

**Nadir Bir Konjenital Asimetrik Ağlayan Yüz Olgusu**

Nilay HAKAN¹
Esra ÖZER²
Ece BAYRAKTAR GAZELCİ²
Nurcan CENGİZ³
Mustafa AYDIN⁴

¹ Muğla Sıtkı Koçman
Üniversitesi,
Tıp Fakültesi,
Neonatoloji Bilim Dalı,
Muğla, TÜRKİYE

² Muğla Sıtkı Koçman
Üniversitesi,
Tıp Fakültesi,
Çocuk Sağlığı ve
Hastalıklar Anabilim Dalı
Muğla, TÜRKİYE

³ Muğla Sıtkı Koçman
Üniversitesi,
Tıp Fakültesi,
Pediatrik Nefroloji Bilim Dalı
Muğla, TÜRKİYE

⁴ Fırat Üniversitesi,
Tıp Fakültesi,
Neonatoloji Bilim Dalı
Elazığ, TÜRKİYE

Geliş Tarihi : 15.02.2017
Kabul Tarihi : 23.03.2017

**Yazışma Adresi
Correspondence**

Nilay HAKAN
Muğla Sıtkı Koçman
Üniversitesi,
Tıp Fakültesi,
Neonatoloji Bilim Dalı,
Muğla - TÜRKİYE

nhakan@hotmail.com

Yüz asimetrisine fasyal paralizi dışında "konjenital asimetrik ağlayan yüz" olarak adlandırılan depresör anguli oris kasının tek taraflı hipoplazisi veya aplazisi de neden olabilir. 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. Konjenital asimetrik ağlayan yüze kardiyovasküler, servikofasiyal, kas-iskelet, solunum, genitouriner ve santral sinir sistemini ilgilendiren bazı doğumsal anomaliler eşlik edebilir. Hastalığın tanısı öncelikle fizik muayene ile konur. Bu yazıda kliniğimizde izlenen konjenital asimetrik ağlayan yüzü olan bir yenidoğan olgusu sunulmuş ve hastalığın tanısı ve özellikleri gözden geçirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Depresör anguli oris kasi, yüz asimetrisi, yenidoğan

A Rare Case of Congenital Asymmetric Crying Face

Facial asymmetry may also be the result of unilateral congenital hypoplasia or aplasia of the depressor anguli oris muscle, which is called as "congenital asymmetric crying facies"; rather than being solely due to facial paralysis. 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. Additional congenital anomalies related to cardiovascular, cervicofacial, muscle-skeletal, respiratory, and genitourinary or central nervous systems can also accompany the asymmetry in congenital asymmetric crying face. It is diagnosed by physical examination. This paper presents a newborn infant with congenital asymmetric crying face and discusses the case in terms of diagnosis and disease features.

Key Words: Musculus depressor anguli oris, facial asymmetry, newborn

Giriş

Yüz bölgesinde asimetrisi olan yenidoğanlarda öncelikle fasyal paralizi düşünülmele beraber, bu olgularda yüz asimetrisinin nedeni, nadir de olsa yüzün mimik kaslarının izole doğumsal hipoplazi-aplazileri de olabilir. Konjenital asimetrik ağlayan yüz depresör anguli oris kasının tek taraflı agenezi ya da hipoplazisi sonucu oluşur (1, 2). Hastalığın karakteristik özellikleri ilk defa Bonar ve Owens tarafından tanımlanmış olmasına karşın "asimetrik ağlayan yüz" ifadesi Pape ve Pickering tarafından kullanılmıştır (3, 4). İnsidansı %0.3-0.6 arasındadır. Pasick ve ark. (5) 22q11 kromozomunda delesyon bulunan hastalarda insidansının %14 kadar yüksek olduğunu bildirmişlerdir. Az sayıda olguda ailesel geçiş bildirilmiştir. Birçok olguda izole olarak bulunurken, kardiyovasküler, ürogenital, iskelet veya solunum sistemlerini ilgilendiren bazı doğumsal anomaliler bu tabloya eşlik edebilir (6-8). Ayrıca bu durumun nöroblastom, mediastinal teratoma ve nörofibromatozis tip 1 ile ilişkili olduğu da belirtilmiştir (9).

Bu olguda, musculus depressor labii inferioris hipoplazisine bağlı doğumsal fasyal asimetrisi olan bir yenidoğan vakası nadir görülmesi nedeniyle sunuldu.

Olgu Sunumu

24 yaşındaki annenin birinci gebeliğinden 39. gestasyonel haftada 3450 g ağırlığında normal spontan vajinal yol ile doğan kız bebeğin özgeçmişinde travmatik doğum öyküsü yoktu. Aile hikâyesinde, anne-baba arasında akrabalık olmadığı ve ailede doğumsal anomalileri olan herhangi başka bir bireyin bulunmadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde nötral durumda normal görünen, bilateral nazolabial sulkusu belirgin olan hastada özellikle ağlama sırasında sağ alt dudakta asimetri geliştiği gözlemlendi. Ancak alın kırıştırma, gözlerini kapatma ve burun kanadı hareketi fonksiyonlarının normal olduğu belirlendi (Şekil 1). Bu bulgularla hastada alt grup mimik kaslarından birinin, muhtemelen musculus depressor labii inferioris kasının izole hipoplazisi düşünüldü. Periferik kandan bakılan karyotip analizi 46,XX ile uyumlu bulundu. Eşlik edebilecek ek anomaliler açısından yapılan ekokardiyografisi normaldi, kranial ve batın ultrasonografisinde patoloji saptanmadı.



Şekil 1. Ağlama sırasında hastanın sağ kommissür depresyonunun olmadığı görülmektedir.

Tartışma

Konjenital asimetrik ağlayan yüzün ayırıcı tanısında en önemli hastalık doğum travmasına bağlı fasiyal sinirin tek taraflı hasarıdır. Yedinci kranial sinirin mandibular dalı yüzeysel seyrettiğinden doğum anındaki bası sonucu burada geçici bir hasar meydana gelmekte bu da asimetrik ağlayan yüz ifadesine sebep olmaktadır. Zorlu uzamış doğum, forseps uygulaması, yüze doğum sırasında sakral kemiğin basısı olan olgularda fasiyal sinir paralizisi düşünülebilir (10). Bu nedenle konjenital asimetrik ağlayan yüz olduğu düşünülen bebeklerde detaylı bir doğum travma araştırması yapmak önemlidir. Travmatik sinir hasarı olanlarda marjinal mandibular sinir tarafından inerve edilen bütün alt dudak kaslarında paralizisi beklenir. Ancak konjenital asimetrik ağlayan yüzde izole bir kas tutulumu söz konusudur ve yüzün diğer mimik kasları normaldir. Olguda görüldüğü gibi istirahatte yüz simetriktir, özellikle ağlama sırasında ağız köşesinin aşağı ve dışa doğru hareketinin kısıtlı olduğu görülür. Fasiyal paraliziden farklı olarak kaş çatma, göz kapatma, alın buruşturma, burun deliklerinin solunumla uyumlu olacak şekilde genişlemesi hareketleri vardır; nazolabial sulkus derinlikleri bilateral olarak normaldir. Gözyaşı ve emme ile ilgili bir sorun yoktur, etkilenen taraftan salya akması gözlenmez (10).

Fasiyal kaslar hem bilgisayarlı tomografi (BT) hem de manyetik rezonans görüntüleme ile saptanabilir,

ancak bu görüntülemeleri yapmak zor olabilir. Ayrıca BT, yenidoğanlar için ek bir radyasyon riski taşır. Bu nedenle Roedel ve ark. fasiyal kasların yokluğunu doğrulamak için ultrasonografiyi önermişlerdir (11). Ancak ayırıcı tanı yine de anamnez ve fizik muayene ile yapılır. Olgumuzda da klinik bulgulara dayanılarak konjenital asimetrik ağlayan yüz tanısı düşünüldü. Kas ultrasonografisi ve elektromiyelografi tanıyı desteklemek amacıyla kullanılabilir.

Yüzde asimetri en çok bebeklik döneminde belirgindir, yaş ilerledikçe asimetri azalır ve erişkin döneminde güçlükle fark edilebilen bir asimetri kalır. Yüzde kozmetik kusur oluşturan asimetrik görünümü düzeltmek için çeşitli cerrahi teknikler kullanılabilmeyle beraber asimetrinin yaş ile birlikte düzelebildiği ve bu nedenle gereksiz cerrahi girişimlerden kaçınılması gerektiği bilinmelidir (1).

Konjenital asimetrik ağlayan yüz, olgumuzda olduğu gibi birçok olguda izole minör bir bulgudur. Ancak %20-70 oranında diğer major konjenital anomaliler ile ilişkili olabilir. Genelde kardiyovasküler sistemle ilişkili (%44) iken, daha az sıklıkla genitoüriner, kas-iskelet, servikofasiyal, respiratuar, endokrin veya santral sinir sistemini ilgilendiren multipl doğumsal anomaliler eşlik edebilir (7, 8). Bu durumlar dışında bazı genetik sendromlarda fasiyal asimetri görülebileceği akılda tutulmalıdır. Silver-Russell sendromu, hemifasiyal mikrozomi, CHARGE ve Moebius sendromu gibi hastalıklarda ek anomaliler ile birlikte fasiyal asimetri gözlenmektedir. Silver-Russell sendromunda; intrauterin ve postnatal büyüme geriliği, üçgen yüz ve geniş alın gibi yüz özellikleri, vücut asimetrisi ve bazı minör anomaliler görülür (12). Hemifasiyal mikrozomide; unilaterale dış kulak yolu deformitesi, epibulber dermoid ile birlikte yüzün aynı tarafının küçüklüğü ve vertebral anomaliler vardır (13). CHARGE sendromunda ise; koanal atrezi, gözde kolobom, kalp anomalisi, mental ve somatik gelişme geriliği, genital ve kulak anomalileri görülür (14). Moebius sendromunda ise; doğuştan iki taraflı fasiyal paralizisi, göz sinirlerinde paralizisi ile birlikte horizontal bakışta kısıtlılık, ağız-yüz anomalileri ve kas-iskelet sistem anomalileri mevcuttur (15). Bu olgunun fizik muayene ve tarama testlerinde ek anomali gözlenmedi. Eşlik edebilecek kardiyovasküler anomaliler açısından yapılan ekokardiyografi normal idi. Karyotip analizinde de herhangi bir patoloji saptanmadı. Bilinen bu genetik sendromlardan herhangi birine uymamaktaydı.

Yüzde doğumsal bir asimetri ile karşılaşıldığında fasiyal paralizisi ve daha nadir olarak görülen konjenital izole mimik kaslarının hipoplazi-aplazisi arasında ayırıcı tanı yapılmalıdır. Doğumsal alt yüz asimetrisine, multipl konjenital anomaliler de eşlik edebileceği unutulmamalı, bu olgular diğer anomaliler yönünden de titizlikle araştırılmalıdır.

Kaynaklar

1. 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: 406-410.
2. Arya S, Jain SK, Richardson CJ. Facial asymmetry in a crying newborn: A comparison of two cases and review of literature. *Case Rep Pediatr* 2017; 2017: 6368239.
3. Bonar BE, Owens RW. Bilateral congenital facial paralysis: review of the literature and a classification. *Am J Dis Child* 1929; 38: 1256-1272.
4. Pape KE, Pickering D. Asymmetric crying facies: An index of other congenital anomalies. *J Pediatr* 1972; 81: 21-30.
5. Pasick C, McDonald-McGinn DM, Simbolon C, et al. Asymmetric crying facies in the 22q11.2 deletion syndrome: Implications for future screening. *Clin Pediatr* 2013; 52:1144-1148.
6. Akçakuş M, Güneş T, Kurtoğlu S, et al. Asymmetric crying facies associated with congenital hypoparathyroidism and 22q11 deletion. *Turk J Pediatr* 2004; 46: 191-193.
7. Rioja-Mazza D, Lieber E, Kamath V, Kalpatthi R. Asymmetric crying facies: A possible marker for congenital malformations. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2005; 18: 275-257.
8. Hakan N, Aydın M, Zenciroğlu A, ve ark. Multiplkonjenital anomalilerin eşlik ettiği nadir bir fasiyal asimetri olgusu. *Cumhuriyet Tıp Derg* 2011; 33: 215-258.
9. Sapin SO, Miller AA, Bass HN. Neonatal asymmetric crying facies: A new look at an old problem. *Clin Pediatr* 2005; 44:109-119.
10. Toelle SP, Boltshauser E. Long-term outcome in children with congenital unilateral facial nerve palsy. *Neuropediatrics* 2001; 32: 130-135.
11. Roedel R, Christen HJ, Laskawi R. Aplasia of the depressor angulioris muscle: A rare cause of congenital lower lip palsy? *Neuropediatrics* 1998; 29: 215-219.
12. 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: 273-280.
13. Stoll C, Viville B, Treisser A, Gasser B. A family with dominant oculoauriculovertebral spectrum. *Am J Med Genet* 1998; 78: 345-349.
14. Wright EM, O'Connor R, Kerr BA. Radial aplasia in CHARGE syndrome: A new association. *Eur J Med Genet* 2009; 52: 239-241.
15. Maino DM, Scharre JE. Poland-Möbius syndrome: A case report. *Optom Vis Sci* 1989; 66: 621-625.