* 1987; 243: 361-5.
5. **Isenberg SF, Tubergen LB.** Unilateral complete aplasia of the inner ear with associated tracheoesophageal fistula: report of a case. *Otolaryngol Head Neck Surg* 1979; 87: 435-9.
6. **Daneshi A, Farhadi M, Asghari A, Emamjomeh H, Abbasalipour P, Hasanzadeh S.** Three familial cases of Michel's aplasia. *Otol Neurotol* 2002; 23: 346-8.
7. **Sennaroğlu L, Saatçi I.** A new classification for cochleovestibular malformations. *Laryngoscope* 2002; 112: 2230-41.
8. **Sampaio AL, Cureoglu S, Schachern PA, Kusunoki T, Paparella MM, Oliveira CA.** Massive endolymphatic sac and vestibular aqueduct in Mondini dysplasia. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2004; 130: 678-80.
9. **Sennaroğlu L, Saatçi I.** Unpartitioned versus incompletely partitioned cochleae: radiologic differentiation. *Otol Neurotol* 2004; 25: 520-9.

Bağlantı Çakışması:

Bağlantı çakışması bulunmadığı belirtilmiştir.

İletişim Adresi: Dr. Çağlar Çallı

1394 Sok, No: 7/1 Birlik Apt, D: 1

Alsancak İZMİR

Tel: +90 232 421 57 57

e-posta: caglarcalli@hotmail.com