

## Robinow Sendromu

### Robinow Syndrome

<sup>1</sup> Duygu AZMAN<sup>a</sup>, <sup>2</sup> Melek TAŞSÖKER<sup>a</sup>, <sup>3</sup> Sevgi ÖZCAN<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Necmettin Erbakan Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Ağız, Diş ve Çene Radyoloji ABD, Konya, TÜRKİYE

Bu çalışma, Uluslararası Ağız Kanserleri Kongresi'nde (4-6 Mart 2020, Eskişehir) sözlü olarak sunulmuştur.

**ÖZET** Robinow sendromu (RS); ekstremiteler, boy, baş, yüz, kardiyovasküler ve ürogenital anormallikler ile karakterize, otozomal resesif ve dominant olarak tanımlanmış çok nadir görülen (1:500.000) bir genetik hastalıktır. Kraniofasial özellikler; geniş bir alın, hipertelorizm, orta yüz hipoplazisi, düzleşmiş ve genişlemiş burun, basık burun köprüsü, aşağı eğimli ağız köşeleri, düşük kulaklar, mikrognatia ve üçgen ağızdan oluşur. Gingival hiperplazi, dil anomalileri, dental anomaliler sık görülen oral bulgular arasındadır. Diş hekimi tarafından inspeksiyonla tanınabilecek intraoral bulgularla birlikte ekstraoral bulguların tespit edilmesi, RS'nin kardiyovasküler sistemi de ilgilendiren anomalilerle seyretmesi açısından hasta için hayati önem arz etmektedir. Bu nedenle bu olgu raporunun amacı, kliniğimize dental muayene için başvuran RS'li kadın hastanın maksillofasial ekstraoral ve intraoral bulgularını sunmaktır.

**ABSTRACT** Robinow syndrome (RS) is a very rare (1:500.000) genetic disease defined as autosomal recessive and dominant characterized by extremity, height, head, face, cardiovascular and urogenital abnormalities. Craniofacial features consists of a broad forehead, hypertelorism, midfacial hypoplasia, flattened and enlarged nose, flattened nasal bridge, downward sloping mouth corners, low ears, micrognathia, and triangular mouth. Gingival hyperplasia, tongue anomalies, dental anomalies are among the common oral findings. Detection of extraoral findings together with intraoral findings that can be recognized by the dentist by inspection are vital for the patient in terms of the RS progress with anomalies related to the cardiovascular system. Therefore, the purpose of this case report is to present the maxillofacial, extraoral and intraoral findings of a female patient with RS who applied to our clinic for dental examination.

**Anahtar Kelimeler:** Robinow sendromu; fasiyal malformasyonlar; kardiyovasküler sistem; hipodonti

**Keywords:** Robinow syndrome; facial malformations; cardiovascular system; hypodontia

Robinow sendromu (RS), ilk defa 1969 yılında Robinow ve ark. ile tanımlanmış bir sendromdur.<sup>1,2</sup> Fetal yüz sendromu olarak da adlandırılmaktadır.<sup>3</sup> Sendrom ayrıca Robinow-Silverman-Smith sendromu, Robinow cücelik, fetal yüz sendromu, yüz ve genital anormalliklere sahip akrall disostoz olarak da bilinir.<sup>4</sup> RS, çok nadir görülen (1:500.000) bir genetik hastalıktır.<sup>1</sup> Otozomal dominant (DRS) ve otozomal resesif (RRS) kalıtım modları bildirilmiştir. DRS, Wnt ailesinin bir üyesi olan *WNT5A* geni ile RRS, membrana bağlı tirozin kinazı kodlayan reseptör tirozin kinaz benzeri gen ailesinin bir üyesi olan *ROR2* geninde 9q22'de bulunan mutasyonlarla ilişkilidir.<sup>5</sup> Kas-iskelet sisteminde gözlenen dismorfoloji, RRS'de DRS'den daha şiddetlidir.<sup>2,6</sup>

RS, kardiyovasküler, iskelet ve ürogenital sistemler, kafatası ve yüz dâhil vücudun birçok bölge-

sini etkiler.<sup>2,7</sup> Kardiyovasküler anormallikler; atriyal septal defekt, aort koarktasyonu, ventriküler septal defekt, Fallot tetralojisi ve triküspid atreziden oluşur. Böbrek yolu anormallikleri, böbreklerin kistik displazisi ve genital hipoplazi de bildirilmiştir.<sup>2,8</sup> Kraniofasial özellikler; orta yüz hipoplazisi, mikrognatia, hipertelorizm, geniş bir alın, basık burun köprüsü, düzleşmiş ve genişlemiş burun, düşük kulaklar, aşağı eğimli ağız köşeleri ve üçgen ağızdan oluşur. Sık karşılaşılan oral bulgular arasında dilde anomaliler, gingival hiperplazi ve dental anomaliler yer alır.<sup>1</sup>

Bu olgu raporunun amacı, kliniğimize dental muayene için gelen RRS'li bireyin maksillofasial ekstraoral ve intraoral bulgularını sunmaktır.

**Correspondence:** Melek TAŞSÖKER  
Necmettin Erbakan Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi, Ağız, Diş ve Çene Radyoloji ABD, Konya, TÜRKİYE/TURKEY  
**E-mail:** dishekmelek@gmail.com



Peer review under responsibility of Türkiye Klinikleri Journal of Dental Sciences.

**Received:** 07 Aug 2020

**Received in revised form:** 24 Nov 2020

**Accepted:** 24 Nov 2020

**Available online:** 03 Mar 2021

2146-8966 / Copyright © 2021 by Türkiye Klinikleri. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## OLGU SUNUMU

Kliniğimize 55 no.lu dişinde düşen dolgu kaynaklı ağrı-hassasiyet sebebiyle başvuran 23 yaşındaki kadın hastadan aldığımız anamnez sonucu hastanın, sistemik yönden sağlıklı olduğu ve RS isimli genetik hastalığa sahip olduğu öğrenilmiştir. Hastadan izin yazısı ve gönüllü bilgilendirilmiş onam formu alınmıştır. Hastanın anamnezinden herhangi bir ilaç tedavisi almadığı ve kardiyovasküler rahatsızlığının olmadığı, ayrıca sistemik açıdan kontrol altında olduğu öğrenilmiştir. Ekstraoral muayenede RS’de tanımlanan orta yüz hipoplazisi, mikrognati, kare yüz formu, geniş alın, hipertelorizm, genişlemiş burun, basık burun köprüsü, parmaklarda kısalık ve kısa boy izlenmiştir (Resim 1). Hastanın intraoral muayenesinde 55 no.lu dişinde, düşmüş restorasyon gözlenmiştir.

Panoramik radyografrafta 15 no.lu dişin distoangular konumda gömülü olduğu, tüm yirmi yaş dişlerinin, alt 1. keser dişlerin, sağ ve sol üst 2. molar dişlerin ise konjenital eksikliği tespit edilmiştir (Resim 2). Alt 1. kesicilerin konjenital eksikliğine bağlı diyastema varlığı görülmektedir (Resim 3).



**RESİM 1:** Hastamızın ekstraoral muayenesinde gözlemlenen kısa parmaklar, kare yüz formu, burun köprüsü, genişlemiş burun.



**RESİM 2:** Hastamızın panoramik radyografisi.

Hastanın yapılan intraoral muayenesi sonucunda, tespit edilen düşen dolgusunun tekrar yapılması için hastanemizin restoratif diş tedavisi kliniğine yönlendirilmiştir. Gömülü dişi için ise ileri tetkik ve tedavi yaptırmayı kabul etmemiştir.

## TARTIŞMA

RS, mezomelik ekstremite kısalığı, fetal yüz görünümü (retrognati, geniş ve belirgin ön kafa, küçük geniş burun, hipertelorizm, molar hipoplazi), kosta displazisi, vertebral malformasyon (hemivertebra) ve genital hipoplazi ile karakterize bir sendromdur.<sup>1</sup> Oldukça nadir görülür ve literatürde 100 kadar hasta bildirilmiştir.<sup>2</sup> Resesif olguların tanısı daha kolaydır ve klinik özelliklere göre konulmaktadır. DRS’de kasiskelet sistemi daha az etkilendiğinden, boyun normal olması ve tipik yüz görüntüsünün olmamasından dolayı klinik teşhis zordur.<sup>2</sup> Radyolojik inceleme, iskelet sistemindeki değişiklikleri ortaya koyarak özellikle DRS’de tanıya yardımcı olmaktadır. RS’nin klinik tanı kriterlerinde karakteristik yüz, ön kolda brakimeli, kısa gövde ve genital hipoplazi yer almaktadır.<sup>9</sup> Hastamızda, RRS’ye ait boy kısalığı ve kraniasiyal bulgular bulunmaktaydı. Otozomal RRS, ROR2 gen mutasyonu nedeniyle oluşmaktadır ve bu protein iskelet, kalp ve genital yapıların gelişiminde temel rolü üstlenmektedir.<sup>10</sup>

RS, daha çok akraba evliliğinin yüksek olduğu Türkiye, Umman, Çek Cumhuriyeti ve Pakistan gibi ülkelerden bildirilmiştir.<sup>9,10</sup> Olgumuzdan alınan anamnezde, ebeveynlerde akraba evliliği olmadığı öğrenilmiştir. RS’li hastalarda zekâ genellikle normal düzeydedir ve hastamızda da mental gerilik izlenmiştir.<sup>2</sup> RS görülme sıklığı, her 2 cinste eşittir. Kardiyak ve pulmoner komplikasyonlara bağlı olarak



RESİM 3: Robinow sendromlu hastamızda görülen diş eksikliklerine bağlı alt anterior bölgedeki diyastema.

vakaların %5-10'u erken çocukluk döneminde ölümle sonuçlanır, bununla birlikte olguların çoğunda cinsel fonksiyon ile birlikte yaşam süresi ve zekâ normaldir.<sup>9</sup> Hastamızdan alınan anamnezde ise kardiyovasküler hastalığı olmadığı öğrenilmiştir. Eşlik eden başka sistemik hastalığı ve ilaç kullanımı da bulunmamaktadır. Konjenital kalp hastalıklarının varlığı, RS'de prognozu belirleyen önemli bir faktördür.<sup>11</sup>

Olgumuzda, fetal yüz görünümü, burun kökü basıklığı, belirgin gözler, hipertelorizm, ve üçgen ağız bulguları izlenmiştir. Sendromun yaygın oral bulguları; dil anomalileri (makroglossi, ankioglossi ve bifid dil), çapraşıklık, gingival hiperplazi, hipodonti gibi diş anomalileri, anormal uvula ve dudak-damak yarığı bildirilmiştir.<sup>1,12</sup> Hastamızın yapılan intraoral ve radyografik muayenesinde, sağ üst 1. premolar dişin gömülü pozisyonda olduğu, tüm yirmi yaş dişlerinin, sağ ve sol üst 2. molar dişlerin ise konjenital eksikliği tespit edilmiştir. Alt birinci kesicilerin konjenital eksikliğine bağlı alt anterior bölgede diyastema izlenmektedir.

Hastalığın dominant formunda, malokluzyonun daha şiddetli görüldüğü bildirilmektedir.<sup>13</sup> Üçgen ağız yapısı ve hipodonti kaynaklı diyastema dışında RS'ye ait diğer yaygın görülen ağız bulgularına hastamızda rastlanmamıştır. Dil ve diş eti dokusu normaldir. RS'de prognoz genellikle iyidir ancak bu vakalar vertebral anomaliler, dental bozuklukların giderilmesi ya da fasiyal rekonstrüksiyon için cerrahi tedaviye gereksinim duyabilirler.<sup>14</sup> Bu işlemler için

uygulanacak genel anestezi prosedürlerinde çene-yüz malformasyonları, kısa boyun ve kısa gövde yapısının başarısız endotrakeal entübasyon riskinde artışa yol açtığı bildirilmektedir.<sup>15</sup>

RS'de inspeksiyonla tanımlanan ekstraoral ve intraoral dental bulguların yanı sıra pulmoner ve kardiyak sistemle ilgili anomaliler de görülmektedir. Bu bulguların, diş hekimi tarafından bilinmesi ve hastasını olası riskler konusunda yönlendirmesi, hasta için hayati öneme sahip olabilir.

#### Finansal Kaynak

*Bu çalışma sırasında, yapılan araştırma konusu ile ilgili doğrudan bağlantısı bulunan herhangi bir ilaç firmasından, tıbbi alet, gereç ve malzeme sağlayan ve/veya üreten bir firma veya herhangi bir ticari firmadan, çalışmanın değerlendirme sürecinde, çalışma ile ilgili verilecek kararı olumsuz etkileyebilecek maddi ve/veya manevi herhangi bir destek alınmamıştır.*

#### Çıkar Çatışması

*Bu çalışma ile ilgili olarak yazarların ve/veya aile bireylerinin 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.*

#### Yazar Katkıları

**Fikir/Kavram:** Melek Taşsöker, Sevgi Özcan; **Tasarım:** Melek Taşsöker, Sevgi Özcan; **Denetleme/Danışmanlık:** Melek Taşsöker, Sevgi Özcan; **Veri Toplama ve/veya İşleme:** Duygu Azman, Melek Taşsöker; **Analiz ve/veya Yorum:** Melek Taşsöker, Sevgi Özcan; **Kaynak Taraması:** Duygu Azman, Melek Taşsöker; **Makalenin Yazımı:** Duygu Azman, Melek Taşsöker; **Eleştirel İnceleme:** Melek Taşsöker, Sevgi Özcan.

## KAYNAKLAR

1. Basman A, Akay G, Peker I, Gungor K, Akarslan Z, Ozcan S, et al. Dental management and orofacial manifestations of a patient with Robinow Syndrome. *J Istanbul Univ Fac Dent.* 2017;51(2):43-8. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)] [[PMC](#)]
2. Ertürk AF, Çakır Karabaş H, Özcan İ. İki kardeşte görülen Robinow sendromu [Robinow syndrome of two brothers]. *Türkiye Klinikleri J Dental Sci.* 2020;26(2):296-301. [[Crossref](#)]
3. Kargi E, Acun C, Tomaç N, Savranlar A, Dursun A, Babuccu O. Midline cleft of the lower lip associated with Robinow syndrome. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg.* 2004;38(6):361-4. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)]
4. Soman C, Lingappa A. Robinow syndrome: a rare case report and review of literature. *Int J Clin Pediatr Dent.* 2015;8(2):149-52. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)] [[PMC](#)]
5. Mehawej C, Chouery E, Maalouf D, Baujat G, Le Merrer M, Cormier-Daire V, et al. Identification of a novel causative mutation in the ROR2 gene in a Lebanese family with a mild form of recessive Robinow syndrome. *Eur J Med Genet.* 2012;55(2):103-8. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)]
6. Robinow M. The Robinow (fetal face) syndrome: a continuing puzzle. *Clin Dysmorphol.* 1993;2(3):189-98. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)]
7. Beiraghi S, Leon-Salazar V, Larson BE, John MT, Cunningham ML, Petryk A, et al. Craniofacial and intraoral phenotype of Robinow syndrome forms. *Clin Genet.* 2011;80(1):15-24. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)]
8. Patton MA, Afzal AR. Robinow syndrome. *J Med Genet.* 2002;39(5):305-10. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)] [[PMC](#)]
9. Erkal H, Temizel F, Özyurt Y, Arıkan Z. Robinow sendromunda anestezi yaklaşım [Anesthetic management in robinow syndrome]. *Göztepe Tıp Dergisi.* 2004;19(4):251-2. [[Link](#)]
10. DeChiara TM, Kimble RB, Poueymirou WT, Rojas J, Masiakowski P, Valenzuela DM, et al. Ror2, encoding a receptor-like tyrosine kinase, is required for cartilage and growth plate development. *Nat Genet.* 2000;24(3):271-4. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)]
11. Hosalkar HS, Gerardi J, Shaw BA. Robinow syndrome. *J Postgrad Med.* 2002;48(1):50-1. [[PubMed](#)]
12. Gökalp G, Eren E, Yazıcı Z, Sağlam H. Robinow sendromu [Robinow syndrome]. *Journal of Current Pediatrics.* 2010;8(2):44-7. [[Link](#)]
13. Jain PS, Gupte TS, Jetpurwala AM, Dedhia SP. Robinow syndrome and fusion of primary teeth. *Contemp Clin Dent.* 2017;8(3):479-81. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)] [[PMC](#)]
14. Mishra S, Agarwalla SK, Pradhan S. Robinow syndrome: a rare diagnosis. *J Clin Diagn Res.* 2015;9(12):SD04-5. [[PubMed](#)] [[PMC](#)]
15. Slesman JB, Tobias JD. Anaesthetic implications of the child with Robinow syndrome. *Paediatr Anaesth.* 2003;13(7):629-32. [[Crossref](#)] [[PubMed](#)]