

Olgu sunumu-Case report

Multipl konjenital anomalilerin eşlik ettiği nadir bir fasiyal asimetri olgusu

A rare case of facial asymmetry accompanied by multiple congenital anomalies

Nilay Hakan, Mustafa Aydın*, Ayşegül Zenciroğlu, Nilgün Karadağ, Arzu Dursun, Ayşe Aksoy, Nurullah Okumuş, Ramiz Coşkun Gündüz

Yenidoğan ve Çocuk Nörolojisi Klinikleri (Dr. N. Hakan, Dr. M. Aydın, Doç. Dr. A. Zenciroğlu, Dr. N. Karadağ, Dr. A. Dursun, Dr. A. Aksoy, Doç. Dr. N. Okumuş, Dr. R. C. Gündüz,) Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, TR-06080 Ankara

Özet

Yüz asimetrisine fasiyal paralizi dışında “konjenital asimetrik ağlayan yüz” olarak adlandırılan depresör anguli oris kasının tek taraflı hipoplazisi veya aplazisi de neden olabilir. Kardiyovasküler, ürogenital, iskelet, solunum veya santral sinir sistemlerini ilgilendiren bazı doğumsal anomaliler bu tabloya eşlik edebilir. Burada, sağ depresör anguli oris kası disfonksiyonuna bağlı fasiyal asimetrisiye el parmak anomalileri, pulmoner stenoz ve ektopik yerleşimli hipoplazik sağ böbrek anomalilerin eşlik ettiği bir yenidoğan olgusu sunuldu. Bu hastaların eşlik eden başka anomaliler yönünden titizlikle araştırılması gerekmektedir.

Anahtar sözcükler: Depresör anguli oris kası, yüz asimetrisi, doğumsal anomali

Abstract

Facial asymmetry may also be the result of unilateral congenital hypoplasia or aplasia of the depressor anguli oris muscle, which is called as “congenital asymmetric crying facies”; rather than being solely due to facial paralysis. Additional anomalies related to cardiovascular, genitourinary, skeletal, respiratory, or central nervous systems can also accompany this disorder. Herein, we present a case of neonate with facial asymmetry due to right depressor anguli oris muscle dysfunction together with finger anomalies, pulmonary stenosis, and ectopic hypoplastic right kidney. These patients should be carefully investigated for the accompanying other anomalies.

Keywords: Musculus depressor anguli oris, facial asymmetry, congenital anomaly

Geliş tarihi/Received: 26 Mayıs 2010; **Kabul tarihi/Accepted:** 21 Ocak 2011

***İletişim adresi:**

Dr. Mustafa Aydın, Yenidoğan Bölümü, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, TR-06080 Ankara. E-posta: dr1mustafa@hotmail.com

Giriş

Yüz asimetrisi olan yenidoğanlarda öncelikle fasiyal paralizi düşünülmeyle beraber nadiren yüzün mimik kaslarının izole doğumsal hipoplazi-aplazileri de yüz asimetrisine neden olabilir. Konjenital alt yüz asimetrisiyle ilgili iki temel patoloji söz konusudur. Biri konjenital unilateral alt dudak paralizisi, diğeri ise “konjenital asimetrik ağlayan yüz” olarak da bilinen depresör anguli oris kasının tek taraflı hipoplazisi veya aplazisidir [1, 2]. Bu durumların dışında, fasiyal asimetri, bazı doğumsal genetik bozukluklara eşlik eden bir bulgu olarak da karşımıza çıkabilir [3-5]. Hastalığın karakteristik özellikleri ilk defa Bonar ve Owens [6] tarafından tanımlanmış olmasına karşın “asimetik ağlayan yüz” ifadesi Pape ve Pickering tarafından kullanılmıştır [7]. Çoğunlukla sporadik olmak üzere az sayıda olguda ailesel geçiş de bildirilmiştir. İnsidansı %0,3-0,6 arasındadır [8].

Kardiyovasküler, ürogenital, iskelet veya solunum sistemlerini ilgilendiren bazı doğumsal anomaliler bu tabloya eşlik edebilir [9-13].

Bu olguda, başka doğumsal anomalilerin de eşlik ettiği depresör anguli oris kası disfonksiyonuna bağlı konjenital fasiyal asimetrisi olan bir yenidoğan olgusu çocuk hekimlerini ayırıcı tanı hakkında bilgilendirmek amacıyla sunuldu.

Olgu sunumu

26 yaşındaki annenin ilk gebeliğinden 39. gebelik haftasında 3500 gr ağırlığında kordon dolanması nedeniyle sezaryen ile doğan 23 günlük kız hasta, idrar yolu enfeksiyonu nedeniyle yenidoğan servisine yatırıldı.

Özgeçmişinde travmatik doğum öyküsü yoktu. Aile hikayesinde, anne-baba arasında akrabalık olmadığı ve ailede doğumsal anomalileri olan herhangi başka bir bireyin bulunmadığı öğrenildi.

Fizik muayenede, nötral durumda iken normal görünen ve bilateral nazolabial sulkusu belirgin olan hastada ağlama sırasında sağ kommisür depresyonunun olmadığı ancak alın kırıştırma, gözlerini kapatma ve burun kanadı hareketi fonksiyonlarının normal olduğu belirlendi (Resim 1). Bu bulgularla hastada depresör anguli oris kası disfonksiyonu olduğu düşünüldü. Ayrıca hastanın sağ el başparmağında üç falanks ve sol elinde ise bifid başparmak deformiteleri olduğu görüldü (Resim 2).

Kardiyak muayenede, pulmoner odakta II/VI şiddetinde sistolik ejeksiyon üfürümü duyuldu. Periferik kandan bakılan karyotip analizi 46,XX ile uyumlu bulundu. Yapılan ekokardiyografik incelemede hafif derecede pulmoner stenoz, üriner sistem ultrasonografisinde ise ektopik yerleşimli hipoplazik sağ böbrek saptandı. Voiding sistouretrografide bilateral IV. derecede vezikoureteral reflü saptandı; idrar yolu enfeksiyonu tedavi sonrası hastaya antibiyotik profilaksisi başlanarak poliklinik takibine alındı. Tc-99m dimercaptosuccinic acid (DMSA) sintigrafisinde sağ böbreğin orta hatta yakın inferior yerleşimli ve normalden küçük olduğu belirlendi. Kranial manyetik rezonans görüntülemesinde hastada korpus kallozum hipoplazisi saptandı. Takibinin 2. ayında idrar yolu enfeksiyonunun tekrarlaması nedeniyle hastaya yeniden tedavi verildi. En son postnatal 5. ayında kontrol edilen hastanın antibiyotik profilaksisi ile takibi devam ediyor.



Resim 1. Ağlama sırasında hastanın sağ kommisür depresyonunun olmadığı görülmektedir.



Resim 2. Hastanın sağ el başparmağında üç falanks, sol elinde ise bifid başparmak deformiteleri

Tartışma

Yüzde doğumsal bir asimetri ile karşılaşıldığında fasiyal paralizi ve daha nadir olarak görülen konjenital izole mimik kası anomalileri arasında ayırıcı tanı yapılmalıdır. Yüzde asimetrisi olan bebekler doğum travması açısından araştırılmalıdır. Uzamış zor doğum öyküsü bulunan olgularda fasiyal sinir paralizisi düşünülebilir. Travmatik sinir hasarı olanlarda marjinal mandibular sinir tarafından inerve edilen bütün alt dudak kaslarında paralizi beklenir. Ancak konjenital asimetrik ağlayan yüzde izole bir kas tutulumu söz konusudur ve yüzün diğer mimik kasları normaldir. Olgumuzda görüldüğü gibi istirahatte yüz simetriktir, özellikle ağlama sırasında ağız köşesinin aşağı ve dışa doğru hareketinin kısıtlı olduğu görülür. Fasiyal paraliziden farklı olarak kaş çatma, göz kapatma, alın buruşturma, burun deliklerinin solunumla uyumlu olacak şekilde genişlemesi hareketleri vardır; nazolabial sulkus derinlikleri bilateral olarak normaldir. Gözyaşı ve emme ile ilgili bir sorun yoktur, etkilenen taraftan salya akması gözlenmez [1, 14]. Yüzde asimetri en çok bebeklik döneminde belirgindir, yaş ilerledikçe asimetri azalır ve erişkin döneminde güçlüklerle fark edilebilen bir asimetri kalır [2].

Olgumuzda görüldüğü gibi tanı öykü ve fizik muayene bulguları ile konulur. Elektromiyelografi (EMG) tanıyı desteklemek amacıyla kullanılmaktadır. Travmatik kökenli sinir hasarı olan olguların %90'ı zamanla düzeldiği için [1, 14], bu olguların fasiyal paraliziden ayırımı açısından ortalama bir yıl süreyle (6 ay-2 yıl) izlenmesi gerekmektedir. Yüzde kozmetik kusur oluşturan asimetrik görünümü düzeltmek için çeşitli cerrahi teknikler kullanılabilirle beraber asimetrinin yaş ile birlikte düzelebileceği ve bu nedenle gereksiz cerrahi girişimlerden kaçınılması gerektiği bilinmelidir [2].

Konjenital alt yüz asimetrisi olan olguların %5-77'sine kardiyak, ürogenital, iskelet, solunum veya santral sinir sistemlerini ilgilendiren multipl doğumsal anomaliler eşlik etmektedir [9-13]. Bu tür konjenital anomalilerin eşlik ettiği hastaların %5-10'unda psikomotor gelişme geriliği de görülebilmektedir [15]. Fasiyal asimetriyle seyreden genetik geçişli hastalıklardan biri olan Silver-Russell sendromunda; intrauterin ve postnatal büyüme geriliği, üçgen yüz ve geniş alın gibi yüz özellikleri, vücut asimetrisi ve bazı minör anomaliler görülür [5]. Hemifasiyal mikrozomide; unilateral dış kulak yolu deformitesi, epibulber dermoid ile birlikte yüzün aynı tarafının küçüklüğü ve vertebral anomaliler vardır [4]. CHARGE sendromunda ise; koanal atrezi, gözde kolobom, kalp anomalisi, mental ve somatik gelişme geriliği, genital ve kulak anomalileri görülür [3]. Bizim olgumuzda el parmak anomalileri, pulmoner stenoz, korpus kallozum hipoplazisi

ve ektopik yerleşimli hipoplazik sağ böbrek eşlik eden diğer anomalilerdi. Ancak olgumuzdaki bu bulguların birlikteliği, daha önce tanımlanmış olan genetik sendromlardan herhangi birine uymamaktaydı.

Yüz asimetrisine fasiyal paralizisi dışında yüzün mimik kaslarının izole doğumsal hipoplazi-aplazisi de neden olabilmektedir. Doğumsal alt yüz asimetrisine multipl doğumsal anomaliler de eşlik edebileceği için bu olguların başka anomaliler yönünden de titizlikle araştırılması gerekmektedir.

Kaynaklar

1. Falco NA, Eriksson E. Facial nerve palsy in the newborn: incidence and outcome. *Plast Reconstr Surg* 1990; 85: 1-4.
2. Bawle EV, Conard J, Van Dyke DL, Czarnecki P, Driscoll DA. Seven new cases of Cayler cardiofacial syndrome with chromosome 22q11.2 deletion, including a familial case. *Am J Med Genet* 1998; 79: 406-10.
3. Wright EM, O'Connor R, Kerr BA. Radial aplasia in CHARGE syndrome: a new association. *Eur J Med Genet* 2009; 52: 239-41.
4. Stoll C, Viville B, Treisser A, Gasser B. A family with dominant oculoauriculovertebral spectrum. *Am J Med Genet* 1998; 78: 345-9.
5. Joyce CA, Sharp A, Walker JM, Bullman H, Temple IK. Duplication of 7p12.1-p13, including GRB10 and IGFBP1, in a mother and daughter with features of Silver-Russell syndrome. *Hum Genet* 1999; 105: 273-80.
6. Bonar BE, Owens RW. Bilateral congenital facial paralysis: review of the literature and a classification. *Am J Dis Child* 1929; 38: 1256-72.
7. Pape KE, Pickering D. Asymmetric crying facies: an index of other congenital anomalies. *J Pediatr* 1972; 81: 21-30.
8. Lahat E, Heyman E, Barkay A, Goldberg M. Asymmetric crying facies and associated congenital anomalies: prospective study and review of the literature. *J Child Neurol* 2000; 15: 808-10.
9. Cayler GG. Cardiofacial syndrome. Congenital heart disease and facial weakness, a hitherto unrecognized association. *Arch Dis Child* 1969; 44: 69-75.
10. Lin DS, Huang FY, Lin SP, Chen MR, Kao HA, Hung HY, Hsu CH. Frequency of associated anomalies in congenital hypoplasia of depressor anguli oris muscle: a study of 50 patients. *Am J Med Genet* 1997; 71: 215-8.
11. Dubnov-Raz G, Merlob P, Geva-Dayan K, Blumenthal D, Finkelstein Y. Increased rate of major birth malformations in infants with neonatal "asymmetric crying face": a hospital-based cohort study. *Am J Med Genet A* 2007; 143: 305-10.
12. Akçakuş M, Güneş T, Kurtoğlu S, Cetin N, Ozkul Y, Narin N, Atabek ME, Uğraş R. Asymmetric crying facies associated with congenital hypoparathyroidism and 22q11 deletion. *Turk J Pediatr* 2004; 46: 191-3.
13. Rioja-Mazza D, Lieber E, Kamath V, Kalpatthi R. Asymmetric crying facies: a possible marker for congenital malformations. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2005; 18: 275-7.
14. Toelle SP, Boltshauser E. Long-term outcome in children with congenital unilateral facial nerve palsy. *Neuropediatrics* 2001; 32: 130-5.
15. Caksen H, Odabaş D, Tuncer O, Kirimi E, Tombul T, İkbâl M, Ataş B, Ari Yuca S. A review of 35 cases of asymmetric crying facies. *Genet Couns* 2004; 15: 159-65.