



## Üç kardeşteki aynı nazal tip deformitesi

### The same nasal tip deformity in three siblings

Dr. Emine Aydın,<sup>1</sup> Dr. Filiz Aydoğan,<sup>1</sup> Dr. Eren Taştan,<sup>1</sup> Dr. Erhan Arslan,<sup>1</sup> Dr. Yusuf Tunca<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kulak Burun Boğaz Hastalıkları Kliniği, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Gülhane Askeri Tıp Akademisi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Doğuştan burun anomalileri, tüm diğer sistem anomalileri gibi embriyogenez ve organogenez sırasındaki hatalardan oluşmaktadır. Nazal tip anomalileri genellikle diğer sistem patolojileri ve sendromlarla birlikte görülür. Bu makalede üç kardeşte aynı nazal tip görünümüne yol açan burun anomalisi sunuldu.

*Anahtar Sözcükler:* Doğuştan; nazal tip deformitesi; sendrom.

Similar to all other system anomalies, congenital nasal anomalies are caused by the defects during embryogenesis and organogenesis. Nasal tip anomalies are usually accompanied by other systemic pathologies and syndromes. In this article, we report a nose anomaly with the same nasal tip appearance in three siblings.

*Keywords:* Congenital; nasal tip deformity; syndrome.

Doğuştan anomaliler, embriyogenezdeki bir hataya bağlı olarak oluşan bozukluk ya da embriyonun büyümesini etkileyen durumlarda oluşan şekil ve fonksiyon bozukluklarıyla ortaya çıkar. Embriyolojik yaşamda, burun ve paranasal sinüslerin gelişimi nöral krest hücrelerinin fötal üçüncü haftada mezenkim içerisine göçü sonrası başlar. Burun kanatları nazal medial ve lateral çıkıntıların birleşmesiyle oluşur. Bu kritik göç sürecinin çeşitli nedenlerle etkilenmesi, burun ve paranasal sinüslerde pek çok doğuştan anomalinin oluşmasına yol açmaktadır.<sup>[1]</sup>

Doğuştan burun anomalileri Losee ve ark.<sup>[2]</sup> tarafından dört gruba ayrılarak sınıflandırılmıştır;

Tip 1: Hipoplazi ve atrofi,

Tip 2: Hiperplazi ve duplikasyonlar,

Tip 3: Yarıklar,

Tip 4: Neoplaziler ve vasküler anomaliler.

Erken yüz embriyogenezindeki bir bozukluk, koanal atrezi, medial veya lateral nazal kleft, nazal aplazi gibi çok sayıda potansiyel anomalie neden olabilir.<sup>[1]</sup>

Bu makalede üç kardeşte aynı nazal tip görünümüne yol açan burun anomalisi sunuldu. Literatür taramasında bu özelliklere sahip olgulara rastlanmadı.

### OLGU SUNUMU

Hastanemiz Kulak Burun Boğaz hastalıkları polikliniğine 2005 yılının Ocak ayında üst solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle başvuran üç yaşındaki kız çocuğunda fizik muayene sırasında



nazal tip deformitesi izlendi (Şekil 1). Muayene esnasında yanında olan sekiz yaşındaki kız kardeşinde de aynı deformitenin olduğu tesadüfen görüldü (Şekil 2). Aileyle görüşüldüğünde 15 yaşındaki büyük erkek kardeşte de aynı patolojinin olduğu öğrenildi (Şekil 3). Nazal tip deformitesi olan üç kardeş ileri inceleme için muayeneye çağrıldı. Üç kardeşin burun muayenesinde; alt lateral kıkırdakların medial ve middle bacaklarının kısa ve az gelişmiş, middle bacaklar arasındaki açının geniş ve nazal tipin basık olduğu izlendi (Şekil 4). Nazal septum ve konkalar doğaldı. Büyük erkek kardeşte ilave olarak yarı dudak deformitesi vardı ve bu nedenle ameliyat geçirmişti. Bunun dışında diğer kulak burun boğaz ve sistem muayeneleri ve taramaları doğaldı, mental retardasyon yoktu. Öyküde bu kardeşlerin üçüncü dereceden akrabaları dahil olmak üzere hiç kimsede burun anomalisi veya herhangi bir genetik anomali yoktu. Hastalar Genetik Bilim Dalı ile konsülte edildi. Kan örneklerinden yapılan kromozom analizleri normal olarak değerlendirildi.

### TARTIŞMA

Doğuştan burun anomalileri, diğer sistem anomalileri gibi embriyogenez ve organogenez sırasındaki hatalar sonucu oluşmaktadır.<sup>[1]</sup>

Literatürde nazal tip anomalileri farklı sendromlar içinde tanımlanmıştır. Patrick ve ark.<sup>[3]</sup> trikorinofalangeal tip 1 sendromlu uzamış filtrum, ince üst dudak, çenede horizontal çentiklenme, alopesi, el anomalileri ve burun distalinde bülbözite bulguları olan bir olgu sunmuşlardır. Domingo ve ark.<sup>[4]</sup> hiperimmünoglobulin E sendromunda, ekzema, reküren cilt ve pnömoselli akciğer enfeksiyonları ile immün yetmezlik tablosu, iskelet ile dış anomalilerinin yanında çıkıntılı alın ve etli nazal tip gibi karakteristik yüz görünüşünden bahsetmişlerdir. Robinson ve Hilger<sup>[5]</sup> Okülogenital sendromu olup burun kıkırdaklarında gelişim kusuru sonucu basık nazal tip olan, küçük kemik dorsum, gelişmemiş aural kıkırdak, infantil larenks ve trakeası olan rinoplasti planladıkları bir olguyu bildirmişlerdir. Innes ve ark.<sup>[6]</sup> CODAS (cerebral, oküler, dental, auriküler ve iskelet anomalileri) sendromu olan olgularında oluk şeklinde burun deformitesinden söz etmişlerdir. Uçakhan ve ark.<sup>[7]</sup> okülokütanöz albinizmlili bir olguda basık ve oluklu bir burun bildirmişlerdir.

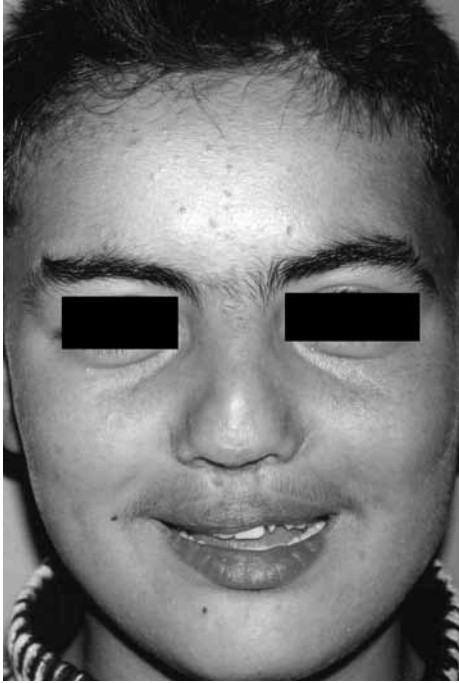
Bazı doğuştan burun anomalileri genetik bir mutasyon sonucu gelişebilir. Ülkemizde yapılan bir çalışmada ALX-4 (Aristaless-like homeobox-4) genindeki mutasyon sonucunda total alöpesi, geniş kafa defekti, koronal kraniosinostozis,



Şekil 1. Üç yaşındaki hastanın önden görünümü.



Şekil 2. Sekiz yaşındaki hastanın önden görünümü.



**Şekil 3.** On beş yaşındaki hastanın önden görünümü. Yarık dudak ameliyatına ait skartrisi dikkati çekmektedir.



**Şekil 4.** On beş yaşındaki hastanın alttan görünümü. Alt lateral kıvrıkdakların medial ve middle bacaklarının kısa ve az gelişmiş (beyaz ok), middle bacaklar arasındaki açının geniş ve nazal tipinin basık olduğu (siyah ok) izlenmektedir.

hipertelorizm, ciddi şekilde basık nazal çatı, bifid nazal tip, hipogonadizm, kallozal kemik agenezisi ve mental retardasyon ile karakterize olan otozomal resesif frontofasiyaldizostozis sendromlu iki Türk aile sunulmuştur.<sup>[8]</sup>

Bizim olgularımızda kromozom analizleri normal olarak değerlendirildi. Ancak birden fazla kardeşte aynı yapının olması bu özelliğin genetik olarak belirlendiğini düşündürmektedir.

#### Çıkar çakışması beyanı

Yazarlar bu yazının hazırlanması ve yayınlanması aşamasında herhangi bir çıkar çakışması olmadığını beyan etmişlerdir.

#### Finansman

Yazarlar bu yazının araştırma ve yazarlık sürecinde herhangi bir finansal destek almadıklarını beyan etmişlerdir.

#### KAYNAKLAR

1. Koç C. Temel Rinoloji. 1. Baskı. Ankara: Güneş Kitabevi; 2009. s. 47-59.
2. Losee JE, Kirschner RE, Whitaker LA, Bartlett SP. Congenital nasal anomalies: a classification scheme.

3. Plast Reconstr Surg 2004;113:676-89.
3. Patrick R, Carrington, Harold C, James A. Trichorhinophalangeal Syndrome, Type 1. Journal of the American Academy of Dermatology 1994;31:331-6.
4. Domingo DL, Freeman AF, Davis J, Puck JM, Tianxia W, Holland SM, et al. Novel intraoral phenotypes in hyperimmunoglobulin-E syndrome. Oral Dis 2008;14:73-81.
5. Robinson B, Hilger P. Hereditary agenesis of nasal cartilage. Surgical implications. Arch Otolaryngol Head Neck Surg 1989;115:985-8.
6. Innes AM, Chudley AE, Reed MH, Shuckett EP, Hilderipstein GE, Greenberg CR. Third case of cerebral, ocular, dental, auricular, skeletal anomalies (CODAS) syndrome, further delineating a new malformation syndrome: first report of an affected male and review of literature. Am J Med Genet 2001;102:44-7.
7. Uçakhan OO, Atmaca L, Sayli BS, Sayar C, Firat E. Bilateral abortive cryptophthalmos associated with oculocutaneous albinism. Acta Ophthalmol Scand 1999;77:238-40.
8. Kayserili H, Uz E, Niessen C, Vargel I, Alanay Y, Tuncbilek G, et al. ALX4 dysfunction disrupts craniofacial and epidermal development. Hum Mol Genet 2009;18:4357-66.