

Pektoral Kas Hipoplazisinin Eşlik Ettiği Möbius Sendromu: Olgu Sunumu

Moebius Syndrome Associated with Pectoral Muscle Hypoplasia: Case Report

Serkan Kırbaş¹, Özgür Arslan¹, Batur Bahçe², Osman Erdokur³, Mustafa Civelekler³,
Bülent Ertem⁴

Etimesgut Asker Hastanesi,

¹Nöroloji Kliniği, ²Radyoloji Kliniği, ³Göz Kliniği, ⁴Kardiyoloji Kliniği, Ankara, Türkiye

Turk Norol Derg 2010;16:215-218

ÖZET

Çok sayıda kranial sinirleri tutabilen ve nadir görülen bir konjenital sendrom olan Möbius sendromu başlıca fasiyal ve abduzens sinirlerin bilateral veya unilateral paralizisi ile karakterizedir. Sendromun klinik belirtileri çoğunlukla yenidoğan döneminde ortaya çıkar. Möbius sendromunun diğer sistemlere ait anormalliklerle birlikteliği sıktır. Bunlar içerisinde kas iskelet sistemine ait anormallikler ön planda olup çoğunlukla tek taraflıdır. Burada bilateral pektoral kas hipoplazisinin eşlik ettiği Möbius sendromlu genç erişkin bir hasta sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Möbius sendromu, pektoral kas, genç erişkin.

ABSTRACT

Moebius Syndrome Associated with Pectoral Muscle Hypoplasia: Case Report

Serkan Kırbaş¹, Özgür Arslan¹, Batur Bahçe², Osman Erdokur³, Mustafa Civelekler³,
Bülent Ertem⁴

Etimesgut Military Hospital,

¹Clinic of Neurology, ²Clinic of Radiology, ³Clinic of Ophthalmology, ⁴Clinic of Cardiology, Ankara, Turkey

Moebius syndrome, a rare congenital disorder of varying severity, involves multiple cranial nerves and is characterized predominantly with bilateral or unilateral paralysis of the facial and abduzens nerves. Clinical signs and symptoms of the syndrome usually appear during the newborn period. Moebius syndrome is frequently associated with abnormalities of other systems. Of these, abnormalities of the musculoskeletal system predominate and they are usually unilateral. The current report presents a young male with Moebius syndrome, which was associated with bilateral pectoralis muscle hypoplasia.

Key Words: Mobius syndrome, pectoralis muscle, adolescent.

GİRİŞ

Möbius sendromu nadir görülen, etyopatogenezi tam olarak bilinmeyen, çoğunlukla altıncı ve yedinci kranial sinirlerin bilateral bazen de unilateral tutulduğu konjenital bir bozukluktur (1). Sendrom diğer kranial sinir tutulumlarıyla birlikte görülebileceği gibi kas-iskelet sistemi anomalileri, kardiyak anomaliler, okülo-motor sistem anomalileri, endokrin bozukluklar, orofasiyal veya kraniofasiyal anomaliler, iç organ hipoplazileri, işitme kaybı ve mental disfonksiyonla da birlikte görülebilmektedir (2-12). Kas-iskelet sistemi anomalileri arasında en sık bildirilenler; unilateral pektoral kas agenezileri veya hipoplazileri, sindaktizm, pes ekinovarus ve pektus ekskavatusdur (3,4).

Bu yazıda nöroloji polikliniğine konuşma ve gülmede zorluk, sürekli göz yaşarması ve bazı sportif faaliyetlerde çabuk yorulma şikayetiyle müracaat eden ve yapılan tetkikler sonrasında bilateral pektoral kas hipoplazisinin eşlik ettiği Möbius sendromu tanısı konulan genç erişkin bir erkek hasta sunulmaktadır.

OLGU

Daha önce bilinen herhangi bir hastalık veya geçirilmiş operasyon hikayesi olmayan 20 yaşındaki erkek hasta konuşma ve gülmede zorluk, zaman zaman gıdaların ağızda birikmesi ve salya akması, gözlerin tam olarak kapatılamamasına bağlı olarak göz yaşarması ve gözlerde kızarıklık şikayetleriyle nöroloji polikliniğine müracaat etti. Şikayetlerinin ergenlik dönemine yaklaştıkça belirgin fark edildiği ve hatta arkadaşları tarafından alay konusu yapıldığı ve bu durumun kendisini ruhsal yönden olumsuz etkilediği öğrenildi. Annesiyle yapılan görüşmede prenatal, natal ve postnatal dönemlere ait herhangi bir özellik yoktu. Çocuğunun motor ve mental gelişimi de normaldi. Nörolojik muayenede bilinci açık, koopere ve oryante idi. Anlamsız yüz ifadesi bulunmakta idi (Resim 1). Pupiller izokorikti, direkt ve indirekt ışık reaksiyonu mevcuttu. Bilateral hafif dışa bakış kısıtlılığı vardı. Primer pozis-



Resim 1. Hastanın ifadesiz yüz görünümü.

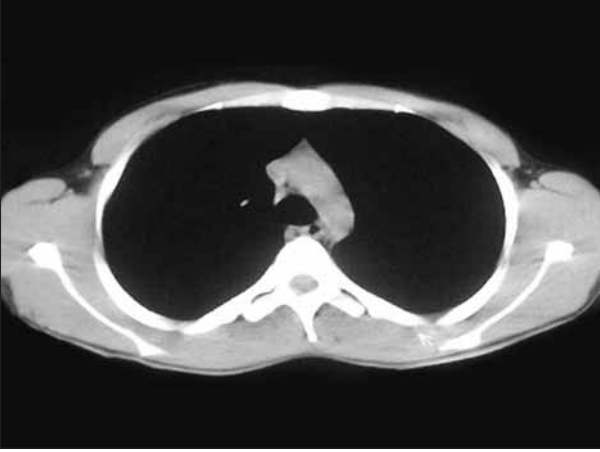
yonda ağız hafif açık duruyordu ve bilateral periferik tipte fasiyal paralizi mevcuttu (Resim 2). Özellikle konuşurken zaman zaman sağ ağız kenarında belirgin sinkineziler izlenmekteydi. Gülerken dudaklarını yeterince büzemediği görüldü (Resim 3). Diğer kranial sinir muayene bulguları normal sınırlardaydı. Tüm ekstremitelerde kas gücü kuvveti tam, derin tendon refleksleri normoaktif ve patolojik refleks tespit edilmedi. Serebellar ve duyu muayenesi normaldi. Hastanın rutin kan, biyokimya ve hormonal tetkikleri ile birlikte beyin manyetik rezonans görüntülemesi (MRG) normal sınırlardaydı. Fasiyal sinire yönelik olarak yapılan elektrofizyolojik incelemelerden blink refleksi çalışmasında bilateral R1 ve R2 yanıtları elde edilemedi. İğne EMG'de sinirin orbikularis oküli ve frontal kasa giden dalında total, orbikularis oris kasına giden dalında ise totale yakın ağır aksonal dejenerasyonla uyumlu bulgular elde edildi. Tüm bu bulgular klinik ile birleştirilince Möbius sendromu tanısı konuldu. Beraberinde görülebilecek diğer anormalliklerin tesbitine yönelik olarak yapılan incelemelerden toraks tomografisinde bilateral pektoral kaslarda hipoplaziye rastlanıldı (Resim 4). Bunun üzerine tekrarlanan fizik muayenesinde görüntüleme ile uyumlu olarak az gelişmiş pektoral kaslar ve bununla ilişkili olarak hafif yük-



Resim 2. Göz kapaklarını tam olarak kapatamadığı görülmektedir.



Resim 3. Dudaklarını yeterince büzemediği görülmektedir.



Resim 4. Bilateral pektoral kas hipoplazisinin görüldüğü toraks tomografisi.

sek omuz izlendi (Resim 5). Barfiks ve mekik çekerken yorulduğu görüldü. Hastanın kardiyolojik muayenesi ve ekokardiyografik incelemesi normaldi. Yapılan göz konsültasyonunda göz tansiyonu, görme keskinliği ve göz yaşı kanalları normaldi. Fasiyal paraliziye sekonder epifora ve konjunktivit tespit edilerek antibiyotikli damla ve suni gözyaşı önerildi. Plastik ve rekonstrüksiyon cerrahisi kliniğince değerlendirilen hastanın mevcut klinik durumunun günlük yaşamını olumsuz etkilememesi nedeniyle şimdilik operasyon düşünülmeydi. Hastanın depresif ruh hali nedeniyle sertraline 50 mg/gün başlanılarak fizik tedavi ve rehabilitasyon kliniğine yönlendirilip takibe alındı.

TARTIŞMA

Möbius sendromu (konjenital fasiyal dipleji, nükleer agenezi, konjenital nükleer hipoplazi, konjenital okülofasiyal paralizi, konjenital abduzens-fasiyal paralizi) ilk kez 1880 yılında Von Greave ve 1888 yılında Paul Julius Mobius tara-



Resim 5. Bilateral pektoral kas hipoplazisi ve hafif yüksek omuz görülmektedir (Hasta, görüntülerinin ve klinik bilgilerinin kullanılması konusunda bilgilendirildi. Hastadan "Bilgilendirilmiş olur" alınmıştır).

findan tanımlanmıştır. Ortalama 1/50.000 doğumda görülmektedir (1). Sendromun altında yatan patolojik süreç tam olarak anlaşılmamış olsa da patolojik değişikliklere göre, dört grupta sınıflandırılmaktadır. Grup 1, basitçe kraniyal sinir çekirdeğinin atrofi veya hipoplazisi ile karakterize olup muhtemelen embriyonik kötü gelişim sonucudur. Grup 2, kraniyal sinirlerin periferik bölümündeki primer lezyonlarla ilişkilidir. Grup 3 beyin sapı çekirdeklerindeki primer nekrozdan kaynaklanmaktadır. Grup 4 ise santral sinir sistemi veya kraniyal sinirlerde lezyon olmadan primer miyopati özelliklerini gösteren grup şeklindedir. Bir bütün olarak düşünüldüğünde beyin sapının kompleks bölgesel gelişim bozukluğu patogenezde temel oluşturmaktadır (1-3).

Möbius sendromunun genetik incelemelerinde en fazla 13q12-q13 bant bölgesi (özellikle de FGF9, GSH1 ve CDX2'deki mikrodelsyonlar) sorumlu tutulmuştur (5).

Klinik belirtiler çoğunlukla yenidoğan döneminde ortaya çıksa da bizim hastamızda olduğu gibi fasiyal paralizin tam olmadığı durumlarda çocukluğun geç dönemlerine kadar fark edilmeyebilir (1). Yenidoğan döneminde çocuklar emme güçlüğü çekerler ve ağladıkları zaman yüzlerinde ağlama ifadesi görülmez. Daha ileriki yaşlarda ise fasiyal paralizi nedeniyle ifadesiz yüz görünümü ve abduzens sinir tutulumuyla dışa bakış felci ilk göze çarpan bulgulardır. Bunun dışında konuşma-gülme bozukluğu, zaman zaman gıdaların ağızda birikmesi ve salya akması, şaşılık, gözlerin tam olarak kapatılmamasına bağlı olarak epifora ya da konjunktivit, bazen de tüm bu şikayetlerin yol açtığı duygudurum bozuklukları tarzında şikayetlerle hekime müracaat ederler. Bizim hastamızda da klinik belirtiler ergenlik çağında fark edilmiş ve 20 yaş civarında konuşma ve gülmede güçlük, konjunktivit ve depresif ruh haliyle polikliniğimize müracaat etmiştir.

Möbius sendromuna genellikle diğer sistemlere ait anormallikler eşlik etmektedir (5-11). Hatta diğer sistemik belirtilerin klinik olarak gözlenmesinden yola çıkılarak sendromun tanısı sonradan konulabilmektedir. Bunlar içerisinde kas-iskelet sistemi anormallikleri önde gelmektedir (1,3). Bu anormallikler tek tek bulunabildiği gibi beraber de bulunabilmektedir. Nitekim unilateral pektoral kaslarda agenezi, sindaktili, barsıdaktili hipoplazik el veya omuzun birlikte bulunması Poland-Moebius sendromu olarak bilinmektedir (3,4). Diğer iskelet sistemi anormallikleri içerisinde talipes ekinovarus, pektus ekskavatus, Klippel-Feil sendromu yer almaktadır (7,8). Bizim hastamızda farklı olarak bilateral pektoral kas hipoplazisi ve ona sekonder hafif yüksek omuz vardı, barfiks ve mekik çekmekte zorlanıyordu. Kardiyak anomaliler içerisinde en sık atriyal septal defekt ve hipoplazik sol ventrikül oküler anomaliler içerisinde punktal ve lakrimal kanal agenezileri kraniyofasiyal anomaliler arasında ise oromandibular hipoplazi, hipertelorizm, bilateral veya unilateral vokal kord paralizileri, makro veya mikrosefali, pontoserebellar atrofi bildirilmiştir (9-12).

Möbius sendromlu çocuklarda veya ergenlerde yapılan çalışmalarda anksiyete, depresyon, yaşam kalitesinde düşme ve sosyal aktivitede azalma, davranış bozuklukları hatta otizm gibi psikososyal sorunların sık görüldüğü, dolayısıyla hastalara ve ailelerine erken dönemde verilecek psikolojik desteğin önemli olduğu belirtilmektedir (13,14). Bizim hastamızda da içe kapanma, sosyal çevreden uzak durma ve depresif ruh hali vardı. Antidepresan tedavi başlanılarak ailesiyle birlikte psikiyatriye yönlendirildi.

Möbius sendromunun tedavisi genellikle semptomatiktir ancak tatmin edici değildir. Son zamanlarda seçilmiş olgularda grasilis ve masseter kaslarına yönelik olarak yapılan rekonstrüksiyon ameliyatlarının fonksiyonel iyileşmeyi artırdığı ifade edilmektedir (2,15).

Sonuç olarak; Möbius sendromu ve beraberinde görülebilecek anormallikler nadir olup hafif olgularla erişkin dönemde karşılaşılabileceği unutulmamalıdır.

KAYNAKLAR

1. Lima LM, Diniz MB, dos Santos-Pinto L. Moebius syndrome: clinical manifestations in a pediatric patient. *Pediatr Dent* 2009;31:289-93.
2. Woollard AC, Harrison DH, Grobbelaar AO. An approach to bilateral facial paralysis. *J Plast Reconstr Aesthet Surg* 2010;63:1557-60.
3. López de Lara D, Cruz-Rojo J, Sánchez del Pozo J, Gallego Gómez ME, Lledó Valera G. Moebius-Poland syndrome and hypogonadotropic hypogonadism. *Eur J Pediatr* 2008;167:353-4.
4. Al-Mazrou KA, Al-Ghonaim YA, Al-Fayez AI. Poland-Mobius syndrome in an infant girl. *Ann Saudi Med* 2009;29:482-4.
5. Uzumcu A, Karaman B, Toksoy G, Uyguner ZO, Candan S, Eris H, et al. Molecular genetic screening of MBS1 locus on chromosome 13 for microdeletions and exclusion of FGF9, GSH1 and CDX2 as causative genes in patients with Moebius syndrome. *Eur J Med Genet* 2009;52:315-20.
6. Brockmann K, Backes H, Auber B, Kriebel T, Stellmer F, Zoll B. Overlap of Moebius and oromandibular limb hypogenesis syndrome with gastroschisis and pulmonary hypoplasia. *Am J Med Genet A* 2009;149A:2832-7.

7. Purushothamas S, Rayan F, Gayner A. Correction of neglected clubfoot deformity in children with Moebius syndrome. *J Pediatr Orthop B* 2009;18:73-5.
8. Lindsay RW, Hadlock TA, Cheney ML. Upper lip elongation in Moebius syndrome. *Otolaryngol Head Neck Surg* 2010;142:286-7.
9. Thapa R, Bhattacharya A. Moebius syndrome with atrial septal defect. *Singapore Med J* 2009;50:1030-1.
10. Jurko A Jr, Minarik M, Misovicova N, Jurko A. Moebius syndrome associated with hypoplastic left heart syndrome. *Bratisl Lek Listy* 2009;110:361-2.
11. Aydın A, Ayata A, Sabahyildizi M, Ersanli D. Poland-Möbius syndrome associated with lacrimal punctal and canalicular agenesis. *J Fr Ophthalmol* 2010;33:119.e1-5.
12. Huang HT, Hwang CW, Lai PH, Chen CC. Möbius syndrome as a syndrome of rhombencephalic maldevelopment a case report. *Pediatr Neonatol* 2009;50:36-8.
13. Bogart KR, Matsumoto D. Living with Moebius syndrome: adjustment, social competence, and satisfaction with life. *Cleft Palate Craniofac J* 2010;47:134-42.
14. Briegel W, Hofmann C, Schwab KO. Behaviour problems of patients with Moebius sequence and parental stress. *J Paediatr Child Health* 2010;46:144-8.
15. Chou EK, Cheung DC, Ko EW, Chen YR, Chang SC. Functional and aesthetic approach to adult unoperated Möbius syndrome orthognathic surgery followed by bilateral free gracilis muscle transfers. *Plast Reconstr Surg* 2010;125:58-60.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence

Yrd. Doç. Dr. Serkan Kırbaş
Rize Üniversitesi Tıp Fakültesi
Nöroloji Anabilim Dalı 53100
Rize/Türkiye

E-posta: drskirbas@gmail.com

geliş tarihi/received 02/04/2010

kabul ediliş tarihi/accepted for publication 27/05/2010