

MANDİBULOFACIAL DYSOSTOSIS (TREACHER COLLINS SENDROMU)
(Olgu Sunumu)

DIRİK, E., TANELİ, N., KÖSE, G.

ÖZET : Hırıltılı solunum, yüz şeklinin bozukluğu nedeniyle müracaat eden 8 aylık kız hastaya Treacher Collins Sendromu tanısı konup literatür gözden geçirilmiştir. Mc Enery ve Brennemann (1,2) tarafından göz, zigomatik kemik, kulak, mandibula malformasyonları ve yarık damakla karakterize bir sendrom tarif edilmiştir. Collins ve Berry (1,2) sendromun değişik şekillerini, Klein ve Franceschetti (1,2) ise bu sendromun bütün özelliklerini bir araya toplamışlardır. Bu yazıda Treacher-Collins Sendromu özelliklerini gösteren bir olgu takdim edilerek literatür gözden geçirilmiştir.

ABSTRACT : An 8-month-old female patient who was admitted with complaints of laborious breathing, grunting and a peculiar facies was diagnosed as Treacher Collins syndrome and the syndrome is discussed under the light of literature.

Key words : Coloboma, micrognathia.

Anahtar sözcükler : Kolobom, mikrognatti

Olgu : O.A. Sekiz aylık kız çocuğu, hırıltılı, güç solunum ve yüz şeklinin bozukluğu nedenleri ile hastanemize başvurmuştur. Anamnezinden, annenin gebeliğinin ilk ayında bebeğini düşürmek için ismini bilmediği çeşitli ilaçları kullandığı öğrenilmiştir. Hastanın hastanemize başvuru nedenlerinin doğduğundan beri var olduğu belirtilmiştir.

Soy geçmişi : Özellik saptanmamıştır.

Fizik Muayene: Vital değerler normal. Ense saç çizgisi normalin daha altında, yüz kemikleri hipoplazik, gözler antimongoloid yapıda, alt göz kapaklarında şekil deformitesi (kolobom) izlenmiş, alt lakrimal punktum seçilememiş ve kirpiklerin olmadığı gözlenmiştir. Üst göz kapaklarında

Uzm.Dr.Eray DIRİK, Prof.Dr.Nevbahar TANELİ, Doç.Dr.Galip KÖSE, Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı.

blefarit saptanmış, göz dibi muayenesinde bir patolojiye rastlanmamıştır. Kulak kepgeleri düşük, deforme ve küçük dış kulak helikseleri tam teşekkül etmemiş, kulak zarlarının normal olduğu gözlenmiştir. Ağız büyük, damak yüksek ve zygomatik üstü iki taraflı gökükler görülmüştür. Göğüs muayenesinde, solunum hırıltılı, suprasternal infraasternal çekilmeler, solunum seslerinde kabalaşma ve ronflan raller saptanmıştır. Diğer sistem muayeneleri normal bulunmuştur (Resim 1-2).

Laboratuvar : Rutin laboratuvar tetkikleri normal bulunmuştur.

Radyolojik inceleme : İki yönlü kranium grafisinde yüz kemikleri hipoplazik, mikrognathi ve frontal kemikte metopik sütünün varlığı saptanmıştır. Akciğer grafisi normal bulunmuştur.

Odyolojik inceleme : Yaşının küçük olması nedeniyle değerlendirmeye gidilmemiş, yapısı belirlenemeyen işitme kaybı saptanmıştır.

Tartışma : Mandibulofacial Dysostosis Sendromunda yüz görünümü tipiktir. Antimongoloid göz yapısı, alt göz kapağı kolobomu, kirpiklerinin ve punctum lacrimalisin bulunmayışı, kulak deformitesi, ense saç çizgisinin düşüklüğü, mikrognathi, ağız köşelerinde ve kulak önünde kör fistüller ile karakterizedir. Yüz kemikleri hipoplaziktir. Genellikle işitme kaybına rastlanır (1,2). Yarık damak veya yüksek damak %40 olguda bildirilmiştir. Dişlerin seyrek, hipoplazik veya düzensiz olabildiği yayınlanmıştır (3).

Robbins 1952-1958 yılları arasında kaydedilen tüm olguları gözden geçirerek genetik olarak geçişin dominant olduğunu bildirmiştir. Bazı hastalar sendromun bütün özelliklerini taşımasına rağmen bazıları bir, iki semptom halinde tam olmayan formunu gösterebilmiştir. Semptomların tümü için dominant bir pleiotropik gen sorumlu tutularak, iki veya üç nesile kadar geçiş gösteren bir çok pedigreeler yayınlanmıştır. Normal anne babanın hasta çocuğu yeni bir mutasyonu gösterebilir veya anne baba da bu bozukluk subklinik olarak bulunabilir. Her iki durumda kişi, hastalığı çocuklarının bazılarında geçirebilir. Diğer bir olasılık da bu vakaların bazılarının genetik olmayıp, embriyonik gelişme sırasında çevresel etkiler sonucu oluşan phenocopy'ler göstermesidir (3). Granrud (4) kalıtımia ilgili herhangi bir delil olmaksızın gebelik sırasında anneye ait bozuklukların muhtemelen bulunduğu 5 olgu yayınlamıştır. Bunlar, biri 12.haftada geçirilen rubella enfeksiyonu, diğerleri gebeliğin 2. ayı başında ve 3. ayında kriminal abortusa teşebbüs ve annenin hamileliğinde aminopterin almasının sorumlu tutulduğu olgulardır. Bizim olgumuzda da ailenin diğer fertlerinde şimdiye kadar böyle bir olgu görülmediği, annenin gebeliğinin 1. ayında abortusa teşebbüs ettiği öğrenilmiştir. Hastamızda ense-saç çizgisi düşüklüğü, hipoplazik yüz kemikleri, antimongoloid kıvrım, alt göz kapaklarında kolobom kirpiklerinin ve punctum lacrimalisin görülmeysi, düşük ve deforme kulak kepgeleri, geniş ağız, yüksek damak, mikrognathi, işitme



Resim 1



Resim 2

kaybı saptanmış ve hastamızın bu bulguları ile Treacher-Collins sendromu olarak yayınlanması uygun görülmüştür.

KAYNAKLAR

1. Warkany, J.: Congenital Malformations, Ed. 2th, Year Book Medical Publishers, Inc. London, 1975; s. 650.
2. Mc Eney, F.T., Brennemann, J. : Multiple facial anomalies. J. Pediatr. 1937; 11:458.
3. Mc. Kenzie, J.: The first arch syndrome. Arch. Dis. Childhood, 1958; 33:477.
4. Granrud, H.: On the ethiology of dysostosis mandibulofacialis. Acta Pediat., 1958; 42:499.