

FALKS SEREBRİ YOKLUĞUYLA BİRLİKTE OLAN BİR FRONTONAZAL DİSPLAZİ OLGUSU

Dr. Hüseyin Altunhan,¹ Dr. Ali Annagür,¹ Dr. Orhan Özbek,² Dr. Rahmi Örs¹

¹ Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Konya

² Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Radyoloji AD, Konya

ÖZET

Median kleft yüz sendromu olarak da adlandırılan frontonazal displazi, hipertelorizm, geniş burun kökü, burun ucunun oluşum defekti, anterior kranium, bifidum okültum, mikroftalmi gibi daha çok yüz ve kafaya lokalize bulgularla kendini gösteren ancak her organ ve sistemde anomalilerle seyredilebilen bir sendromdur. Hastalıkta ayrıca korpus kallosum agenezisi, korpus

kallosumda lipomlar, ensefalosel gibi merkezi sinir sistemi anomalileri de görülebilmektedir. Biz burada falks serebri yokluğu ile seyreden bir frontonazal displazi olgusunu literatür eşliğinde sunduk. Araştırmalarımıza göre falks serebri yokluğu ile seyreden ilk olgudur.

Anahtar Kelimeler: Frontonazal displazi, median fasiyal kleft sendromu, yenidoğan, kriptorşidizm, mikroftalmi
Nobel Med 2013; 9(1): 115-117

A FRONTONASAL DYSPLASIA CASE WITH ABSENCE OF FALX CEREBRI

ABSTRACT

Frontonasal dysplasia which is also called median cleft face syndrome, is a disease that presents with signs like hypertelorism, broad nasal base, formation defect of nasal edge, anterior cranium, bifidum occultum, microphthalmia in the face and head but with possible anomalies in any

organ or system. Central nervous system anomalies like corpus callosum agenesis, lipomas of corpus callosum and encephalosele may also be seen in these cases. We presented a frontonasal dysplasia case without falx cerebri. According to our investigation, this is the first case of frontonasal dysplasia without falx cerebri.

Key Words: Frontonasal dysplasia, median facial cleft syndrome, newborn, cryptorchidism, microphthalmia
Nobel Med 2013; 9(1): 115-117

GİRİŞ

Frontonazal displazi; hipertelorizm, geniş burun kökü, burun ucunun oluşum defekti, anterior kranium, bifidum okültum, mikroftalmi gibi daha çok yüz ve kafaya lokalize bulgularla kendini gösteren ancak neredeyse her organ ve sistemde anomalilerle seyredilebilen bir sendromdur.¹⁻³ Hastalıkta ayrıca korpus kallosum agenezisi, korpus kallosumda lipomlar, ensefalosel gibi merkezi sinir sistemi anomalileri de görülebilmektedir.¹⁻⁷ Bizim sunduğumuz olguda falks serebri yokluğu saptanmıştı. Yaptığımız literatür araştırmasında, frontonazal displazide falks serebri yokluğu hiç bildirilmemişti. Burada falks serebri yokluğu ile ortaya çıkan bir frontonazal displazi olgusunu literatür eşliğinde tartıştık.

OLGU

Kliniğimize anormal yüz ve kafa şeklinin araştırılması amacıyla başvuran 14 günlük erkek bebek, sağlıklı ve akraba olmayan 23 yaşındaki anne ve 25 yaşındaki babadan ailenin 2. çocuğu olarak sezaryenle, miadında doğmuştu. Bebeğin ağırlığı 2900 gr (%10-25 persentil), boyu 47 cm (%10-25 persentil), baş çevresi 33,5 cm (%25-50 persentil) idi. Genel durumu iyi, aktif, hipertelorizm, burun kökü geniş ve basık, burun ucu gelişmemiş, her iki burun deliği tamamen ayrı, mikroftalmik ve palpebral aralıkları dardı (Resim 1). Ön ve arka fontaneler geniş, süturlar geniş olup, frontal bölgede kemik defekti palpe ediliyordu. Haricen erkek görünümünde, skrotum boş ve mikro penis görünümü mevcuttu. Bebeğin diğer sistemlerinin muayenesinde patolojik bulgu tespit edilmedi. Laboratuvar tetkiklerinde; tam idrar tetkiki, hemogram, rutin biyokimyasal



Şekil 1: Resimde hipertelorizm, burun kökü geniş ve basık, burun ucu gelişmemiş, her iki burun deliği tamamen ayrı, mikroftalmik ve palpebral aralıkları darlığı gözlenmektedir.

analizler, tiroit fonksiyon testleri ve TORCH normal bulundu. Gönderilen kromozom analizi 46XY olarak rapor edildi. Göz konsültasyonunda; mikroftalmi, kapak aralıkları dar olmakla birlikte pupilla aralıklarının açık olduğu ve ambliyopi riskinin bulunmadığı belirtildi. Ek patoloji açısından yapılan batın ultrasonografisi ve ekokardiyografisi normal idi. Çekilen pelvik manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) testis, over ve vajene rastlanmadı. Hormon profilinde: Seks hormon bağlayıcı globülin (SHBG), folikül stimulan hormon (FSH), luteinizan hormon (LH), serbest testosteron, total testosteron ve anti müllerien hormon bebeğin yaşı için normal sınırlardaydı. Çekilen beyin tomografisi ve beyin MRG'sinde falks serebrinin olmadığı tespit edildi (Resim 2). Genel durumu iyi ve beslenmesi iyi olan hasta poliklinik takibine gelmek üzere taburcu edildi.

TARTIŞMA

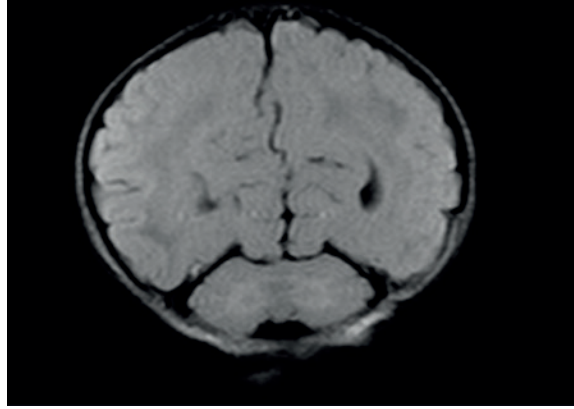
Diğer adı median kleft yüz sendromu olan frontonazal displazi; nadir görülen bir orta hat anomalisidir. Frontonazal displazi tanısı şu bulgulardan en az ikisinin bir arada bulunması ile konur:^{2,8} (i) oküler hipertelorizm (ii) burun kökünün düzleşmesi (iii) burun ve/veya üst dudak ve damağı etkileyen median fasial kleft (iv) çift taraflı veya tek taraflı burun kanadı klefti (burun ucunun çentiklenmesinden tamamen ayrılmış burun deliklerine kadar hipoplazisi) (v) burun ucunun oluşmaması (vi) V şeklinde frontal saç çizgisi (vii) anterior kranium bifidum okültum. Frontonazal displazi genellikle sporadik olup etiolojide çevresel ve kompleks genetik faktörlerin katkıda bulunduğu düşünülmektedir. Bunun yanında otozomal resesif, otozomal dominant ve X'e bağlı geçişler de bildirilmiştir.^{1,2} Hastamızda anne-baba akrabalığı yoktu, bu nedenle sporadik olduğunu düşünüyoruz.

Frontonazal displazi pek çok organı etkileyen bir hastalıktır. Göz bulguları frontonazal displazi tanısında önemli bir yer tutar. Bunlar arasında hipertelorizm en başta gelir. Bunun dışında mikroftalmi, anoftalmi, koloboma, ptozis, strabismus, katarakt, optik disk anomalileri, nistagmus, ambliyopi sayılabilir.^{1-3,9,10} Ayrıca göz anomalilerinin varlığı frontonazal displazili hastalarda daha ciddi merkezi sinir sistemi anomalilerine işaret ettiği gibi aynı zamanda daha ciddi nörogelişimsel geriliğe işaret eder. Yani göz bulguları prognozu belirlemede oldukça önemlidir.^{2,6} Bizim olgumuzda gözler mikroftalmik ve palpebral aralıkları dardı.

Frontonazal displazili hastalarda konjenital kalp anomalileri (fallot tetralojisi, atriyal septal defekt, ventriküler septal defekt gibi) ve sağlıklı da sık görülebilir.^{1,4} Bizim hastamızda ekokardiyografi ve işitme testleri (otoakustik emisyon ve BERA testi) normal bulundu. →

Ekstremitte anomalileri de frontonazal displazide sık görülen bir anomali grubudur. Bunlar arasında tibi-al hipoplazi veya aplazi, polidaktili, pes ekinovarus, poland anomalisi ve ptergium kolli sayılabilir.^{1,2,8,11} Bizim olgumuzda ekstremitte anomalileri yoktu.

Bazı olgularda kriptorşidizm gibi endokrin bozukluklar görülebilir.¹ Bizim hastamızda da kriptorşidizm vardı. Frontonazal displazide gerek sık görülmesi ve gerekse de prognozu önemli ölçüde etkilemesi açısından görülen önemli bir anomali grubunu merkezi sinir sistemi anomalileri oluşturur. Bu anomaliler arasında; korpus kallosum agenezisi, ensefalosel, korpus kallosumda lipomlar, kortikal displaziler, myelomeningosel, Chiari anomalisi, hidrocefali ve Dandy Walker malformasyonu sık görülmektedir.^{1-9,12} Bu anomaliler bazen subklinik olabildiği için frontonazal displazili hastaların hepsine beyin görüntülemesi gerekir. Frontonazal displazili hastalarda yukarıda sayıldığı gibi pek çok merkezi sinir sistemi anomalisi görüldüğü bildirilmiş ancak falks serebri yokluğu hiç bildirilmemiştir. Olgumuzda hem bilgisayarlı beyin tomografisi (BBT) hem de beyin MRG'sinde falks serebri yokluğu gösterildi.



Şekil 2: Beyin MRG'sinde falks serebri görülmemektedir.

SONUÇ

Sonuç olarak diyebiliriz ki frontonazal displazi nadir görülen, öncelikle yüz ve baş olmak üzere pek çok organda anomaliler ile seyredabilen bir sendromdur. Bu anomalilerden bir kısmı da merkezi sinir sisteminde olabilir. Merkezi sinir sistemi anomalileri içinde falks serebri yokluğu da akılda tutulup araştırılmalıdır.



İ	İLETİŞİM İÇİN: Dr. Ali Annagür Selçuk Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Neonatoloji BD Meram, Konya aliannagur@yahoo.com.tr
✓	GÖNDERDİĞİ TARİH: 01 / 06 / 2010 • KABUL TARİHİ: 22 / 03 / 2011

KAYNAKLAR

1. Kenneth LJ. Facial defects as major feature: Frontonasal dysplasia sequance (median cleft face syndrome) in: Kenneth LJ, ed. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 6th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders 2005; 268-269.
2. Wu E, Vargevik K, Slavotinek. Subtypes of frontonasal dysplasia are useful in determining clinical prognosis. Am J Med Genet 2007; 143: 3069-3078.
3. Kean J, Al-Busaidi SS, Quaba AA. A case report of frontonasal dysplasia. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2010; 74: 306-308.
4. Giffoni SD, Gonçalves VM, Zanardi VA, Lopes VL. Angular analysis of corpus callosum in 18 patients with frontonasal dysplasia. Arg Neuropsiquiatr 2004; 62: 195-198.
5. Alzoum MA, Alorainy IA, Al Husain M, Al Ruhaimi K. Multiple pericallosal lipomas in two siblings with frontonasal dysplasia. Am J Neuroradiol 2002; 23: 730-731.
6. Spalice A, Parisi P, Mastrangelo M, et al. Bilateral perisylvian polymicrogyria in Chiari I malformation. Childs Nerv Syst 2006; 22: 1635-1637.
7. Apere H, Serville F, Collet B, Billeaud C, Sandler B. Frontonasal dysplasia or the median cleft face syndrome: a case report. J Genet Hum 1989; 37: 431-436.
8. Erdoğan B, Aköz T, Görgü M, Kutlay R, Dağ F. Possibly new multiple congenital anomaly syndrome: Cranio-fronto-nasal dysplasia with Poland anomaly. Am J Med Genet 1996; 65: 222-225.
9. Lees MM, Hodgkins P, Reardon W, et al. Frontonasal dysplasia with optic disc anomalies and other midline craniofacial defects: a report of six cases. Clin Dysmorphol 1998; 7: 157-162.
10. Roarty JD, Pron GE, Siegel-Bartelt J, Posnick JC, Buncic JR. Ocular manifestations of frontonasal dysplasia. Plast Reconstr Surg 1994; 93: 25-30.
11. Guion-Almeida ML, Silva Lopes VL. Frontonasal dysplasia, Poland anomaly and unilateral hypoplasia of lower limb: Report on a male patient. Clin Dysmorphol 2003; 12: 233-236.
12. Guion-Almeida ML, Richieri-Costa A. Frontonasal dysplasia, severe neuropsychological delay, and midline central nervous system anomalies: report of 10 Brazilian male patients. Am J Med Genet A 2009; 149: 1006-1011.