

Van der Woude Sendromu: 2 Olgu Sunumu

Rüştü KÖSE^a, A. Burçe KARANTİNACI TUNA

Rize Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Plastik Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi Anabilim Dalı, Rize, Türkiye

ÖZET

Genetik ve otozomal dominant olan Van der Woude Sendromu, yarık dudak-damak ile birliktelik gösteren en sık sendromdur. En sık görülen şekli alt dudak vermilyonunda, orta hattın her iki yanında simetrik volkan krateri görünümünde sinüslerin olmasıdır. Alt dudak sinüslerinin tedavisinde basit eliptik eksizyon en sık kullanılan tekniktir. Basit olmasına rağmen bu teknik her zaman sinüs tekrarı ve dudakta tonus kaybı gibi problemleri tam olarak çözmemektedir. Bu sendrom çoğu zaman akla gelmemekte ve teşhis konmadan tedavi edilmektedir. Bu durum hastalarda mevcut olabilecek submuköz yarıkların tedavi edilmeden kalmasına ve başka organ anomalilerinin araştırılmamasına sebep olmaktadır. Biz bu yazıda dudaktaki sinüsler için tedavi istenmeyen yalnızca damak yarığı onarım ameliyatı yapılmış bir hasta ve dudaktaki sinüsleri tedavi edilmiş bir başka vaka olmak üzere iki olguyu tartıştık.

Anahtar Sözcükler: Van der woude sendromu, Yarık dudak-damak, Alt dudakta sinüsler

ABSTRACT

Van der Woude Syndrome: Presentation of Two Cases

Van der Woude Syndrome is a rare genetic disorder inherited in an autosomal dominant pattern. It is the most common syndrome that accompanies cleft lip and/or palate. The most common expression of the disease is symmetrical, volcanic crater-like pitting or mounding in the lower lip vermilion. For the treatment of lower lip sinuses, simple elliptical excision is the most commonly employed technique. Although this technique is simple and easy to perform, recurrence of the sinuses and loss of lip tone are common after surgery. The clinical manifestations of this syndrome are usually treated without due consideration to the underlying cause. Often this results in misdiagnosis of the other associated abnormalities of the syndrome like sub-mucous cleft palate. We discuss two cases in this paper. One of the patients underwent corrective cleft palate surgery without a requisite complementary lower lip sinus excision due to parental objection, and the other with surgically treated lower lip sinuses. **Key words:** Van der woude syndrome, Cleft lip palate, Pitting of the lower lip

Dudaklardaki fistüllerin varlığı ilk olarak 1845 yılında Demarquay tarafından tarif edilmiştir. Anne Van der Woude ise, 1954 yılında alt dudak fistülleri ile damak ve/veya dudak yarıklarının birlikte görüldüğü bir sendrom tarif etmiştir (1). Sendrom bu tarihten itibaren kendi adıyla anılmaya başlanmıştır.

Van der woude sendromu (VWS) 1/40 000 ile 1/100 000 doğumda bir görülen, otozomal dominant geçiş gösteren nadir doğumsal anomalidir. Bu sendroma interferon düzenleyici faktör 6(IRF6)'daki mutasyonların neden olduğu bildirilmiştir (2, 3). Fakat son zamanlardaki bazı çalışmalarda bu mutasyonlar gösterilememiştir (4, 5). Yarık dudak-damak ile birliktelik gösteren en sık sendromdur. En sık görülen şekli alt dudak vermilyonunda, orta hattın her iki yanında simetrik volkan krateri görünümünde sinüslerin olmasıdır. Kız ve erkek çocukların etkilenme oranları eşittir (6).

OLGU SUNUMU

Olgu 1

Üç yaşında erkek çocuğu yumuşak damak yarığı

nedeniyle kliniğimize başvurdu. Muayenede alt dudak orta hattın her iki yanında volkan krateri benzeri sinüsler tespit edildi (Resim 1). Hastanın öyküsünde alt dudaktaki bu çıkıntılardan dayısında da olduğu öğrenildi. Başka patolojik bulgu tespit edilmedi. Aile, çocuğun dudağındaki çıkıntılarının çocuğa farklı bir güzellik kattığını söyleyerek alınmalarını istemedi. Bu nedenle hastaya sadece furrow yöntemiyle yumuşak damak yarığı onarım ameliyatı yapıldı.



Resim 1. Olgu 1 de alt dudaktaki sinüslerin görünümü

^a Yazışma Adresi: Dr. Rüştü KÖSE, Rize Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Plastik Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi Anabilim Dalı, Rize, Türkiye
Tel: 0 464 2123009
e-mail: rustu.kose@rize.edu.tr

*Bu çalışma 32. Ulusal Türk Plastik Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi Derneği Kongresinde poster olarak sunulmuştur. 15-19 Eylül 2010 Trabzon.

Olgu 2

Beş yaşında erkek çocuğu alt dudak orta hattın her iki yanında volkan krateri benzeri sinüsler için kliniğimize başvurdu (Resim 2). Muayenede dudaktaki bu sinüslerin dışında yarık dudak veya damak, dişlerde eksiklik, bifid uvula tespit edilmedi. Aile öyküsünde benzer duruma rastlanmadı. Hasta genel anestezi altında ameliyata alındı. Sinüsler minör tükürük bezleri ile birlikte eksize edildi. Dr. Mutaf'ın tarif etmiş olduğu yöntem ile onarım yapıldı. Ameliyat sonrası 6 aylık takibinde estetik ve fonksiyonel sonuçlar tatmin ediciydi (Resim 3).



Resim 2. Olgu 2 de alt dudaktaki sinüslerin görünümü



Resim 3. Olgu 2'nin ameliyat sonrası görünümü

TARTIŞMA

VWS'de alt dudakta yerleşmiş olan sinüsler genelde orta hattın her iki yanında simetrik olarak bulunurlar. Bunlar nadir de olsa tek taraflı, orta hatta veya çift tarafta asimetrik yerleşimli olabilirler. Krater benzeri çukur olan bu sinüsler bazen kör bir uç şeklinde sonlanabildiği gibi bazen de minör tükürük bezleri, orbikülaris oris kası, hatta büyük tükürük bezi kanallarıyla sonlanabilmektedirler (7). Bu sinüsler genelde bir şikayete sebep olmazlar fakat; bazen bunlardan devamlı ya da ara sıra tükürük boşalımı olabilir. Damak ve/veya dudak yarıklarının % 2'sinde bu fistüller görülmektedir (2). VWS'da % 88 vakada alt dudak sinüsleri vardır ve vakaların % 64'ünde tek bulgu bu sinüs-

lerdir. % 21 vakada ise değişik şekilde yarıklar mevcuttur.

Alt dudak, hemen her vakada hipotoniktir ve dudakta pitoz görünümü vardır. Dudaktaki bu pitoz çocuklara asık, melankolik bir yüz görünümü vermektedir. Bu görünüm çocukların ailesini dudaktaki fistüllerden daha çok rahatsız etmektedir (8). Bizim iki olgumuzda da bu yüz görünümü mevcuttu, ancak ilginç olarak olgu 1'de, aile bu fistüllerin ve yüz görünümünün çocuğa güzellik kattığını düşündüklerinden tedavi edilmelerini istememişlerdir. Olgu 2'de, aile bu yüz görünümünden şikayetçiydi.

VWS ile popliteal ptergium sendrom ve orodigitofasiyal sendrom arasında ayırıcı tanı yapılmalıdır. Popliteal ptergium sendromun da alt dudaktaki sinüsler ile birlikte popliteal pterygeal, fenotipikal genital anomaliler ve parmaklarda sindaktili görülebilmektedir. Orofasiyal sendromda orodigital anomaliler mevcut olup alt dudak sinüsleri sık olarak görülmez (9).

VWS'de dudaktaki sinüsler; ile birlikte submukozal yarıklar, velofarengeal yetmezlik, genitoüriner ve kardiyovasküler anomaliler, ellerde sindaktili, politel-ya, ankyloglossi de olabilmektedirler. Çok nadir olarak dudagında sinüs olmayan vakalar da tarif edilmiştir (6, 10).

Alt dudak tamiri için en uygun yaş 10 ile 12 aylar arasındadır. Cerrahinin erken yapılmasının nedeni ailenin psikolojik durumunun düzelmesi ve çocuğun sosyalleşmesine yardım etmektir. Alt dudak sinüslerinin tedavisinde basit eliptik eksizyon en sık kullanılan tekniktir. Basit olmasına rağmen bu teknik her zaman sinüs tekrarı ve dudakta tonus kaybı gibi problemleri tam olarak çözmemektedir (8, 11). Nüksleri önlemek için displastik dokuların radikal eksizyonu ve dudaktaki hipotonusu düzeltmek için kasın tamiri gerekmektedir. Dr. Mutaf'ın tarif ettiği split-lip ilerletme tekniği çok daha iyi sonuçlar vermektedir (8, 11). Biz olgu 2 de bu tekniği kullanarak onarım yaptık. Eksizyon sonrası dermal allogreftler ile yapılan dolgu onarımlarında başarılı sonuçlar bildirilmiştir (12).

VWS sahip damak/dudak yarıklı çocuklar ile bu sendroma sahip olmayan dudak/damak yarıklı çocuklar arasında yara iyileşmesi karşılaştırıldığında sendromlu çocuklarda yara iyileşme problemleri çok daha fazlaydı (13).

Bu sendrom çoğu zaman akla gelmemekte ve teşhis konmadan tedavi edilmektedir. Bu durum hastalarda mevcut olabilecek submuköz yarıkların tedavi edilmeden kalmasına ve başka organ anomalilerinin araştırılmamasına sebep olmaktadır. Genç cerrahların bu sendromu yakından tanımaları, gerekli araştırmaları yapmaları ve uygun teknik ile tedavi etmeleri gerekmektedir.

KAYNAKLAR

1. Van der Woude A. Fistula labii inferioris congenita and its association with cleft lip and palate. *Am J Hum Genet* 1954; 6: 244-56.
2. Kondo S, Schutte BC, Richardson RJ, et al. Mutations in IRF6 cause Van der Woude and popliteal pterygium syndromes. *Nat Genet* 2002; 32: 285-9.
3. Ferrero GB, Baldassarre G, Panza E, et al. A heritable cause of cleft lip and palate-Van der Woude syndrome caused by a novel IRF6 mutation. Review of the literature and of the differential diagnosis. *Eur J Pediatr* 2010; 169: 223-8.
4. Ali A, Singh SK, Raman R. Coding region of IRF6 gene may not be causal for Van der Woude syndrome in cases from India. *Cleft Palate-Craniofac J* 2009; 46: 541-4.
5. Moghe GA, Mauli S. IRF6 mutations may not be a major cause of Van der Woude syndrome in India. *Eur J Pediatr* 2011; 170: 129.
6. Rizos M, Spyropoulos MN. Van der Woude syndrome: a review. Cardinal signs, epidemiology, associated features, differential diagnosis, expressivity, genetic counselling and treatment. *Eur J Orthod* 2004; 26: 17-24.
7. Souto LR. Congenital bilateral lower lip pits associated with fistulae of the minor salivary glands: case report of the principal Van der Woude syndrome's trait. *Aesthetic Plast Surg* 2008; 32: 172-4.
8. Capon-Degardin N, Martinot-Duquennoy V, Auvray G, Pellierin P. Lower lip repair in Van der Woude syndrome. *Eur J Pediatr Surg* 2003; 13: 92-6.
9. Schinzel A, Klausler M. The Van der Woude syndrome (dominantly inherited lip pits and clefts). *J Med Genet* 1986; 23: 291-4.
10. Ziai MN, Benson AG, Djalilian HR. Congenital lip pits and van der Woude syndrome. *J Craniofac Surg* 2005; 16: 930-2.
11. Mutaf M, Sensöz O, Ustüner ET. The split-lip advancement technique (SLAT) for the treatment of congenital sinuses of the lower lip. *Plast Reconstr Surg* 1993; 92: 615-20.
12. Bozkurt M, Kulahci Y, Zor F, Kapi E, Yucetas A. Reconstruction of the lower lip in van der Woude syndrome. *Ann Plastic Surg* 2009; 62: 451-5.
13. Jones JL, Canady JW, Brookes JT, Wehby GL, L'Heureux J, Schutte BC, et al. Wound complications after cleft repair in children with Van der Woude syndrome. *J Craniofac Surg* 2010; 21: 1350-3.

Gönderilme Tarihi: 30.11.2011