

# Oro-Fasio-Dijital Sendrom Tip 1: Olgu Sunumu

Ali Karaman<sup>1</sup>, Hasan Kahveci<sup>2</sup>, Yasemin Çayır Bıyık<sup>3</sup>

Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi <sup>1</sup>Genetik Ünitesi, <sup>2</sup>Yenidoğan Ünitesi, Erzurum  
<sup>3</sup>Erzurum Bölge Eğitim Hastanesi Aile Hekimliği Kliniği, Erzurum

## ÖZET

### *Oro-fasio-dijital sendrom tip 1: Olgu sunumu*

Oro-fasio-dijital sendrom (OFDS) ağız boşluğu (yank damak, yüksek damak, dilde lobulasyon, dilde hamartom), yüz (frontal çıkıklık, fasiyal asimetri, hipertelorizm) ve parmak anomalileri (sindaktili, brakidaktili, polidaktili) ile karakterize bir grup konjenital anomalidir. OFDS 1 X'e bağlı dominant geçer. OFDS 1 nadir bir sendromdur ve yaklaşık 1/250.000 canlı doğumda görülmektedir. Bu yazıda, nadir görülmesi nedeniyle OFDS1'li bir olgu sunulmuştur.

**Anahtar kelimeler:** Oro-fasio-dijital sendrom 1, oral hamartom, polidaktili

## ABSTRACT

### *Oro-facio-digital syndrome type 1: case report*

Oro-facio-digital syndrome (OFDS), a group of congenital anomalies, is characterized by malformations of the oral cavity (cleft palate, high arched palate, tongue lobulation, hamartoma on the tongue), face (frontal bossing, facial asymmetry, hypertelorism), and digits (syndactyly, brachydactyly, polydactyly). OFDS 1 is an X-linked dominant condition. OFDS 1 is a rare syndrome, occurring in approximately 1/250,000 live births. Being a rare entity, this paper presents a case of OFDS 1.

**Key words:** Oro-facio-digital syndrome 1, oral hamartoma, polydactyly

**Bakırköy Tıp Dergisi 2011;7:120-121**

## GİRİŞ

Oro-fasio-dijital sendrom (OFDS) ağız boşluğu, yüz ve parmak anomalileri ile gözüken gelişimsel bir bozukluktur (1). Dokuz farklı tipi tanımlanmıştır (2). OFDS 1 en sık görülen tip olup ilk olarak Fransız diş hekimleri Papillon Leage ve Psaume Jean tarafından 1954 yılında tanımlanmıştır (3). OFDS 1'in sıklığı 1/250.000 canlı doğumdur. Burada OFDS 1 tanısı alan bir yenidoğan olgusu nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur (1,4).

## OLGU SUNUMU

Olgu, yirmialtı yaşındaki annenin 2. gebeliğinden 39. gebelik haftasında sezaryen ile doğan kız bebektir. Anne baba arasında akrabalık yoktu. Aile hikayesi bir özellik taşıymıyordu. Fizik muayenesinde ağırlığı 3000 gr, boyu 49

cm, baş çevresi 36 cm, genel durumu iyi idi. Dilde ve ağız mukozasında çok sayıda hamartamatöz lezyonlar mevcuttu (Resim 1). Göz muayenesi normal idi. Kardiyovasküler sistem ve solunum sistemi muayeneleri normal olarak değerlendirildi. Genitoüriner sistem incelemesinde haricen kız çocuğu idi. Yenidoğan refleksleri pozitif. Ekstremiteler muayenesinde el ve ayaklarda altıncı parmak mevcuttu (Resim 2). Abdomino-pelvik ultrasonografi normal idi. Beyin tomografisinde korpus kallosum normal-



**Resim 1:** Dilde ve ağız mukozasında çok sayıda hamartamatöz lezyon

Yazışma adresi / Address reprint requests to: Ali Karaman  
Erzurum Nenehatun Kadın Doğum Hastanesi, Genetik Ünitesi

Telefon / Phone: +90-442-317-2295/1407

Elektronik posta adresi / E-mail address: alikaramandr@hotmail.com

Geliş tarihi / Date of receipt: 4 Haziran 2010 / June 4, 2010

Kabul tarihi / Date of acceptance: 15 Temmuz 2010 / July 15, 2010



**Resim 2: Oro-fasio-dijital sendrom tip 1'li hastamızın genel görünümü**

den ince ve Dandy-Walker malformasyonu saptandı. Ekokardiyografik inceleme normal olarak değerlendirildi. Hastanın kliniğinin iyi olması nedeniyle taburcu edildi ve poliklinik takibi önerildi.

## TARTIŞMA

OFDS tip1 ağız, yüz, el ve ayak parmak anomalileri ile karakterize bir sendromdur (1). OFDS'un tanımlanmış 9 tipinden en sık görüleni OFDS 1'dir (5,6). OFDS1 X-linked dominant geçişli klinik bir tablo olup erkeklerde ölümcüldür. Olguların %75'i sporadiktir. OFDS1'de X kromozomunun kısa kolundaki (Xp22.2-p22.3) CXORF5 genindeki mutasyon sorumludur (7,8). CXORF5 geni embriyogenezin başlangıç aşamasında renal yapı, fasial iskelet yapısı ve SSS gelişiminde rol oynar (9). Kadın erkek oranı 1:1 ile 2:1'dir (4).

Yüz anomalileri OFDS sendromları içerisinde OFDS 1'de daha sık görülmektedir. Başlıca yüz anomalileri; frontal bossing, hipertelorizm, burun kökü basıklığı, mikrognatia ve fasial asimetri içerir. Yarık dudak ve yarık damak, hamartamatöz dil lezyonlarına sekonder gelişen lobule dil, multipl milia olabilir. Dildeki hamartamatöz lezyonlar olguların %70'de görülmektedir (4,10). Olgumuzun dilinde ve ağız mukozasında çok sayıda hamartamatöz lezyonlar mevcuttu.

El parmaklarındaki (%50-70) malformasyonlar ayak

parmaklarına (%25) göre daha fazladır. Parmaklarda brakidaktili, klinodaktili, sindaktili ve daha nadir olarak polidaktili görülmektedir. Polidaktili sıklığı %1-2'dir (4,10). Bizim olgumuzun el ve ayaklarında polidaktili mevcuttu.

Santral sinir sisteminde (SSS) ise yaklaşık %40 oranında malformasyonlar (korpus kallozum agenezisi, gri cevherde heterotopia, serebellum agenezisi, Dandy-Walker malformasyonu, hidrosefali, serebral ve serebellar atrofi) görülmektedir (7). SSS malformasyonu olanlarda epilepsi meydana gelebilir. Ağır SSS defekti yoksa hafif-orta düzeyde mental retardasyon vardır (10-12). Olgumuzun SSS değerlendirmesinde Dandy-Walker malformasyonu, korpus kallozumun ince olduğu saptandı.

OFDS 1 hastalarının yaklaşık %50'sinde polikistik böbrek hastalığı gelişebilmektedir. Renal patoloji ilerleyen yaşlarda geliştiği için böbrek fonksiyonlarının yıllık takibi önerilmektedir. Renal kistlere beyin, karaciğer ve pankreas kistleri eşlik edebilmektedir (9). Olgumuzun abdominal-pelvik ultrasonografik incelemesi normal bulundu.

OFDS 1'in diğer OFDS tiplerinden ayrımı daha çok klinik bulgulara göre yapılmaktadır. OFDS 2'de polidaktili ve bifid nasal uç sık görülmektedir. OFDS 3'te polidaktiliye myoklonik jerkler ve ağır mental retardasyon eşlik etmektedir. OFDS 4'te tibia hipoplazisi, pektus ekskavatus ve kısa boy görülmektedir. OFDS 5'te polidaktili, hiperplastik frenula ve median yarık damak görülmektedir. OFDS 6'da polidaktili ve serebellar malformasyonlar ön planda olup renal agenezi veya displazi eşlik edebilmektedir. OFDS 7'de kaba saç, fasial asimetri ve zayıflık, kulakta püskül ve konjenital hidronefrozis görülmektedir. OFDS 8 epiglot anomalisi, tibial ve radial defektlerin eşlik etmesi ile OFDS1'den ayrılmaktadır. OFDS 9'a retinal anomaliler sıklıkla eşlik etmektedir (1).

Olgumuz, dil ve oral mukozadaki multipl hamartamatöz lezyonlar, polidaktili, SSS'deki Dandy-Walker malformasyonu ve korpus kallozum anomalisi ile OFDS tip 1 olarak değerlendirildi. OFDS nadir görülen bir sendrom olup tanısı daha çok klinik bulgular ile konulmaktadır. Oral, fasial ve parmak anomalileri olan hastalarda OFDS ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulması gereken bir sendromdur. OFDS tanısının erken konması, ileride gelişebilecek klinik problemlerin takibi açısından önem taşımaktadır.

## KAYNAKLAR

1. Jones KL (Ed). Oral-facial-digital Syndrome. In: Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Philadelphia: Elsevier Saunders 2006; p. 292-297.
2. Papillon-Léage, Psaume J. Une malformation héréditaire de la muqueuse buccale: brides et freins anormaux. Rev Stomatol 1954; 55: 209-227.

3. Toriello HV. Oral-facial-digital syndromes, 1992. *Clin Dysmorph* 1993; 2: 95-105.
4. Usefian E, Khozeime F. A case of the rare orofacioidigital syndrome type 1. *J Research Med Sci* 2005; 10: 231-235.
5. Gabrielli O, Ficcadenti A, Fabrizzi G, et al. Child with oral, facial, digital, and skeletal anomalies and psychomotor delay: a new OFDS form? *Am J Med Genet* 1994; 53: 290-293.
6. Gluskiewicz E, Jezela-Stanek A, Marszal E, Jamroz E. Orofaciodigital syndrome type 1: clinical characteristics of 2 cases and its diagnostics overlap with other malformation syndromes. *Case Rep Clin Pract Rev* 2006; 7: 39-43.
7. Thauvin-Robinet C, Cossee M, Cormier-Daire V, et al. Clinical, molecular, and genotype-phenotype correlation studies from 25 cases of oral-facial-digital syndrome type 1: A French and Belgian collaborative study. *J Med Genet* 2006; 43: 54-61.
8. Mihci E, Tacoy S, Ozbilim G, Franco B. Oral-Facial Digital Syndrome Type 1. *Indian Pediatr* 2007; 44: 854-856.
9. Feather SA, Woolf AS, Donnai D, Malcolm S, Winter RM. The oral-facial-digital syndrome type 1 (OFD1), a cause of polycystic kidney disease and associated malformation, maps to Xp22.2-Xp22.3. *Hum Mol Genet* 1997; 6: 1163-1167.
10. Tagliani MM, Gomide MR, Carrara CF. Oral-facial-digital syndrome type 1: oral features in 11 patients submitted to clinical and radiographic examination. *Cleft Palate Craniofac J* 2010; 47: 162-166.
11. Holub M, Potocki L, Bodamer OA. Central nervous system malformations in oral-facial-digital syndrome, type 1. *Am J Med Genet* 2005; 136: 218.
12. Leao MJ, Ribeiro-Silva ML. Orofaciodigital syndrome type I in a patient with severe CNS defects. *Pediatr Neurol* 1995; 13: 247-251.