

Poland-Moebius sendromu: olgu sunumu

Abdulkadir Bozaykut, İlke Özahi İpek, Enver Atay, Olcay Ünver

Özet

Poland-Moebius sendromu nadir görülen iki doğuştan sendromun birlikteliği olup, tek taraflı pektoral kas hipoplazisi veya aplazisi, ilerleyici olmayan iki taraflı fasiyal paralizi, gözlerin orta hattan abduksiyonunda kısıtlılık, ağız-yüz anomalileri ve ekstremitelerde yoklukları ile belgindir. Beslenme güçlüğü ve anormal sesle ağlama şikayetleriyle başvuran, mikrognati, pitoz, ifadesiz yüz görünümü gibi belirleyici klinik özellikleri ve toraks ultrasonografisinde sol pektoralis majör kası aplazisi, elektromiyografide fasiyal paralizi bulguları ile Poland-Moebius sendromu tanısı alan 8 günlük kız hasta sunulmaktadır.

Anahtar kelimeler: amasti, fasiyal paralizi, Moebius sendromu, Poland sendromu

Summary

Poland-Moebius syndrome: case report

Poland-Moebius syndrome is a combination of two rare congenital syndromes. It is characterized by unilateral aplasia or hypoplasia of the pectoral muscles, nonprogressive bilateral facial paralysis, the inability of the eyes to abduct beyond midline, orofacial anomalies and limb deficiencies. An 8-day-old girl with Poland-Moebius syndrome who had feeding difficulties and abnormal crying and typical clinical features such as micrognathia, ptosis, expressionless face, aplasia of the left pectoralis muscle in thorax ultrasonography and facial paralysis in electromyography is reported.

Key words: amastia, facial paralysis, Moebius syndrome, Poland syndrome

Giriş

Poland Sendromu, tek taraflı göğüs duvarı hipoplazisi ve ipsilateral el anomalileri ile belirgin nadir görülen doğuştan bir anomalidir (1). Moebius Sendromu ise doğuştan iki taraflı fasiyal paralizi, göz sinirlerinde paralizi ile birlikte horizontal bakışta kısıtlılık, ağız-yüz anomalileri ve kas-iskelet sistem anomalileri ile belirgin ilerleyici olmayan bir hastalıktır (2). Ailevi geçişlerin olduğu gösterilmekle beraber genelde sporadik görüldükleri bildirilmiştir (3,4). Her iki sendromun da etiolojisi bilinmemektedir. Ancak bir teori Poland, Moebius, Klippel Feil sendromlarını tek bir grupta

toplamaş, erken embriyonik dönemde subklaviyan arter, vertebral arter ve/veya dallarına azalmış kan akımını sendromlarda oluşan klinik tablodan sorumlu tutmuştur (5). Değişik dalların engellenmesinin bu değişik sendromların oluşmasına sebep olduğu düşünülmektedir.

Poland-Moebius sendromu nadir görülen iki doğuştan sendromun birlikteliği olup, prevalansı 1: 500 000 olarak bildirilmiştir (2). Genelde sporadik olarak görülür. Bu yazıda beslenme güçlüğü, anormal sesle ağlama, hipotoni nedeniyle ileri tetkik amacıyla hastanemize sevk edilen ve Poland-Moebius tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İSTANBUL

Yazışma adresi: Dr. İlke Özahi İpek, Atatürk Cad. Gazipaşa Sk. No: 4/31 81530 Maltepe / İSTANBUL

Tel: (216) 391 06 80 – 1434

e-mail:ipekilke70@hotmail.com

Alındığı tarih: 08.04.2004, kabul tarihi: 23.09.2004

Olgu Sunumu

Sekiz günlük kız bebek emme güçlüğü, anormal sesle ağlama nedeniyle intrauterin enfeksiyon (rubella) ve kromozom anomalisi (cri du chat sendromu) ön tanıları ile ileri tetkik amacıyla hastanemize sevk edildi. Aralarında akrabalık bulunmayan anne babanın birinci çocuğu idi. Makat geliş nedeniyle sezeryan ile miadında doğmuştu. Anamnezinden emme güçlüğü nedeniyle nazogastrik sonda ile beslenmeye başlandığı öğrenildi. Fizik muayenesinde tartı 2750 g, boy 48 cm, baş çevresi 34 cm, aksiyal hipotoni, dismorfik yüz görünümü, mikrognati, dar ve kısa filtrum, hipertelorizm ve pitozis mevcuttu. İfadesiz bir yüz görünümü vardı (Resim 1). Yenidoğan refleksleri zayıftı. Tiz sesle ağlaması mevcuttu ve sol meme başı bulunmuyordu (Resim 2). Hastanın laboratuvar tetkiklerinde tam kan sayımı ve kan biyokimyası normaldi. Kan ve beyin omurilik sıvısı kültürlerinde üreme olmadı. Serum kreatinfosfokinaz düzeyi normal sınırlardaydı.



Resim 1: Hastadaki ifadesiz yüz görünümü (maske yüz), hipertelorizm, nasolabial sulkuslarda silinme, kısa dar filtrum ve mikrognati izlenmektedir.



Resim 2: Hastanın sol meme başı yokluğu görülmektedir.

Doğuştan metabolik hastalıklar açısından yapılan “Tandem mass” spektrometrik incelemesinde patoloji saptanmadı.

İntrauterin enfeksiyon yönünden bakılan TORCH-S serolojisi negatifti. Kromozom tetkikinde de herhangi bir sayısal ya da belirgin yapısal bir kromozom anomalisine rastlanmadı. Göğüs ultrasonografisinde göğüs sağ yarısında pektoralis major kası mevcut olup, sol yarısında pektoralis major kasının izlenmediği sonucu geldi. Tüm vücut grafisinde bir patoloji saptanmayan hastanın, kraniyal ve karın ultrasonografisi de normaldi. Kraniyal manyetik rezonans görüntüleme nöral parankimal patoloji saptanmadı. Hastamızda herhangi bir ekstremitte anomalisi mevcut değildi. Kraniyal sinir tutulumunu gösteren ifadesiz yüz görünümü, nazolabiyal sulkuslarda silinme, emme güçlüğü bulguları ve elektromiyografisinin (EMG) iki taraflı fasiyal sinir total dejenerasyonu veya agenezisi ile uyumlu olması ve diğer fizik bulguları ile hasta Poland-Moebius sendromu tanısı aldı.

Hastamızın 3 aylık iken yapılan kontrol muayenesinde tartısı 3850g (<3p), boyu 55cm (3-10p) ve baş çevresi 38cm (3-10p) idi. Baş kontrolü mevcuttu ancak emmesi zayıftı. Annesi tarafından kaşık yardımıyla formül mama ile besleniyordu. Göz kontağı vardı ve ışık refleksi iki taraflı alınıyordu. Aşağı ve yukarı bakışta takip mevcuttu ancak horizontal bakışta kısıtlılık bulunuyordu.

Tartışma

Poland Sendromu ilk kez Poland tarafından 1841 yılında pektoral kasın kısmi veya tam yokluğu ve ipsilateral el anomalilerinin varlığı ile tanımlanmıştır. Birçok farklı el anomalileri arasında sindaktilizm şeklindeki el anomalileri ve pektoral kasın aplazisi veya hipoplazisi en belirginleridir. İnsidansı 1:20 000 ile 1: 50 000 arasında değişmektedir (1,5). Vücudun sağ tarafı sol tarafına göre üç kat daha fazla etkilenmiştir ve erkeklerde kızlardan daha sık görülmektedir. Moebius sendromunun temel özelliği genelde kraniyal 6. ve 7. sinir paralizileri ile maske yüz görünümüdür. Eklem ankilozları, sindaktilizm, “club foot” ve “pectus excavatus” gibi kas-iskelet anomalileri de eşlik edebilmektedir. Mikrognati, mandibula hareketlerinin erken dönemdeki sinir-kas sistemindeki bozukluğa ikincil olarak kısıtlanmasına bağlıdır ve sıklıkla görülür. Bazı hastalarda kraniyal 6. ve 7. sinir haricinde 3., 4., 5., 9., 10. ve 12. sinir tutulumu da görülür. Onikinci sinir tutulumu ile dil hareketlerinde kısıtlılık ve küçük dil gözlenir ki, hastalardaki beslenme güçlüğünün

esas nedenlerinden biridir. Göz kapaklarında düşüklük ve/veya kepçe kulak olabilir. Alt göz kapağında paralitik ekstripiyon da bildirilmiştir (6). Olguların %15'inde görülen zekâ geriliği ise tutulumun kroniyal sinir çekirdekleri ile sınırlı olmadığının göstergesidir. Beslenme güçlükleri ve aspirasyon problemleri süt çocukluğu döneminde sıklıkla gelişme geriliğine neden olur. İfadesiz yüz görünümü ve konuşma bozuklukları ileriki yaşlarda problem yaratarak sosyal uyumu zorlaştırır. Poland-Moebius sendromu ilk kez 1973 yılında bildirilmiş olup insidansı 1:500000'dir (2,7).

Her iki sendrom için de ailesel geçişler bildirilmesine rağmen genelde sporadiktirler. Etiyolojileri konusunda ise halen net bir sonuç yoktur. Bouvet ve ark. (1), Poland sendromunda etkilenen tarafa kan akımının azaldığını belirlemiş, birincil bozukluğun proksimal subklaviyan arterin oluşumunda olabileceğini öne sürmüşlerdir . Buna göre distal kol ve pektoral bölgeye erken kan akımının azalması kısmi doku kaybına yol açmıştır. Bavinck ve Weaver (1) subklavian arterde kan akımının kesilmesinin, internal torasik arter kökünün proksimalinde, vertebral arter kökünün distalinde kaldığını öne sürmüştür. Moebius sendromunda patolojinin oluşumunda otopsi çalışmaları sonucu en az 4 model belirlenmiştir; bunlar santral beyin çekirdeklerinin hipoplazi veya aplazisi, merkezi beyin çekirdeklerinin destrüktif dejenerasyonu (en sık), periferik sinir tutulumu ve miyopatidir (1). Bavinck ve Weaver aynı bireyde değişik birlikteliklerde görülebilmelerinden ötürü Poland, Kippel-Feil ve Moebius sendromlarını tek bir grupta toplamış, erken embriyonik dönemde subklaviyan arter, vertebral arter ve/veya dallarına azalmış kan akımını oluşan klinik tablolardan sorumlu tutmuştur. Değişik

dalların engellenmesi bu sendromların oluşumuna sebep olmuştur.

Sendromu, tanımlandığı günden bu yana değişik ek anomaliler ile birlikte bildiren birçok yayın vardır ancak tanımlanan bütün özelliklerin birlikte bulunması gerekliliği yoktur (8). Sol pektoralis major kası aplazisi, mikrognati, pitoz, ifadesiz yüz görünümü ve emme güçlüğü klinik özellikleri ve fasiyal paralizi gösteren EMG bulguları ile Poland-Moebius sendromu tanısı alan hastamız nadir görülen bu sendromun bir örneği olduğu için sunulmuştur.

Kaynaklar

1. Nachnani JS, Supe AN. A variant of Poland syndrome. J Postgrad Med 2001;47: 131-2.
2. Maino DM, Scharre JE. Poland-Moebius syndrome : a case report. Optom Vis Sci 1989; 66: 621- 5.
3. Darian VB, Argenta LC, Pasyk KA. Familial Poland's syndrome. Ann Plast Surg 1989; 23: 531- 7.
4. Cobben JM, Robinson PH, van Essen AJ, van der Wiel HL, ten Kat LP. Poland anomaly in mother and daughter. Am J Med Genet 1989; 33: 519- 21.
5. Jones KL. Smith's Recognizable patterns of human malformation. Philadelphia:WB Saunders, 1997: 230-1 ve 302- 3.
6. Kıratlı H, Erdener U. Poland-Moebius Syndrome : A case report. Jpn J Ophthalmol 2000; 44: 679- 82.
7. Fokin AA, Robicsek F. Poland's syndrome revisited. Ann Thorac Surg 2002; 74: 2218- 25.
8. Urschel HC Jr. Poland's syndrome. Chest Surg Clin N Am 2000; 10: 393- 403