



## Konjenital Fasiyal Paralizi ve Mikst Tip İşitme Kaybının Eşlik Ettiği Fankoni Aplastik Anemisi +

Yezdan Fırat\*, Yeşim Durgun\*, Cengiz Yakıncı\*\*, Erol Selimoğlu\*

\*İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, KBB AD,

\*\*Pediatri AD, Malatya

Fankoni aplastik anemili hastada büyüme gelişme geriliği, mikrosefali, aplastik anemi, trombositopeni, radius hipoplazisi/aplazisi veya başparmak hipoplazisi/aplazisi, renal veya üriner sistem anomalileri, ciltte hiperpigmentasyon ve göz bulguları bilinen bulgulardır. Ancak % 11 sıklıkla izlenen konjenital sensorinöral işitme kaybı az görülen bulgulardır. Konjenital fasiyal paralizi ise bu sendroma eşlik eden bir bulgu değildir. Büyüme gelişme geriliği, mikrosefali, sol el baş parmak parmak agenezisi, renal agenezi olan Fankoni anemili 11 yaşında erkek hastada mikst tip işitme kaybının tuba disfonksiyonuna bağlı olduğu, bunun da mikrosefaliye bağlı olabileceği düşünülmüştür. Bu nedenle; bu yazı ile Fankoni anemisi tespit edilen hastalarda işitme ve fasiyal parezi/paralizi değerlendirilmesinin önemi vurgulanmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Fankoni aplastik anemisi, Konjenital fasiyal paralizi, İşitme kaybı

### Fanconi Aplastic Anemia Accompanied With Congenital Facial Paresis and Mixed Type Hearing Loss

Growth retardation, microcephaly, hypoplasia or aplasia of thumb, renal and urinary tract anomalies, skin pigmentation and eye anomalies are well known signs of Fanconi aplastic anemia. While congenital sensorineural hearing loss is an unusual symptom, congenital facial paresis does not accompany Fanconi anemia routinely. We report an 11-year-old boy with Fanconi aplastic anemia with growth retardation, microcephaly, left thumb agenesis, renal agenesis who also has mixed type hearing loss (HL) and congenital facial paresis. The patient has both congenital sensorineural HL and conductive type HL due to tubal dysfunction. Tubal dysfunction was explained by microcephaly. Facial paresis could be a co-occurrence or an undefined component of this disorder. Therefore, we conclude that patients with Fanconi anemia should be evaluated for hearing and facial nerve functions.

**Key Words:** Fanconi aplastic anemia, Congenital facial paralysis, Hearing loss

+29. Türk Ulusal Kulak Burun Boğaz ve Baş Boyun Cerrahisi Kongresinde poster olarak sunulmuştur ( 26-31 Mayıs 2007, Antalya)

Fankoni aplastik anemili hastada büyüme gelişme geriliği, mikrosefali, aplastik anemi, trombositopeni, radius hipoplazi/aplazisi veya başparmak hipoplazi/aplazisi, renal veya üriner sistem anomalileri, ciltte hiperpigmentasyon ve göz bulguları bilinen bulgulardır. Ancak % 11 sıklıkla izlenen konjenital sensorinöral işitme kaybı az görülen bir bulgudur. Konjenital fasiyal paralizi ise bu sendroma eşlik eden bir bulgu değildir. Bu makalede Fankoni anemisi ile takip edilen hastaların işitmelerinin değerlendirilmesi ve fasiyal paralizi açısından incelenmesinin gerekliliği vurgulanarak konjenital işitme kaybı ve fasiyal paralizinin eşlik ettiği sendromlar güncel literatür eşliğinde tartışılmıştır.

### OLGU SUNUMU

On yaşında erkek hasta pediatri bölümünde büyüme gelişme geriliği nedeni ile takipte iken 2 aydır var olan işitme kaybı nedeni ile polikliniğimize başvurdu. KBB muayenesinde her iki timpanik membranın mat ve seröz görünümde olduğu, valsava ile hareketli olmadığı izlendi. Anterior rinoskopik muayenede septum deviasyonu mevcuttu. Oral kavite ve orofarinks doğal idi. Fasiyal muayenesinde sol marginal mandibular sinir parezisi gözlemlendi (Resim 1A). Sistemik muayenesinde gelişme geriliği, hiperpigmentasyon, yüzde çillenme, sol el baş parmak yokluğu, mikrosefali mevcut idi (Vücut ağırlığı 20.5 kg; 3 persentil, boy 121.1 cm; <3 persentil, baş çevresi 49.5 cm; <3 persentil) (Resim 1B). Laboratuvar incelemelerinde periferik kanda anemi ve trombositopeni (Hemoglobin: 11.4 g/dl, Hematokrit: 30.8

%, Platelet: 108.  $10^3/\mu\text{L}$ , ortalama eritrosit hacmi (MCV): 106 fL) tespit edildi. Yapılan kemik iliği aspirasyonunda selülaritenin azaldığı (<%20), normokrom eritrositler olduğu, megakaryosit ve myelositlerin azaldığı izlendi. Abdominal ultrasonda sol renal agenezi saptandı. Yapılan saf ses odyogramında, saf ses ortalaması hava ve kemik yolunda sırası ile solda 40-13 dB , sağda 37-22 dB olup timpanogram solda ve sağda -400 daPa saptandı (Resim 2). Klik uyaran ile yapılan işitsel beyinsapı yanıtları (klik-ABR) testinde sağ ve sol kulakta 60 dB de V. Dalga elde edildi ve dalga latanslarının uzamasıyla birlikte dalga morfolojisinin bozulmuş olduğu izlendi (80 dB için dalga latansları sırası ile sağ ve sol kulak için I. dalga: 1.76/ 1.67; III.dalga: 4.90; 4.98; V. dalga:7.21/6.53 ms). Bu bulgularla hasta Pediatri kliniğinde yeniden değerlendirildi ve Fankoni aplastik anemisi tanısı aldı. Hastadaki işitme kaybının nedenini araştırmak için yapılan temporal kemik bilgisayarlı tomografi incelemesi normaldi. Tekrarlayan medikal tedavi sonrası yapılan timpanogram sonuçlarında Tip B eğri elde edilmesi sonucunda hastaya parasentez ve ventilasyon tüpü planlandı. Sol ventilasyon tüpü tatbik edildi, sağ parasentez yapıldı. Hastanın sensörinöral işitme kaybının (SNİK) konjenital olup, iletim tipi işitme kaybının (İTİK) tuba disfonksiyonuna bağlı olduğu, bunun da mikrosefaliye bağlı olabileceği düşünüldü. Yapılan elektromiyografide sol m. orbikularis oris kasında tam denervasyon saptandı. Fasial paralizinin bir ko-insidans olabileceği veya bu sendromun daha önce tanımlanmamış bir komponenti olabileceği düşünülmüştür. Yapılan kromozom analizi 46, XY olarak saptandı.

## TARTIŞMA

Fasial paralizi ve konjenital işitme kaybının birlikteliği nadir görülen bir durumdur. Kronik otit komplikasyonları, Rumsey-Hunt sendromu, internal akustik kanalın yer kaplayıcı lezyonları gibi edinsel patolojilerde 7 ve 8. kranial sinirlerin birlikte tutulması olağandır.<sup>1</sup> Aural atrezi veya internal akustik kanal darlığı gibi anatomik varyasyonlarda bu iki sinir anomalileri birlikte gözlenebilir.<sup>2</sup> CHARGE sendromunda bu birlikteliğin varlığı bildirilmiştir.<sup>3</sup> Mikrosefalinin veya hemifasial mikrozominin (HFM) eşlik ettiği olgularda, orta kulak yapılarının küçüklüğüne veya dış kulak yolu ve östaki tüpünün darlığına bağlı iletim tipi işitme kaybı bilinen bir durumdur. Ancak HFM hastalarında fasial paralizi ve sensörinöral işitme kaybı birlikteliği de literatürde bildirilmiştir.<sup>4</sup> Biz bu olgu sunumunda, Fankoni

aplastik anemili çocukta bu iki kranial sinir tutulumunun varlığını bildirdik. Literatürde Fankoni anemisine eşlik eden %11 oranında konjenital işitme kaybı varlığı bilinmektedir.<sup>5</sup> Santos ve ark.<sup>6</sup>, 69 Fankoni aplastik anemili olguda yaptıkları incelemede, benzer insidansa ulaşarak, saptanan kulak anomalilerinin de İTİK, aurikular malformasyon, dış kulak yolu stenozu olduğunu bildirmişlerdir. Radü<sup>7</sup> beş Fankoni anemili hastanın işitmesini değerlendirmiş dördünde İTİK tespit etmiştir. Bu sendromun SNİK ile birlikteliği de bildirilmiştir. Biz bu olgu sunumunda Fankoni sendromunda mikst tip işitme kaybı ile fasial sinir paralizisinin birlikteliğini bildirdik.

Konjenital işitme kaybı ve fasial paralizinin birlikte görüldüğü durumlarda bazı sendromlar akla gelmeli ve araştırılmalıdır. Fankoni aplastik anemisi tanısı almış olgularda ise işitme kaybı ve fasial paralizinin bu sendroma eşlik edebileceği göz önünde bulundurulmalı ve araştırılmalıdır.

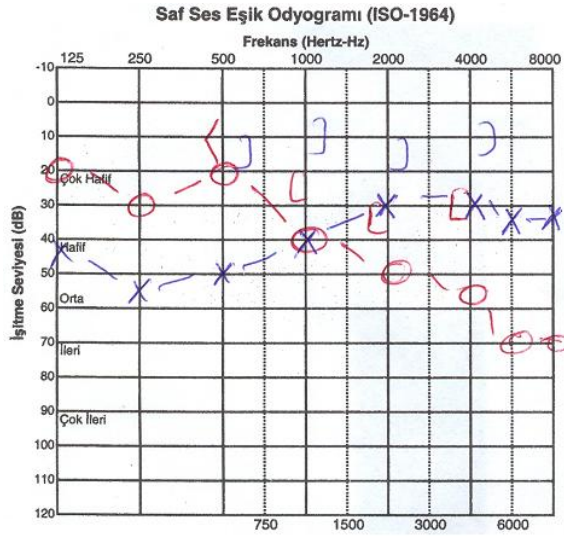
**Resim 1 A:** Olguda mikrosefali, yüzde çillenme, sol marjinal mandibular sinir paralizisi,



**Resim 1 B :** Sol el baş parmak yokluğu izlenmektedir.



**Resim 2:** Olgunun saf ses odyogramında bilateral hafif derecede mikst tip işitme kaybı izlenmektedir.



## KAYNAKLAR

- 1- Balatsouras DG, Rallis E, Homsioglou E, et al. Ramsay Hunt syndrome in a 3-month-old infant. *Pediatr Dermatol* 2007;24:34-7.
- 2- Nakamura K, Koda J, Koike Y. Stenosis of the internal auditory canal with VIIIth and VIIIth cranial nerve dysfunctions. *ORL J Otorhinolaryngol Relat Spec* 1999;61:16-8.
- 3- Brock KE, Mathiason MA, Rooney BL, et al. Quantitative analysis of limb anomalies in CHARGE syndrome: correlation with diagnosis and characteristic CHARGE anomalies. *Am J Med Genet A* 2003;123:111-21.
- 4- Carvalho GJ, Song CS, Vargervik K, et al. Auditory and facial nerve dysfunction in patients with hemifacial microsomia. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 1999;125:209-12.
- 5- Jones KL. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*; 6th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders 2006;362-3.
- 6- Santos F, Selesnick SH, Glasgold RA. Otologic manifestations of Fanconi anemia. *Otol Neurotol* 2002;23:873-5.
- 7- Radü HJ. Do hemoglobinopathies correlate with genetically-induced hearing disorders? *Laryngol Rhinol Otol* 1985;64:473-5.

## Yazışma Adresi:

Dr. Yeşim DURGUN  
İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi KBB Anabilim Dalı,  
44280 Malatya  
Tel : 422 341 06 60-4624  
Fax : 422 341 01 28  
e-mail : yesimdurgun@gmail.com