

**Asimetrik Ağlayan Yüz: Ender Bir Doğumsal Malformasyon****Asymmetric Crying Face: A Rare Congenital Malformation**

Kıymet ÇELİK<sup>1</sup>, Nagehan KATIPOĞLU<sup>2</sup>, Özgür OLUKMAN<sup>1</sup>, Fevziye KARADEM<sup>2</sup>,  
Hatice DEMİROL<sup>2</sup>, Gürkan GÜRBÜZ<sup>3</sup>, Şebnem ÇALKAVUR<sup>1</sup>, Sertaç ARSLANOĞLU<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Kliniği, İzmir, Türkiye

<sup>2</sup> Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, Pediatri Kliniği, İzmir, Türkiye

<sup>3</sup> Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, Pediatrik Nöroloji Kliniği, İzmir, Türkiye

**ÖZ**

Doğumsal asimetrik ağlayan yüz (AAY) depresor anguli oris kasının tek taraflı agenezisi ya da hipoplazisi sonucu oluşan ve fasyal sinirin tek taraflı periferik paralizisini andıran minör bir doğumsal anomalidir. Sıklığı % 0,3-1 arasında değişen ve çoğunlukla izole bir anomali olarak kliniğe yansıyan AAY'ün başta kardiyovasküler sistem malformasyonları olmak üzere servikofasiyal, kas-iskelet, solunum, genitouriner ve santral sinir sistemine ait pek çok majör anomaliyle de birlikteliği tanımlanmıştır. Sıklıkla doğum travmasına bağlı periferik tipte fasyal sinir felci ile karıştırılan AAY için öykü, fizik muayene, asosiy malformasyonlar açısından detaylı tetkik ve uzun süreli izlem çok önemlidir. Burada postnatal 23. gününde ağlama sırasında ağız köşesinin aşağı kayması ile dikkat çekip AAY tanısı koyulan bir term yenidoğan olgusu sunulmuştur. Bu olgu sunumu ile hastalığın klinik özelliklerinin ve yenidoğanın nörolojik ve genetik hastalıkları arasındaki ayırıcı tanısının gözden geçirilmesi amaçlanmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Yenidoğan, yüz asimetrisi, doğumsal malformasyon, depresor anguli oris kası

**ABSTRACT**

Congenital asymmetric crying face (ACF) is a minor congenital anomaly resulting from the unilateral agenesis or hypoplasia of the muscle depressor anguli oris and imitating unilateral peripheral facial nerve paralysis. The incidence is between 0.3-1% and it is often seen as an isolated anomaly although many associated major cardiovascular, cervicofacial, musculoskeletal, respiratory, genitourinary and central nervous system anomalies have been defined. Because ACF is frequently confused with peripheral facial nerve paralysis due to birth trauma; history, physical examination, detailed investigation for associated malformations and long-term follow-up is crucial. Here we present a 23-days-old term infant whom was diagnosed as ACF after attracting our attention with the downward sliding of the corner of her mouth during crying. With the presentation of this case report, we aimed to review the clinical features and differential diagnosis of ACF among neurological and genetic disorders of the neonate.

**Keywords:** Newborn, facial asymmetry, congenital malformation, depressor anguli oris muscle

**Giriş**

Yenidoğan döneminde yüz asimetrisi sıklıkla doğum travmalarıyla ilişkili fasyal sinir paralizisine bağlı gelişir. Ancak nadiren yüzün mimik kaslarının doğumsal aplazisi veya hipoplazisine bağlı oluşan asimetri de görülebilir. Genelde alt yüz yansını tutan bu klinik tablo literatürde "doğumsal tek taraflı alt dudak felci" ve "doğumsal asimetrik ağlayan yüz" olmak üzere iki ayrı antite olarak tanımlanmıştır (1). Doğumsal asimetrik ağlayan yüz (AAY), fasyal sinirin tek taraflı periferik paralizisini andıran klinik bir fenotiptir. İstirahatte alt dudak ve ağız açıklığı simetrik olmasına rağmen, ağlama veya gülme esnasında tek taraflı olarak aşağı ve dışa hareket kısıtlılığı söz konusudur. Etiyolojide birincil olarak depresor anguli oris kasının tek taraflı agenezisi ya da hipoplazisi sorumlu tutulmaktadır. Daha ender olarak kasın denervasyonu ve dejenerasyonuna ikincil vakalar da tanımlanmıştır. Yüzün diğer mimik kasları normaldir. Canlı

doğumların 1/160'ında görülen bu malformasyon çoğunlukla izole bir anomali olarak kliniğe yansır (1,2). Ancak başta kardiyovasküler sistem olmak üzere servikofasiyal, kas-iskelet, solunum, genitouriner ve santral sinir sistemine ait pek çok majör anomaliyle de birlikteliği tanımlanmıştır (1,3). Burada postnatal 23. gününde kliniğimize yatırılan ve ağlama sırasında ağız köşesinin aşağı kayması ile dikkat çekip AAY tanısı alan bir yenidoğan olgusu sunulmaktadır, hastalığın tanısı, klinik özellikleri ve yenidoğanın nörolojik ve genetik hastalıkları açısından ayırıcı tanısı gözden geçirildi.

**Olgu sunumu**

Yirmi altı yaşındaki annenin ilk gebeliğinden, 39. gebelik haftasında, 3500 gr ağırlığında elektif sezaryen doğumla doğan 23 günlük kız olgu idrar yolu infeksiyonu nedeniyle kliniğimize yatırıldı. Öyküsünden doğum esnasında herhangi bir sorun yaşanmadığı, 1. ve 5. dakika Apgar skorlarının sırasıyla 8/10 puan

Yazışma Adresi/ Correspondence Address:

Nagehan Katipoğlu

Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

İsmet Kaptan Mahallesi, Sezer Doğan Sokak, No: 11, Alsancak, Konak, İzmir, Türkiye 35220

Tel/Phone: 90 539 221 3436

E-mail: drn.katipoglu@gmail.com

Geliş Tarihi: 08/04/2016

Kabul Tarihi: 17/07/2016

olduğu, ebeveyni arasında akrabalık bulunmadığı, annede gebelik sırasında geçirilmiş bir hastalık olmadığı, prenatal ultrasonografik incelemelerinin, tarama testlerinin ve non-stres testin normal olduğu, ailede genetik hastalık veya malformasyon taşıyan başka bir bireyin bulunmadığı öğrenildi.

Kliniğe kabulünde yapılan ilk muayenesinde vücut ölçüleri; ağırlık 3900 gr (50-90 p), boy 52,5 cm (50-90 p), baş çevresi 37 cm (50-90 p) olup, vital bulguları stabildi. Kalp tepe atımı 128/dk olup, oskültasyonda pulmoner odakta 2/6 şiddetinde sistolik ejeksiyon üfürümü mevcuttu. Sağ el başparmağında üç falanks ve sol elinde bifid başparmak deformiteleri dikkati çeken olguda nötral durumda yüz ifadesi normal olmasına rağmen, ağlama sırasında sol kommissür depresyonunun olmadığı fark edildi (Resim 1). Ağlama sırasında alın kırıştırma, gözlerini açma-kapama ve burun kanadı hareketlerinin normal olması yanı sıra, gözyaşı ve salya miktarının da normal olduğu görüldü. Ayrıntılı nörolojik incelemede olgunun canlı ve aktif olduğu, kas gücü ve tonusunun iyi, emme, yutma, arama, yakalama ve diğer tüm yenidoğan reflekslerinin normal olduğu, dört yönlü derin tendon reflekslerinin normoaktif alındığı, patolojik refleks bulunmadığı ve duysal kusuru olmadığı tespit edildi. Rutin laboratuvar tetkikleri normal sınırlarda olan, enfeksiyon belirteçleri negatif olan olgunun tam idrar tetkikinde lökosit (2+), nitrit (+), bol bakteri olduğu görüldü. Suprapubik idrar kültürü alındıktan sonra ampirik ampisilin+gentamisin tedavisi başlanan olguda mevcut muayene bulguları doğrultusunda ön planda depresor anguli oris kasi disfonksiyonu olduğu düşünüldü. Ancak tabloya eşlik edebilecek olası asosiy anomaliiler açısından yapılan ekokardiyografik incelemede hafif derecede pulmoner stenoz, transfontanel ultrasonografide (USG) korpus kallozum hipoplazisi, üriner sistem USG'de ise ektopik yerleşimli, hipoplazik sağ böbrek saptandı. Antibiyotik baskısında çekilen voiding sistouretrografide bilateral IV. derecede vezikoureteral reflü saptanan olgunun Tc-99m dimerkaptosüksinik asit (DMSA) sintigrafisinde sağ böbreğin orta hatta yakın inferior yerleşimli ve normalden küçük olduğu belirlendi. İdrar kültüründe E. Coli (10<sup>5</sup> CFU/ml) üreyen ve almakta olduğu gentamisine duyarlı olan olgunun ampisilin tedavisi 3. gününde kesildi. Gentamisin tedavisi 10 güne tamamlanan ve kontrol kültüründe üreme olmayan hastaya amoksisilin profilaksisi başlandı. Periferik kandan bakılan kromozom analizi 46,XX ile uyumlu olup, herhangi bir kromozomal anomaliye rastlanmadı. İleri nöroradyolojik değerlendirme amacıyla çekilen kranyal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) korpus kallozum hipoplazisi dışında ek serebral veya serebellar patolojiye rastlanmadı. Doğum anamnezinde ve ayrıntılı nörolojik muayenede 7. kranyal sinir hasarını destekleyecek bir bulgu olmasa da ayırıcı tanı açısından yapılan elektromiyografi (EMG) normal bulundu. Göz muayenesi ve ışıtme testi normal olan, kliniğe yansıyan konvülsiyonu olmayan olgunun elektroensefalografisi (EEG) de olağandı. Bu bulgularla AAY tanısı alan ve ek nörolojik disfonksiyona rastlanmayan, emme-yutma fonksiyonu etkilenmediği için beslenme sorunu olmayan, günlük tartı alımı yeterli olan olguya herhangi bir tedavi başlanmadı ve nörolojik, nefrolojik ve kardiyolojik takiplerine devam etmek üzere postnatal 40. gününde taburcu edildi. Postnatal 2. ayında idrar yolu enfeksiyonunun tekrarlama üzerine ayaktan antibiyoterapi uygulanan hasta halen postnatal 8. ayında olup fasiyal asimetri dışında herhangi bir nörolojik defisit geliştirmemiştir. Motor gelişim basamakları yaşı ile uyumludur.

**Resim 1:** Ağlama sırasında sol komissür depresyonunun olmaması.



### Tartışma

Yaklaşık 85 yıl önce Bonar tarafından karakteristik özellikleri ilk kez tanımlanan (4) ve 1970'lerin başında Pape tarafından adlandırılan (5) doğumsal AAY, sıklığı %0,3 ile %1 arasında değişen minör bir doğumsal anomalidir. Çoğunlukla sporadik olup, az sayıda olguda ailesel geçiş bildirilmiştir (6,7). Depresor anguli oris kasının agenezisi ya da hipoplazisi sonucu oluşan bu malformasyonun erkeklerde görülme olasılığı kızlara göre 2 kat fazladır ve lezyon %80 oranında sol yüz yansına lokalizedir (8). Bizim hastamızda da sol taraf etkilenmesi mevcuttu. Soy geçmişinde özellik saptanmayan, miadında doğan kız hastaydı.

Hastalık erken neonatal dönemde bulgu verir ve en sık doğum travmasına bağlı periferik tipte fasiyal sinir felci ile karıştırılır. Fasiyal sinirin mandibüler dalı yüzeyel seyreden ve doğum öncesi ve/veya doğum anında yüze bası ile kolayca hasarlanabilen bir sinirdir. Bu tip hasarlanma için en önemli risk faktörü uzamış, zor doğum eylemi ve forceps kullanımınıdır. Diğer risk faktörleri arasında fetal makrozomi, çoğul gebelik, ilk gebelik, baş-pelvis uygunsuzluğu ve uterus anomaliler sayılabilir (1,9). Travmatik sinir hasarında tüm alt dudak kasları felce uğrar. Oysa doğumsal AAY varlığında yalnızca depresor anguli oris kasının tutulumu söz konusu olduğundan yüzün diğer mimik kasları sağlam kalır. Bu nedenle istirahatte yüz simetrik yapısını korurken, ağlama esnasında ağız köşesinin aşağı ve dışa doğru hareketi kısıtlı kalır. Fasiyal paraliziden farklı olarak kaş çatma, göz kapatma, alın buruşturma gibi hareketler olağan, nazolabial sulkus derinlikleri iki yönlü normaldir. Gözyaşı ve emmeyle ilgili bir sorun yoktur. Etkilenen taraftan salya akışı görülmez (9). Olgumuzun da klinik bulguları doğumsal AAY ile uyumlu olup fasiyal paraliziden uzaklaşmıştı.

Doğumsal AAY genellikle izole minör bir bulgu olmasına rağmen literatürde %20-70 oranında diğer majör konjenital anomalilerle birlikteliği tanımlanmıştır (1,3). En sık ventriküler ve atriyal septal defekt, Fallot tetralojisi, patent duktus arteriosus, aort koarktasyonu gibi kardiyovasküler anomalilerin eşlik ettiği AAY olgularında 22. kromozomun uzun kolunda (22q11.2) mikrodelesyonlar tanımlanmıştır (3). 22. kromozomun diğer delesyon sendromları olan Di George Sendromu ve Velokardiyofasiyal Sendrom ile de ilişkili olabileceği düşünülen AAY'ün konotrunkal anomalilerden Fallot tetralojisi ile birlikte tanımlanan özel bir formu "Cayler Kardiyofasiyal Sendrom" olarak adlandırılmıştır (3,10). Bizim

hastamızda kromozomal anomali saptanmamış olup, hafif derecede pulmoner stenoz dışında ek kardiyak patoloji görülmedi.

Daha az sıklıkla nörolojik (serebral ve serebellar atrofi, mega sisterna magna, korpus kallozum agenezisi, konvülziyon, motor mental retardasyon, spina bifida), genitoüriner (veziköüretal reflü, renal hipoplazi), kas-iskelet (kranyal kemik defektleri, hipertrofik osteoartropati, doğumsal eklem kontraktürleri, doğumsal kalça hipoplazisi, polidaktili), servikofasiyal (dermoid kist, hipertelorizm, mikrognati, retrognati, alt dudak hemanjiyomu, kısa frenulum, yarı damak, düşük kulak, orta yüz hipoplazisi), solunum (pulmoner hipertansiyon) ve endokrin sistem (hipoparatiroidizm, hipotiroidizm) anomalilerinin yanı sıra CHARGE, VATER gibi asosiyasyonlarla da ilişkili olabileceği bildirilmiştir (3,11,12). AAY'e eşlik eden en ilginç hastalıklar ülkemizden bildirilmiştir. Bunlar arasında Glanzmann trombastenisi, Griscelli Sendromu, Collodion baby, Klinefelter Sendromu, izole CD4 eksikliği ve 4p delesyonu sayılabilir (3,11,13-15). Hastamıza ise korpus kallozum hipoplazisi, ektopik-hipoplazik sağ böbrek ve IV. derecede veziköüretal reflünün yanında parmak deformitesi eşlik ediyordu.

AAY'ün tanısı öykü ve fizik muayene bulguları ile konulur. EMG tanısı desteklemek ve travmatik kökenli sinir hasarı ile ayırıcı tanıyı yapabilmek amacıyla kullanılabilir. Eşlik edebilecek olası doğumsal malformasyonlara yönelik genetik, radyolojik ve hormonal tetkikler tamamlanmalıdır. Kozmetik kusurları düzeltmek amacıyla çeşitli cerrahi teknikler kullanılabilir ve botulizm toksini uygulanabilir (2). Ancak fasiyal asimetri yaşla beraber giderek azalır ve erişkin dönemde güçlükle fark edilebilir bir hal alır (1). Bu nedenle vakaların mümkün olduğunca uzun dönem izlenmeleri ve gereksiz cerrahi girişimlerden kaçınılması gerektiği akılda bulundurulmalıdır. Bizim hastamıza da ek nörolojik disfonksiyonu olmadığı ve emme-yutma fonksiyonu etkilenmediği için herhangi bir tedavi başlanmadı. Gelişebilecek anomaliler açısından takipleri devam etmektedir.

Doğumsal AAY minör bir anomali olmasına rağmen, majör doğumsal anomalilere eşlik etme olasılığına yönelik transdisipliner bir yaklaşımla etraflıca araştırılmalı, kısa ve uzun dönem sistem tutulumları açısından yakın takip edilmelidir.

## Kaynaklar

- Hakan N, Aydın M, Zenciroğlu A, Karadağ N, Dursun A, Aksoy A ve ark. Multipl konjenital anomalilerin eşlik ettiği nadir bir fasiyal asimetri olgusu. Cumhuriyet Tıp Derg 2011;33:215-8.
- Isken T, Gunlemez A, Kara B, İzmirli H, Gerçek H. Botulinum toxin for the correction of asymmetric cryingfacies. Aesthet Surg J 2009;29:524-7.
- Akcakus M, Ozkul Y, Gunes T, Kurtoglu S, Cetin N, Kisaarslan AP ve ark. Associated anomalies in asymmetric crying facies and 22q11 deletion. Genet Couns 2003;14:325-30.
- Bonar BE, Owens RW. Bilateral congenital facial paralysis: review of the literature and a classification. Am J Dis Child 1929;38:1256-72.
- Pape KE, Pickering D. Asymmetriccryingfacies: an index of other congenital anomalies. J Pediatr 1972;81:21-30.
- 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.
- 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.
- Shapira M, Borochowitz ZU. Asymmetric crying facies. NeoReviews. 2009;10:502-9.
- Toelle SP, Bolthausen E. Long-termoutcome in children with congenital unilateral facial nevus palsy. Neuropediatrics 2001;32:130-5.
- Rai B, Mallick D, Thapa R, Biswas B. Cayler cardiofacial syndrome with situs inversus totalis. Eur J Pediatr 2014;173:1675-8.
- Kurtoglu S, Caksen H, Per H, Narin N, Uzum K. Asymmetric crying facies and congenital hypothyroidism: report of two patients. J Pediatr Endocrinol Metab 2001;14:1177-81.
- Wright EM, O'Connor R, Kerr BA. Radial aplasia in CHARGE syndrome: a new association. Eur J Med Genet 2009;52:239-41.
- Bay A, Aktekin E, Ergun S, Ozen S. Asymmetrical crying face concomitant with Glanzmann's thrombasthenia. Blood Coagul Fibrinolysis 2014;25:186-7.
- Akcakus M, Koklu E, Narin N, Kose M. Clinical and microscopic hair features of griscelli syndrome associated with asymmetric crying facies in an infant. Pediatr Dev Pathol 2008;11:63-5.
- Akcakus M, Gunes T, Kurtoglu S, Ozturk A. Collodion baby associated with asymmetric crying facies: a case report. Pediatr Dermatol 2003;20:134-6.