

Yenidoğan Kuzenlerde Fasial Asimetri ve Konjenital Anomaliler

Facial Asymmetry and Congenital Anomalies in Newborn Cousins

¹Selmin Karataylı Özgürsoy, ²Ulaş Onay, ³Emine Polat, ⁴Tülay Tos

¹Ufuk Üniversitesi, Dr. Ridvan Ege Hastanesi, Kulak Burun Boğaz Anabilim Dalı, Balgat, Ankara

²Dr. Sami Ulus Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Ortopedi Kliniği, Ankara

³Dr. Sami Ulus Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Çocuk Hastalıkları ve Sağlığı Kliniği, Ankara

⁴Dr. Sami Ulus Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Genetik Kliniği, Ankara

Özet

Yeni doğan bebeklerde fasiyal asimetri her zaman fasiyal paralizi olduğu anlamına gelmez. Konjenital fasiyal asimetri, doğumsal travmatik fasiyal paraliziye bağlı olabileceği gibi, "konjenital asimetrik ağlayan yüz" olarak adlandırılan depresor anguli oris kasının aplazisi (DAOA) nedeniyle de olabilmektedir. İzole kas aplazilerine, iskelet, kardiyovasküler, ürogenital, solunum ve santral sinir sistemi anomalileri eşlik edebilir. Burada sunulan DAOA'li hastanın kuzeninde iki elde 8 parmak aplazisi, kalça çıkığı, bilateral ayak parmaklarında parsiyel kutanöz sindaktili ve ASD mevcuttur. DAOA, kulak burun boğaz ve pediatri doktorları tarafından bilinmesi gereken, etiyojisi netleşmemiş, karşılaşıldığı vakit ek tarama tetkiki gerektiren, konjenital bir anomalidir.

Anahtar kelimeler: Yenidoğan, fasiyal asimetri, depresor anguli oris kasının aplazisi (DAOA)

Abstract

Facial asymmetry in new-born babies is not always due to facial paralysis. Congenital facial asymmetry, might as well as be due to depressor anguli oris muscle aplasia (DAOA), so called "congenital asymmetric crying facies". Additional congenital anomalies like skeletal, cardiovascular, urogenital, respiratory or central nerve system anomalies can also accompany this disorder. Here, we present a case with DAOA whose cousin had aplasia of 8 fingers in two hands, hip dislocation, partial cutaneous syndactyly in bilateral feet fingers, and ASD. DAOA is a rare congenital anomaly with unknown etiology; therefore, screening tests should be done when encountered by otolaryngologists and pediatricians.

Key words: Newborn, facial asymmetry, depressor anguli oris muscle aplasia (DAOA)

GİRİŞ

Konjenital fasiyal asimetrik hastalarda, fasiyal paralizinin yanısıra depresor anguli oris kası aplazisi (DAOA) de akılda tutulmalıdır. DAOA'nin karakteristik özellikleri ilk olarak Bonar ve Owens (1) tarafından tanımlanmış olsa da, "asimetrik ağlayan yüz" ifadesi Pape ve Pickering tarafından kullanılmıştır (2). Ailevi geçiş nadirdir. İnsidansı %0.3-0.6 arasındadır (3). Birlikte ek anomali bulunma ihtimali literatürde %20-70 arasında değişmektedir (4-7). Bu çalışmada sunulan 2 aylık bebek hastada DAOA ve fasiyal asimetri, 1. derece kuzeninde ise iki elde 8 parmak aplazisi, kalça çıkığı, bilateral ayak parmaklarında parsiyel kutanöz sindaktili ve ASD mevcuttur.

OLGU

İki aylık erkek bebek (1. olgu) öksürük yakınması ile kulak burun boğaz polikliniğinde değerlendirildi. Öyküsünden 31 yaşındaki anneden 40 gebelik haftasında 2800 gr ağırlığında normal spontan vajinal yol ile doğduğu öğrenildi. Fizik incelemede; nötral durumda yüzü normal görünen hastanın ağlarırken ve gülerken sağ alt dudakta asimetri olduğu, ancak alin kırıştırma, gözlerini kapatma hareketlerinin normal olduğu belirlendi. Bu bulgularla hastada DAOA olduğu düşünüldü (Şekil 1). Öksürüğü olan hastaya akut bronşit tanısı ile uygun tedavi başlandı. Bir aylıkken yapılan kalça ultrasonografisi ve idrar tetkiki normal sınırlardaydı. Hastanın 1. dereceden kuzeninde (dayı kızı) ek anomali

varlığının öğrenilmesi üzerine ek tarama testlerinin gerekliliği ve faydası anlatıldı, ancak ailesi ek tetkik yaptırmayı kabul etmedi.

İkinci olgu (1. olgunun kuzeni), 29 yaşındaki annenin 4. gebeliğinden 41. gebelik haftasında 3100 gr ağırlığında sezaryen ile doğan kız bebek idi, 18 günlükken dış merkezden TSH yüksekliği nedeni ile Dr. Sami Ulus Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi'ne gönderilmişti. Anne-baba arasında akrabalık olmayan hastanın öyküsünden travmatik doğum veya prenatal ilaç kullanımının olmadığı öğrenildi. Fizik incelemede; hastanın her iki elde 2., 3., 4. ve 5. parmak aplazisi, bilateral ayaklarda 2. ve 3. parmaklarda parsiyel kutanöz sindaktili ve tırnak yokluğu belirlendi (Şekil 2). Kardiyovasküler sistem muayenesinde sternum solunda 1/6 şiddetinde pansistolik üfürüm duyuldu. Diğer sistem bulguları doğaldı. Transtorasik ekokardiyografide patent foramen ovale (PFO) izlendi. İlk gün hafif yüksek izlenen TSH:11.347 µIU/ml, 2 gün sonra normal seviyeye geriledi (3.734 µIU/ml). Serbest T3 ve serbest T4 normaldi.

Periferik kandan bakılan karyotip analizi 46 XX ile uyumlu bulundu. Abdominal ve transfontanel ultrasonografi normaldi. İşitsel beyinsapı cevapları (ABR) bilateral normaldi. Yapılan kalça ultrasonografisinde sağ normal, sol kalçanın Tip 2 (displazik) kalça ile uyumlu olduğu izlendi. Ailede kalça çıkıklığı öyküsü olan hastaya ortopedi tarafından pelvik bandaj uygulaması yapıldı. Bir ay sonra yapılan kontrol ultrasonografide her iki taraf normal sınırlarda izlendi. Pelvik bandaja son verilerek 6 ay sonraya kontrol randevusu verildi.

Şekil 1. Ağlarken ve gülerken sağ alt dudakta asimetri



TARTIŞMA

Doğum travmasına bağlı gelişen fasiyal paralizi, daha nadir olarak görülen konjenital DAOA'den, kolaylıkla ayrılabilir. Doğumsal fasiyal asimetri olgularının %90'dan fazlası travmatik orijindir (8,9). Öyküde uzamış zor doğum, forseps uygulaması, doğum travması varsa asimetri fasiyal sinir parezi veya paralizisine bağlıdır. Ayrıca, fasiyal paralizili hastalarda marjinal mandibular sinirin inerve ettiği tüm alt dudak kaslarında paralizisi beklenir. İzole kas aplazisinde yalnızca bebek ağladığında veya güldüğünde alt dudakta asimetri ortaya çıkar ve alın kırıştırma, nasolabial oluk derinliği ve göz kapanması etkilenmez, istirahatte asimetri yoktur.

İzole kas aplazili hastaların %20-70 inde birlikte başka konjenital anomaliler de mevcuttur (4-7). DAOA en sık iskelet, genitouriner, gastrointestinal sistem ve baş boyun anomalileri ile birlikte görülür. DAOA'ne Cayler kardiyofasiyal sendromu, velokardiyofasiyal sendrom, CATCH 22, VACTERL Trisomy 18 gibi sendromlar nadiren de olsa eşlik edebilir. Bu çalışmada sunulan DAOA olgusunda görülen ek bir patoloji bulunmamaktadır ancak 1. derece kuzeninde 8 el parmak aplazisi, ASD, bilateral ayak parmaklarında parsiyel kutanöz sindaktili, konjenital kalça

Şekil 2. Her iki elde 2., 3., 4. ve 5. parmak aplazisi, bilateral ayaklarda 2. ve 3. parmaklarda parsiyel kutanöz sindaktili ve tırnak yokluğu



çıkığı mevcuttu. DAOA olgusunun annesine, gerekli bilgiler verilir, ek tarama önerilmesine rağmen tarama tetkiklerini kabul etmedi.

Konjenital unilateral DAOA'nin patogenezi net olarak bilinmemektedir. İntrauterin katlanma, gebelik sırasında subklinik viral enfeksiyon ve genetik faktörler etiolojide suçlanmıştır (10-12). Multifaktoriyel etiolojisi olduğu düşünülmekle birlikte daha ileri çalışmalar gerekmektedir. Bu DAOA olgusu ve konjenital ek anomalileri olan kuzeni, henüz netleşmemiş genetik faktörlere yönlendirmektedir.

İzole kas aplazili olguların çoğunda büyüdükçe fasiyal asimetri azalır, erişkin dönemde güçlükle fark edilen bir asimetri kalır (13). Eğer hastayı rahatsız edecek düzeyde bir asimetri varsa ve sebat ederse, fasiyal sinir dalı bloke edilebilir (14). Botoks ile periyodik enjeksiyon uygulanabilir (15).

Kulak burun boğaz ve pediatri doktorları "asimetrik ağlayan yüz" olgularını karşılaştığı zaman tanıyabilmeli, ve iskelet, kardiyovasküler, ürogenital, solunum ve santral sinir sistemi anomalilerinin birlikte olabileceği, ve bu bakımdan tarama tetkikleri yapılması gerektiği hakkında aileleri bilgilendirmelidirler.

KAYNAKLAR

1. Bonar BE, Owens RW. Bilateral congenital facial paralysis: review of the literature and a classification. Am J Dis Child 1929;38:1256-72.
2. Pape KE, Pickering D. Asymmetric crying facies: an index of other congenital anomalies. J Pediatr 1972;81:21-30.
3. 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.
4. Akcakus M, Ozkul Y, Gunes T, et al. Associated anomalies in asymmetric crying facies and 22q11 deletion. Genetic Counseling 2003;14:325-30.
5. Kurtoglu S, Çakşen H, Per H, Narin N, Üzüm K. Asymmetric crying facies and congenital hypothyroidism: report of two patients. J Pediatr Endocrinol Metab 2001;14:1177-81.
6. Singhi S, Singhi P, Lall KB. Congenital asymmetrical crying facies. Clin Pediatr 1980;19:673-8.
7. Lin SD, Huang FY, Lin SP, et al. 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.
8. McHugh HE, Sovvden KA, Levitt MN. Facial paralysis and muscle agenesis in the newborn. Arch Otolaryngol 1969;89:157-69.
9. Smith JD, Crumly RL, Harker LA. Facial paralysis in the newborn. Otolaryngol Head Neck Surg 1981;89:1021-4.
10. Cayler GG. Cardiofacial syndrome. Congenital heart disease and facial weakness, a hitherto unrecognized association. Arch Dis Child 1969;44:69-75.
11. Papadatos C, Alexiou D, Nicolopoulos D. Congenital hypoplasia of depressor anguli oris muscle. A genetically determined condition? Arch Dis Child 1974;49:927-31.
12. Hapner WR. Some observations on facial paresis in the newborn infant: etiology and incidence. Pediatrics 1951;8:494-7.
13. 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.
14. Totsuka C, Kobayashi T, Hirose H, Funasaka S. Selective facial nerve blocking. Arch Oto 1972;95:360.
15. Guyuron B, Huddlestone SW. Aesthetic indications for botulinum toxin injection. Plast Reconstr Surg 1994;93:913-8.