

Marcus Gunn Jaw Winking Sinkinezis: Konjenital Pitozisli İki Olgunun Sunumu

Marcus Gunn Jaw Winking Synkinesis: Report of Two Cases with Congenital Ptosis

Birce Dilge TAŞKIN¹, Ömer BEKTAŞ¹, Zeynep Kübra GÜRCAN², Alkım ÖDEN AKMAN²,
Esra DAĞ ŞEKER³, Alev GÜVEN¹, Aydan DEĞERLİYURT¹, Cahide YILMAZ¹

¹Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara, Türkiye

²Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Türkiye

³Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları Bölümü, Ankara, Türkiye



ÖZET

Marcus Gunn Jaw Winking Sinkinezis (MGJWS), levator palpebra superior kasının, trigeminal sinirin çiğneme kaslarını innerve eden motor dalı tarafından aberran olarak innerve edilmesi ile ortaya çıkan bir fenomendir. Konjenital pitozlu hastalar arasında %4-6 oranında saptanmaktadır. Genellikle tek taraflı ve izole olarak görülmeyle beraber literatürde çok az sayıda bilateral ya da sistemik veya oküler anomalilerin eşlik ettiği olgular da bulunmaktadır. Biz de pitoz ile başvuran ve MGJWS tanısı alan iki olgudan bahsettik.

Anahtar Sözcükler: Innervasyon hatası, Konjenital pitozis, Sinkinezi

ABSTRACT

Marcus Gunn Jaw Winking Synkinesis (MGJWS) is caused by aberrant innervation of the levator palpebrae superioris muscle by a branch of the trigeminal nerve's motor division that supplies mastication. This phenomenon is seen in 4 to 6% of congenital ptosis patients. MGJWS mostly occurs in an unilateral and isolated manner but it is less frequently bilateral and associated with ocular and systemic abnormalities. Here we describe two cases of children who presented with ptosis and were diagnosed with MGJWS.

Key Words: Innervational defect, Congenital ptosis, Synkinesis

GİRİŞ

Marcus Gunn Jaw Winking Sinkinezis (MGJWS) ilk olarak 1883 yılında Robert Marcus Gunn tarafından, ipsilateral pterygoid kasın stimülasyonuna bağlı pitotik göz kapağının retraksiyona uğradığı unilateral konjenital pitoz olarak tanımlanmıştır (1,2).

Trigeminal sinirin bir dalının konjenital olarak levator palpebra superior kasını disinnerve etmesine bağlı olarak ortaya çıkan bir durumdur (2). MGJWS'li olgularda çiğneme esnasında, eş zamanlı olarak unilateral veya bilateral gözlerdeki pitozis ortadan kaybolur (3). MGJWS, en sık rastlanan konjenital okülofasiyal sinkinezilerden biridir (4). Doğuştan pitozlu olgular arasında %4-6 oranında bulunmakta, genellikle tek taraflı ve solda gözlenmektedir (2,4). Çoğunlukla sporadik olarak ortaya çıkar fakat familial olgular da bulunmaktadır. İnkomplet penetransa sahip otozomal dominant geçişli bir durumdur (4). Beta-tübülin izotip III'u kodlayan TUBB3 genindeki mutasyonlar,

MGJWS'i de içine alan bazı santral sinir sistemi ve okülomotor anomalilere yol açmaktadır (3). Tedavide ambliyopiye yol açacak derecede veya kozmetik açıdan rahatsız edici pitozis olması durumunda cerrahi müdahale düşünülebilir (5). Biz de bu olgu sunumumuzda, MGJWS tanısı alan iki konjenital pitozlu pediatrik olgudan bahsettik.

OLGU SUNUMLARI

Olgu 1

Beş aylık kız hasta, çocuk nöroloji polikliniğine doğduğundan beri sol gözde bulunan pitoz ve emerken sağ göz kapağının açılıp kapanması şikayetiyle başvurdu. Prenatal, natal ve postnatal özelliği bulunmayan, gelişim basamakları normal, antropometrik ölçümleri yaşlarıyla uyumlu olan hastanın fizik muayenesinde emme sırasında sağ göz kapağında ortaya

çıkan ritmik açılıp kapanma hareketleri dışında patolojik bulguya rastlanmadı (Şekil 1).

Olgu 2

Beş yaşında erkek hasta, çocuk nöroloji polikliniğine doğumdan kısa süre sonra fark edilen çiğneme sırasında ortaya çıkan anormal göz kapağı hareketi şikayetiyle başvurdu. Özgeçmişinde özellik bulunmayan hastanın fizik muayenesinde çiğneme ile eş zamalı olarak başlayan, sağ göz kapağında ortaya çıkan aşağı yukarı hareketler dışında patolojik bulguya rastlanmadı (Şekil 2).

İki olgunun da göz muayenelerinde anterior ve posterior segment normal olarak bulundu. Tam kan sayımı, rutin biyokimya tetkikleri, tiroid fonksiyon testleri, kranial manyetik rezonans görüntülemeleri normaldi. İki olguda da tedavi olarak operasyon düşünülmedi.

TARTIŞMA

MGJWS, çiğneme, emme, gülümseme ve ağız hareketleri sırasında ortaya çıkan etyopatogenezi tam olarak belli olmayan konjenital bir fenomendir (2). Yaş ilerledikçe Jaw Winking Pitoz düzelme eğiliminde olduğundan ve zamanla çiğneme sırasında ortaya çıkan göz kapağı hareketini kontrol etme kabiliyeti gelişebildiğinden dolayı erişkinlerde görülme olasılığı oldukça düşüktür (2,6).

Genellikle unilateral, özellikle de sol tarafta ve izole olarak görülmektedir. Bowyer ve ark.nın 2004 yılında yapmış olduğu bir çalışmada MGJWS %57 hastada solda bulunurken, %43 hastada sağda saptanmıştır (7). Superior rektus palsi, Duane sendromu, iris heterokromisi gibi oküler anomaliler ve Waardenburg sendromu, Hirschsprung hastalığı, familial yarı dudak gibi sistemik anomaliler nadir olarak bu fenomene eşlik edebilmektedir (1,6). Cordovez ve ark. (8) 2014 yılında yayınladığı iki olguda ise MGJWS'nin, 22q11.2 mikrodüplikasyonuna eşlik ettiği bildirilmiştir. Bu nedenle MGJWS tanısı alan hastalarda 22q11.2 mikrodüplikasyonunda ortaya çıkan diğer bulguların da olabileceği akılda tutulmalıdır. Horizontal strabismus, ambliyopi ve vertikal strabismus MGJWS'e en çok eşlik eden göz problemleri olmakla beraber klinisyeni tanıya yaklaştıran bulgulardır (5). Bizim olgularımızın ikisinde de MGJWS, izole ve unilateral olarak fakat daha az rastlanan sağ tarafta görüldü.

Pandey ve ark. (4) 2014 yılında yayınladığı olguda olduğu gibi, MGJWS bulunan hastalarda bradikardi, ektopik atımlar, AV blok, kardiyak arresti içeren atipik okülokaldiriyak refleksin eşlik edebileceği de akılda bulundurulmalı, pitozis için planlanan cerrahi müdahale esnasında verilecek anestezi öncesi gerekli önlemler alınmalıdır.

Malhotra'nın 2013 yılında yayınladığı bir olguda ise MGJWS'e göre çok daha az rastlanan bir fasiyal sinkinezi olan Marin-Amat sendromu açıklanmıştır. Marin-Amat sendromunda ise MGJWS'in tersi olarak ağız hareketleri sırasında hastanın göz



Şekil 1: Birinci olgunun emme ve çene hareketi sonrası oluşan pitozisi.



Şekil 2: İkinci olgunun çene hareketleri sonrası olan pitozisi.

kapağında kapanma ortaya çıkmaktadır. Bu sendrom kazanılmış bir sinkinezidir ve daha çok erişkin yaşta görülmektedir. İki fenomenin ayrımı klinikte önemlidir (9).

Bu iki olgu ile, konjenital pitozlu olgularda az bilinen bir fenomen olan, çiğneme, emme ve ağız hareketleriyle ortaya çıkan MGJWS'in de ayırıcı tanıda akla gelmesi gerektiğini klinisyenlere hatırlatmak istedik.

KAYNAKLAR

1. Shah AD, Kumar AB, Kothari K. Bilateral Marcus Gunn jaw winking synkinesis with monocular elevation deficiency: A case report and literature review. *Int Ophthalmol* 2012;32:199-201.
2. Carman KB, Ozkan S, Yakut A, Ekici A. Marcus Gunn jaw winking synkinesis: Report of two cases. *BMJ Case Reports* 2013;2013.
3. Conte A, Brancati F, Garaci F, Toschi N, Bologna M, Fabbrini G, et al. Kinematic and diffusion tensor imaging definition of familial Marcus Gunn Jaw-Winking Synkinesis. *PLoS One* 2012;7:e51749.
4. Pandey M, Baduni N, Jain A, Sanwal MK, Vajifdar H. Abnormal oculocardiac reflex in two patients with Marcus Gunn syndrome. *J Anaesthesiol Clin Pharmacol* 2014;27:398-9.

5. Demirci H, Frueh BR, Nelson CC. Marcus Gunn jaw-winking synkinesis: Clinical features and management. *Ophthalmology* 2010;117:1447-52.
6. Ishiyama A, Saito Y, Sugai K, Sasaki M, Yamazaki H, Kohama M. Concurrence of multiple types of eyelid synkinesia in a patient with congenital anomalies. *Brain Dev* 2012;34:140-2.
7. Bowyer JD, Sullivan TJ. Management of Marcus Gunn jaw winking synkinesis. *Ophthal Plast Reconstr Surg* 2004;20:92-8.
8. Cordovez JA, Capasso J, Lingao MD, Sadagopan KA, Spaeth GL, Wasserman BN, et al. Ocular manifestations of 22q11.2 microduplication. *Ophthalmology* 2014;121:392-8.
9. Malhotra A. Marin-Amat syndrome: A case of acquired facial synkinesis. *BMJ Case Reports* 2013;2013