

KONJENİTAL ASİMETRİK AĞLAYAN YÜZ

Nilgün Markal Ertaş, Barış Çağlar, Hüseyin Borman
Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Plastik ve Rekonstrüktif Cerrahi AD, Ankara.

ÖZET

Konjenital asimetrik ağlayan yüz (KAAY) tek taraflı depresör anguli oris kasının yokluğu veya hipoplazisinin neden olduğu bir anomalidir. Çoğunlukla sporadik görülmekle birlikte az sayıda olguda ailesel geçişlidir. Hastalığın en önemli bulgusu ağlama sırasında ağız köşesinin aşağı ve dışa hareketinin kısıtlı veya hiç olmamasıdır. Yüzün diğer mimik kasları normaldir ve yüz istirahat esnasında simetriktir. KAAY'deki asimetri en çok bebeklik döneminde belirgindir ancak yaş ilerledikçe asimetri azalır. Erişkinlik döneminde güçlüklerle fark edilen bir deformite olur. KAAY servikofasyal, kas-iskelet, solunum, genitoüriner ve santral sinir sistemine ait anomaliler ile birliktelik gösterebilir. Hastalığın tanısı öncelikle fizik muayene ile konur ve elektromyografik inceleme ile teyit edilir. Bu yazıda kliniğimize başvuran 3 yaşında KAAY'li bir hasta sunulmuş olup olgu tanı ve tedavi seçenekleri açısından değerlendirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: depresör anguli oris kası, yüz asimetrisi.

CONGENITAL ASYMMETRIC CRYING FACE

SUMMARY

Congenital asymmetric crying face (CACF) is an anomaly caused by unilateral absence or weakness of depressor anguli oris muscle. It is frequently sporadic but can be familial in a small number of cases. The major finding of the disease is the absence or weakness in the outer and lower movement of the commissure during crying. The other expression muscles are normal and the face is symmetric at rest. The asymmetry in CACF is most evident during infancy but decreases by age. The deformity becomes obscure in adults. CACF can be associated with cervicofacial, muscle-bone, respiratory, genitourinary and central nervous system anomaly. It is diagnosed by physical examination and confirmed by electromyographic evaluation. This paper presents a 3-years-old patient with CACF and discusses the case in terms of diagnosis and treatment options.

Keywords: depressor anguli oris muscle, facial asymmetry.

ÖZET

Konjenital asimetrik ağlayan yüz (KAAY) tek taraflı depresör anguli oris kasının yokluğu veya hipoplazisinin neden olduğu konjenital bir anomalidir. İlk defa 1929'da Boner ve Owens tarafından tarif edilen bu hastalığın karakteristik özellikleri daha sonra Hoefnagel ve Penry tarafından daha etraflıca yayınlanmıştır.¹ Hastalığın günümüzde kullanılan ismi olan 'Asimetik Ağlayan Yüz' Pape ve Pickering tarafından 1972 yılında konulmuştur.²

KAAY çoğunlukla sporadik görülür ancak az sayıda olguda ailesel geçiş bildirilmiştir. İnsidans % 0,3-0,6 arasında verilmektedir.³ Hastalığın en önemli bulgusu ağlama sırasında ağız köşesinin aşağı ve dışa hareketinin kısıtlı veya hiç olmamasıdır. Genellikle tutulum sol tarafta olmaktadır (% 80). Yüzün diğer mimik kasları normaldir ve yüz istirahat esnasında simetriktir. KAAY'deki asimetri en çok bebeklik döneminde belirgindir ancak yaş ilerledikçe asimetri azalır. Erişkinlik döneminde güçlüklerle

fark edilen bir deformite olur.⁴ Cayler ilk defa KAAY ile birlikte konjenital kalp hastalıklarının görülebileceğini bildirmiş ve 1969 yılında KAAY ve konjenital kalp hastalığı birlikteliğine "Cayler'in Kardiyofasiyal Sendromu" denilmiştir.^{5,6} En sık olarak atrial septal defekt olmak üzere ventriküler septal defekt, fallot tetralojisi, patent duktus arteriosus ve aort koarktasyonu sendroma eşlik edebilir. Cayler sendromunun insidansı % 0,3-1 olarak bildirilmektedir. Kalp hastalıkları dışında KAAY'ye servikofasyal, kas-iskelet, solunum, genitoüriner ve santral sinir sistemine ait anomaliler eşlik edebilir. KAAY'ye konjenital anomali eşlik etme insidansı çeşitli yayınlarda % 5-77 arasında değişmektedir.^{6,7,8,9} Konjenital anomali ile birlikte olan KAAY'li çocukların %5-10'unda gelişme geriliği ve psikomotor retardasyon gözlemlenmektedir. Hastalığın tanısı öncelikle fizik muayene ile konur. Elektromyografik (EMG) inceleme ile tanı teyit edilir.



Şekil 1: Hastanın ağlar iken yüz görünümü

OLGU SUNUMU:

Üç yaşında erkek hasta ağlar iken ağız sol kenarında kayma sebebi ile ebeveynleri tarafından polikliniğimize getirildi. Hastanın ağız kenarındaki asimetrinin doğuştan itibaren olduğu ve ailede böyle bir hastalığın olmadığı öğrenildi. Çocuğun sistem sorgusu ve fizik muayenesi herhangi bir sisteme ait patolojisinin olmadığını, gelişiminin tamamen normal olduğunu ortaya koydu. Hastanın fasiyal siniri değerlendirildiğinde ağlama esnasında sol kommisür depresyonunun olmadığı tespit edildi (Şekil 1). Ancak kaşlarını kaldırma, gözlerini kapama ve burun kanatlarının hareketleri ile ilgili bir patoloji saptanmadı. Hastaya fizik muayene bulgusu ile depresör anguli oris kas fonksiyon bozukluğu tanısı konuldu. Kasın hipoplazisini veya yokluğunu belirlemek için manyetik rezonans görüntüleme (MRI) istendi. Hastanın yaşı gereği genel anestezi altında MRI çekilmesi planlandı ancak aile genel anestezi sebebi ile MRI görüntüleme istemedi. Hastanın yapılan ekokardiyografik ve batin USG incelemeleri ile diğer sistemlere ait ek patolojisinin olmadığı teyit edildi. Operasyon düşünülmeyen hastaya periyodik takipler önerildi.

TARTIŞMA:

KAAY'nin ayırıcı tanısında en önemli hastalık doğum travmasına bağlı fasiyal sinirin tek taraflı hasaridir. Bu nedenle KAAY olduğu düşünülen bebeklerde detaylı bir doğum travma araştırması yapmak önemlidir. Ayırıcı tanı yine anamnez ve fizik muayene ile yapılır. KAAY'de travmadan farklı olarak kaş çatma, göz kapatma, alının buruşturulması, burun deliklerinin solunumla uyumlu olacak şekilde genişleme hareketleri, nazolabial oluk derinlikleri bilateral olarak vardır ve normaldir. Göz yaşı ile ilgili sorun yoktur. Çocuk emme esnasında sıkıntı yaşamaz, etkilenen taraftan salya akması olmaz. Fasiyal travmadan ayırımı açısından hasta ortalama 1 yıl (6 ay-2 yıl) gözlem altında tutulur. ^{10,11} Travmaya bağlı hasarda % 90 geri dönüş gözlenir. Majör anomalisi bulunmayan ve kontrollerde düzelme gözlenmeyen hastalarda tanı depresör anguli oris hipoplazisi veya yokluğu lehine olur. Tanının konulmasında en önemli yöntem anamnez ve fizik muayenedir. EMG ile tanı desteklenir. Fasiyal kasların USG ve MRI ile incelenmesi depresör anguli orisin varlığı ya da yokluğunu belirlemede kullanılabilir. Genetik araştırmada ise floresan in situ hibridizasyon

(FISH) yöntemi kullanılır. KAAY'ye eşlik edebilecek diğer sistemlere ait olan anomaliler genel sistemik ve nörolojik muayene, akciğer grafisi, ekokardiyografi, tüm batın ultrasonografisi ve gerekli durumlarda merkezi sinir sisteminin MRI incelemesi ile tespit edilebilir.

Yüzde kozmetik kusur yaratan asimetrik görünümü düzeltmek için fasiyal sinir felci rekonstrüksiyon teknikleri kullanılabilir.¹² Terzis ve arkadaşları depresör kas fonksiyonu rekonstrüksiyonu için kommisüre digastrik kasın ön karnını veya platismayı transfer etmiştir. Fasiyal sinirin servikofasyal dalına mini-hipoglossal sinir transferi veya depresör kasın direkt nörotize edilmesi diğer uyguladığı tekniklerdir.¹³ Ancak KAAY'deki asimetrinin yaş ile birlikte ciddi seviyede azalacağı unutulmamalıdır ve hastaya gereksiz cerrahi girişimlerde bulunulmamalıdır.⁴ Hastaların periyodik muayeneleri 1 yıl ara ile yapılmalı ve klinik gelişim fotoğraflar ile belgelenmelidir.

DR. NİLGÜN MARKAL ERTAŞ
BAŞKENT ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ
PLASTİK VE REKONSTRÜKTİF CERRAHİ KLİNİĞİ
5. SOK. NO:48 06490 BAHÇELİEVLER ANKARA
Tel: 0 312 2121941
Faks: 0 312 3098144
E-posta: nilgune@baskent-ank.edu.tr

KAYNAKLAR

1. Hoefnagel D., Penery J.K. Partial facial paresis in young children. N Engl J Med 1960;262:1126-8
2. Pape K.E., 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. Bawle E.V., Conard J., Van Dyke D.L., Czarnecki P., Driscoll D.A. Seven new cases of Cayler cardiofacial syndrome with chromosome 22q11.2 deletion, including a familial case. Am J Med Gen 1998; 79:406-10
5. Sapin S.O., Miller A.A., Bass H.N. Neonatal asymmetric crying facies: a new look at an old problem. Clin Pediatr 2005; 44: 109-19
6. Cayler, G.G. Cardiofacial syndrome. Congenital heart disease and facial weakness, a hitherto unrecognized association. Arch Dis Child 1969; 44: 69-75
7. Lin. D.S., Huang F.Y., Lin S.P. and et.all. 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. Aslan Y., Mocan H., Erduran E., Avnacı M., Ökten A. Asymmetric crying facies: an index of other malformations. Turk J Pediatr 1996; 38: 271-6
9. Akcakuş M., Güneş T., Kurtoğlu S. ve ark. Asymmetric crying facies associated with congenital hypoparathyroidism and 22q11 deletion. Turk J Pediatr 2004; 46: 191-3
10. Falco NA, Eriksson E. Facial nerve palsy in the newborn: incidence and outcome. Plast Reconstr Surg 1990; 85: 1-4
11. Toelle S.P., Bolthausen E. Long-term outcome in children with congenital unilateral facial nerve palsy. Neuropediatrics 2001; 32: 130-5
12. Baker D. Reconstruction of the paralyzed face. In: S.J. Aston, R.W. Beasley, C.H.M. Thorne (Eds.), Graab and Smith's Plastic Surgery. Philadelphia: Lippincott-Raven; 545-557: 1997.
13. Terzis J. K., Kalantarian B. Microsurgical strategies in 74 patients for restoration of dynamic depressor muscle mechanism: a neglected target in facial reanimation. Plast Reconstr Surg. 2000; 105: 1917-31