

Femural-fasiyal sendrom : Vaka Sunumu

Femoral-facial syndrome: Case Report

^{1*}HikmetCOŞKUN , ¹SelviGÜLAŞI 

^{1*}Adana Şehir Hastanesi, Adana, Türkiye

*Sorumlu Yazar/Corresponding Author
E-mail: defnehikmet00@gmail.com

Geliş Tarihi/ Date of Submission: 12.07.2024

Kabul Tarihi/ Date of Acceptance: 23.08.2024

Yayın Tarihi/ Date of Publication: 30.09.2024

Değerlendirme/ Peer-Review: İki Dış Hakem, Çift
Taraflı Körleme / Two external, Double anonymized

Etik Beyan / Ethical Statement: Bu çalışmanın hazırlanma sürecinde bilimsel ve etik ilkelere uyulduğu ve yararlanılan tüm çalışmaların kaynakçada belirtildiği beyan olunur./It is declared that scientific and ethical principles have been followed while carrying out and writing this study and that all the sources used have been properly cited.

Benzerlik Taraması/ Plagiarism checks: Yapıldı – Turnitin/ Yes – Turnitin

Çıkar Çatışması/ Conflicts of Interest: Çıkar çatışması beyan edilmemiştir/The author(s) has no conflict of interest to declare

Finansman/ Grant Support: Bu araştırmayı desteklemek için dış fon kullanılmamıştır/The author(s) acknowledge that they received no external funding in support of this research

Telif Hakkı & Lisans/ Copyright & License: Yazarlar dergide yayımlanan çalışmalarının telif hakkına sahiptirler ve çalışmalarını CC BY-NC 4.0 lisansı altında yayımlanmaktadır/Authors publishing with the journal retain the copyright to their work licensed under the CC BY-NC4.0

ÖZET

Femoral-fasiyal sendrom (FFS), bilateral femoral hipoplazi ve yüz bölgesinde belirgin anomaliler ile karakterize edilen nadir görülen bir doğuştan gelişim bozukluğudur. Bu sendroma eşlik eden diğer organ malformasyonları da zaman zaman bildirilmektedir. FFS'nin etiolojisi henüz tam olarak anlaşılamamış olmakla birlikte, maternal/gestasyonel diyabetin, sendromik femoral hipoplazi için güçlü bir risk faktörü olduğu öne sürülmüştür. Vaka çoğunlukla sporadik olarak görülmekle birlikte, nadir ailevi olgular genetik bir bileşeni işaret edebilir. Ancak, bu sendromla ilişkili spesifik bir kromozomal ya da genetik anormallik tanımlanmamıştır. Bu vaka sunumunda, diyabetik anne bebeği olan ve atipik yüz görünümü ile "V" şeklinde femur anomalisi bulunan hastamızı literatür ışığında değerlendirdik ve FFS tanısı ile olguyu sunmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Femoral-fasiyal sendrom, femur anomalisi, diyabetik anne bebeği

ABSTRACT

Femoral-facial syndrome (FFS) is a rare congenital anomaly characterized by bilateral femoral hypoplasia and abnormal facial appearance. Other organ malformations are sometimes present. The etiology of FFS is currently unknown, but maternal/gestational diabetes has been proposed as a strong risk factor for syndromic femoral hypoplasia. It typically manifests sporadically in most cases, but rare familial observations suggest a genetic origin. However, no chromosomal or genetic abnormalities have been implicated. Our presented case, a baby of a diabetic mother with a typical facial features and a V-shaped femur anomaly, prompted a review of the literature, leading us to consider presenting our patient as a case of femoral facial syndrome.

Keywords: Femoral-facial syndrome, femur anomaly, baby of diabetic mother

Giriş

32 yaşında, 8. gebeliği olan ve bu gebelikten 8. yaşayan çocuğunu doğuran, takip edilmemiş bir gebenin, makat geliş nedeni ile 30 haftalık gebelikte sezaryenle doğan, 1700 gram ağırlığında, Apgar skoru 8-9 olan yenidoğanı, prematürite ve solunum sıkıntısı nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine kabul edilmiştir. Fizik muayenede; düşük kulak, burun kökü basık, yüksek damak, küçük çenesi ile atipik bir yüz görünümü olan hastanın , ilk bakıda her iki alt ekstremite kısalığı femur kısalığı yokluğu düşündürülen ekstremite anomalisi dikkati çekmektedir. Sağ femurun posterolateralinde cilt agenezisi altında bir kemik çıkıntısı ile mevcut olup, sol inmemiş testis dışında diğer sistem muayeneleri doğaldı (Şekil 1).

Hasta prematürite ve respiratuar distres sendromu nedeni ile yatarak tedavi edilmiştir. Kilosu 1700 gr (%90 persentil), boyu 35 cm (%3 persentil), baş çevresi : 29 cm (%90 persentil). Özgeçmişinde antenatal takip bulunmayan hastanın annesi, son 7 yıldır tip 1 diyabet tanısı ile izlenmektedir ve son 3 aylık HbA1c değeri %9.5 olarak saptanmıştır. Laboratuvar incelemelerinde, hastanın hemoglobin değeri 15.8 mg/dl hematokrit %51, trombosit 293.000/mm³ , lökosit 9.200 /mm³ , CRP 2 mg/dl, üre 46 mg/dl, kreatinin 0.52 mg/dl, sodyum 143 mmol/l, kalsiyum 6.1 mg/dl, magnezyum 1.5 mg/dl, TSH 0.782 mU/l, serbest T4 1.09 ng/dl, albümin 33 g/l, ALT 9 U/L ve AST 40 U/L olarak bulunmuştur. Ek anomali araştırması amacıyla yapılan ekokardiyografi, transfontanel ve abdominal ultrasonografi tetkikleri normal olarak değerlendirilmiştir.



Şekil 1. Olgu fotoğrafları

Tartışma

Bu çalışmada femoral-fasiyal sendromun (FFS) karakteristik özelliklerini taşıyan, diyabetik bir anneden doğan, bebeği sunduk. FFS, femurun iki taraflı hipoplazisi veya aplazisi ile karakterize nadir bir hastalıktır (1). Bizim vakamızda da femurun bilateral hipoplazisi ve “V” şeklindeki femuru FFS tanısını düşündürdü. FFS’ye genellikle mikrognati, yarı dudak ve damak, geniş uçlu kısa burun, uzun filtrum, yukarıya doğru eğimli palpebral çatlaklar, ince üst kısım dudak, düşük ayarlı veya displastik kulaklar gibi karakteristik yüz değişiklikleri eşlik etmektedir (2). Vakamızda, mikrognati yüksek damak, ince üst kısım dudak, düşük kulak olması ve femur anomalisi gözlemlenmesi FFS tanısını desteklemiştir.

Femur ve yüz anomalilerinin etiolojisi tam olarak bilinmemekle birlikte, maternal-insüline bağımlı diyabet (3), ilaçlara maruz kalma, viral enfeksiyonlar, radyasyon, gebeliğin 4. ile 8. haftaları arasındaki travma ve ayrıca oligohidramniyos nedeniyle fetal kısıtlama ve deformasyon gibi çeşitli katkıda bulunan faktörler öne sürülmüştür (4). Bizim vakamızda annenin insülin bağımlı diyabeti etyolojik faktör olarak değerlendirilmiştir.

FFS'nin maternal diyabetle güçlü bir ilişkisi olduğu bilinmektedir. Annenin gebeliği sırasındaki hiperglisemi en güçlü insan teratojenlerinden biri olarak kabul edilir (3). Diyabetik annelerin bebeklerinde meydana gelen konjenital malformasyonların çoğu blastojenik kökenlidir ve bu malformasyonlar arasında nöral tüp defektleri, kaudal disgenezi, konjenital kalp defektleri, böbrek anomalileri ve femoral hipoplazi yer almaktadır. FFS vakalarında annede diyabet görülme sıklığı %28-38 arasında bildirilmiştir(4).

FFS vakalarında ayrıca, hidrosefali, ventrikülomegali, korpus kollozumun kısmi agenezisi veya çeşitli nöron göçü defektleri gibi sinir sistemi kusurları da rapor edilmiştir (4). Ancak bizim hastamızda yapılan transfontanel ultrasonografi ve baş çevresi takibi normal bulunmuştur.

Femurun tamamen yokluğu FFS'de nadir bir bulgu olmakla birlikte, humeroradialsinostoz ve dirsek hareketlerinde kısıtlılık sıkça bildirilmiştir (5). Bizim vakamızda ise üst ekstremitelerde herhangi bir anomali saptanmamıştır. FFS'de konjenital kalp defektleri artan sıklıkta gözlenmektedir (4). Ancak, bizim vakamızda yapılan ekokardiyografi sonuçları normal olarak değerlendirilmiştir. Ek olarak, FFS vakalarında genito üriner anomaliler sıklıkla görülmektedir; fakat bizim vakamızda inmemiş testis dışında herhangi bir iç organ anomalisi saptanmamıştır.

İnmemiş testisin ise prematürüteden kaynaklanıyor olabileceği düşüldü.

Maternal diyabet ile kaudal displazi arasında anlamlı bir ilişki vardır ve bu durumda annede diyabet görülme sıklığı %16 olarak bildirilmiştir (6). Kaudal regresyon sendromun (Kaudal Disgenesis) ve FFS arasında birçok bezerlik olsa da, FFS'deki yüz dismorfik özellikleri bu iki durumu birbirinden ayırmada için önemli bir ipucu sunmaktadır.

Teşekkür

Yok.

Finansal Kaynak

Yok.

Çıkar Çatışması

Bu çalışma ile ilgili olarak yazarların çıkar çatışması potansiyeli olabilecek bilimsel ve tıbbi komite üyeliği veya üyeleri ile ilişkisi, danışmanlık, bilirkişilik, herhangi bir firmada çalışma durumu, hissedarlık ve benzer durumları yoktur.

Kaynaklar

1. Spielmann M, Marx S, Barbi G, Flöttmann R, Kehrer-Sawatzki H, et al. Femoral facial syndrome associated with a de novo complex chromosome 2q37 rearrangement. *Am J Med Genet A*. 2016;170A(5):1202-7. doi: 10.1002/ajmg.a.37560.
2. Lacarrubba-Flores MDJ, Carvalho DR, Ribeiro EM, Moreno CA, Esposito AC, et al. Femoral-facial syndrome: A review of the literature and 14 additional patients including a monozygotic discordant twin pair. *Am J Med Genet A*. 2018;176(9):1917-1928. doi: 10.1002/ajmg.a.40425.
3. Ahmed S, Alsaedi SA, Al-Wassia H, Al-Aama JY. Femoral-facial syndrome in an infant of a diabetic mother. *BMJ Case Rep* 2015;2015:bcr2014208857. doi: 10.1136/bcr-2014-208857.
4. Luisin M, Chevreau J, Klein C, Naepels P, Demeer B, et. al. Prenatal diagnosis of femoral facial syndrome: Three case reports and literature review. *Am J Med Genet A* 2017;173(11):2923-2946. doi: 10.1002/ajmg.a.38420.
5. Ghali A, Salazar L, Momtaz D, Prabhakar G, Richier P, et. al. The clinical manifestations of femoral-facial syndrome in an orthopaedic patient. *Case Rep Orthop* 2021;2021:6684757. doi: 10.1155/2021/6684757.
6. Kylat RI, Bader M. Caudal Regression Syndrome. *Children (Basel)* 2020;7(11):211. doi: 10.3390/children7110211.