

# Poland-Mobius Sendromu

## Poland-Moebius Syndrome: Case Report

Uz.Dr. Semra ACER,<sup>a</sup>  
Uz.Dr. Elif Betül TÜRKÖĞLU,<sup>b</sup>  
Dr. Mahmut ATUM,<sup>b</sup>  
Uz.Dr. Erkan ÇELİK,<sup>b</sup>  
Doç.Dr. Gürsoy ALAGÖZ,<sup>b</sup>  
Uz.Dr. Canan GÜNAYDIN<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Göz Hastalıkları AD,  
Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Denizli

<sup>b</sup>Göz Hastalıkları Kliniği,  
<sup>c</sup>Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları  
Sakarya Eğitim ve Araştırma Hastanesi,  
Sakarya

Geliş Tarihi/Received: 06.12.2011  
Kabul Tarihi/Accepted: 27.02.2012

*Bu olgu sunumu, TOD 45.Ulusal Oftalmoloji  
Kongresi (5-9 Ekim 2011 Gırne, KKTC) nde  
poster sunumu olarak tebliğ edilmiştir.*

Yazışma Adresi/Correspondence:  
Uz.Dr. Semra ACER  
Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Göz Hastalıkları AD, Denizli,  
TÜRKİYE/TURKEY  
semraacer2002@yahoo.com

**ÖZET** Sekiz yaşında bir kız çocuğu sağ gözünde içe kayma şikâyetiyle kliniğimize getirildi. Muayenesinde altıncı ve yedinci sinir felci saptanan ve anormal yüz görünümüne sahip olan hasta, Moebius sendromu şüphesi ile sistemik inceleme için pediatri bölümüne yönlendirildi. Sol pektoral kas aplazisi ve sol sindaktili saptanan hastaya tüm klinik bulgular ile Poland-Mobius sendromu tanısı konuldu. Poland-Mobius sendromu nadir görülen iki sendromdan oluşur. Moebius sendromu en sık altıncı ve yedinci olmak üzere kraniyal sinir felçleri ve ağız, yüz, ekstremiteler anomalileriyle, Poland sendromu ise tek taraflı göğüs duvarı hipoplazisi ve ipsilateral ekstremiteler anomalileri ile karakterizedir. Göz hekimleri altıncı sinir felcinin ayırıcı tanısında nadir görülen bu sendromu hatırlamalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Moebius sendromu; poland sendromu; abducens sinir hastalıkları

**ABSTRACT** A eight year-old girl visited our clinic with esotropia in her right eye. The clinical findings in ophthalmic examination were sixth and seventh nerve palsies and also abnormally face appearance. The patient was consulted with pediatricians for systemic examination with suspect of Moebius syndrome. The diagnosis was Poland-Moebius syndrome with all clinical findings including left pectoral muscle aplasia and ipsilateral hand syndactily. Poland-Moebius syndrome is a combination of two rare congenital syndromes. Moebius syndrome is characterized by cranial nerve palsies especially abducens and facial nerve palsies and orofacial and limb anomalies while Poland syndrome is characterized by unilateral hypoplasia of chest wall and ipsilateral limb anomalies. The ophthalmologists should remember this rare syndrome in differential diagnosis of abducens nerve palsy.

**Key Words:** Moebius syndrome; poland syndrome; abducens nerve diseases

**Türkiye Klinikleri J Ophthalmol 2012;21(2):120-4**

Poland-Mobius sendromu oldukça nadir görülen “Poland” ve “Moebius” sendromlarının birleşiminden oluşur. Kraniyal sinir felçleri, orafasiyal anomaliler, tek taraflı pektoral kas hipoplazi veya aplazi ve ekstremiteler anomalileriyle seyredir.<sup>1,2</sup> Oldukça nadir görülen bir olgu olması nedeniyle sunulmuştur.

### OLGU SUNUMU

Sekiz yaşında bir kız çocuğu, sağ gözünde içe kayma şikâyeti ile kliniğimize getirildi. Anamnezinden sezaryen ile miadında ve normal ağırlıkta doğduğu,

anne ve babası arasında akraba evliliği olmadığı ve sağlıklı bir kız kardeşinin olduğu öğrenildi. Ayrıca bebekken emme güclüğü çektiği, kaymanın ise doğumdan itibaren devam ettiği öğrenildi. Hastada ifadesiz yüz görünümü, yaşına göre gelişiminde gerilik ve konuşma güclüğü dikkat çekiyordu. Tam oftalmolojik ve ortoptik muayenesi yapıldı. Sol gözde ezotropeya, her iki gözde orta hattı geçemeyen dışa bakış kısıtlılığı mevcuttu. Diğer yönlerde bakışta kısıtlılık yoktu (Resim 1a-e). Her iki gözde ışık refleksleri doğal idi. Hastanın her iki göz kapasitesini de kapatamadığı görüldü. En iyi düzeltilmiş



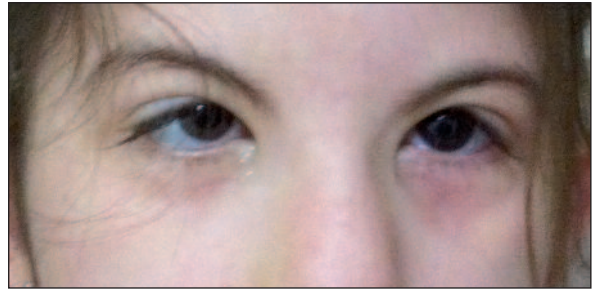
**RESİM 1a:** Göz hareketleri, primer pozisyon.  
(Renkli hali için Bkz. <http://oftalmoloji.turkiyeklinikleri.com/>)



**RESİM 1b:** Göz hareketleri, yukarı bakış.  
(Renkli hali için Bkz. <http://oftalmoloji.turkiyeklinikleri.com/>)



**RESİM 1c:** Göz hareketleri, aşağı bakış.  
(Renkli hali için Bkz. <http://oftalmoloji.turkiyeklinikleri.com/>)



**RESİM 1d:** Göz hareketleri, sağa bakış.  
(Renkli hali için Bkz. <http://oftalmoloji.turkiyeklinikleri.com/>)

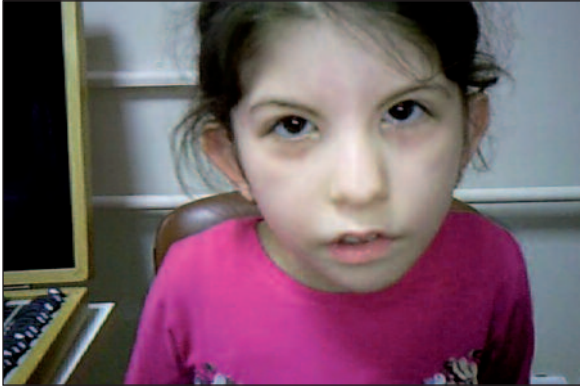


**RESİM 1e:** Göz hareketleri, sola bakış.  
(Renkli hali için Bkz. <http://oftalmoloji.turkiyeklinikleri.com/>)

görme keskinlikleri Snellen eşeline göre sağ gözde 0,7, sol gözde 0,6 idi. Siklopentolat %1 ile yapılan refraksiyon muayene değerleri sırası ile sağ göz için +3,50 +3,50  $\alpha 90^\circ$  ve sol göz için +3,50 +3,00  $\alpha 90^\circ$  idi. Her iki gözde strabismik ve meridyonel ambliyopi mevcuttu. Biyomikroskopik muayenesinde ön ve arka segment doğal olarak izlendi. Diğer bulgular hipertelorizm, nazolabial sulkuslarda silinme, kepçe kulak, mikrognati ve mikroglossi idi (Resim 2, 3, 4). Sol elinde sindaktili olduğu izlenen hasta Mobius sendromu ön tanısı ile pediatri bölümüne yönlendirildi (Resim 5). Yapılan fizik muayene ve ultrasonografi (USG)'de sol pektoral kas aplazisi saptandı. Kranial manyetik rezonans görüntüleme (MRG), tüm vücut grafileri ve karın USG'si normal idi. Hafif düzeyde mental retardasyon saptanan hastaya tüm bulgular ile Poland-Mobius sendromu tanısı konuldu.

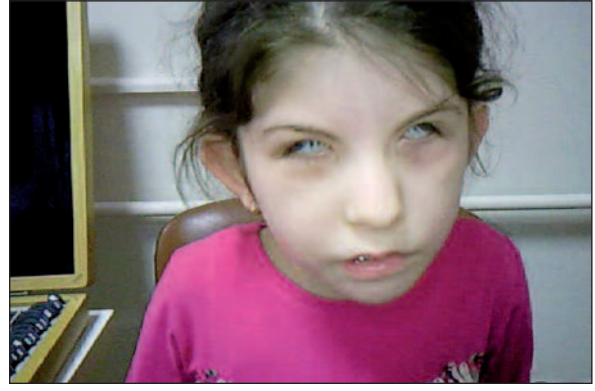
## TARTIŞMA

İlk kez 1888 yılında Paul Julius Moebius tarafından bilateral 6. ve 7. sinir felçlerinin varlığı ile tanım-



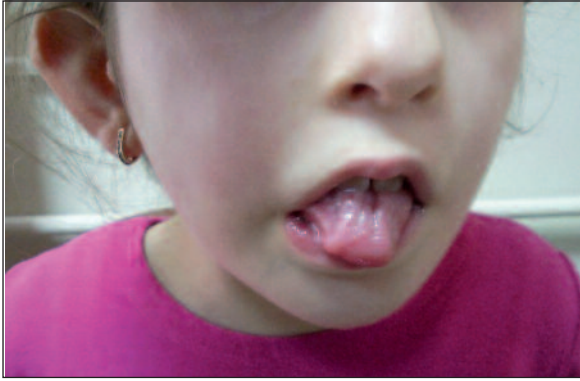
**RESİM 2:** İfade­siz yüz görünümü.

(Renkli hali için Bkz. <http://oftalmoloji.turkiyeklinikleri.com/>)



**RESİM 3:** Bilateral 7. sinir felcine bağlı göz kapaklarını kapatamama.

(Renkli hali için Bkz. <http://oftalmoloji.turkiyeklinikleri.com/>)



**RESİM 4:** Küçük dil.

(Renkli hali için Bkz. <http://oftalmoloji.turkiyeklinikleri.com/>)



**RESİM 5:** Sol elde sindaktili.

(Renkli hali için Bkz. <http://oftalmoloji.turkiyeklinikleri.com/>)

lanan Mobius sendromu kranial sinir felçleri, dismorfik yüz görünümü ve ekstremitte anomalileri ile seyrederek. Genellikle sporadik olmakla birlikte ailevi vakalar da bildirilmiştir. Sendrom ile ilgili tanımlanan gen lokusu 13q12.2-q13'te lokalizedir. İnsidansı yaklaşık 1/50 000'dir.<sup>3-5</sup> Farklı vakalarda izlenen SSS anomalileri ve mental retardasyon tutulumunun kranial sinirler ile sınırlı olmadığını göstermiştir. Harbord ve ark. bir olguda unilateral serebellar hipoplazi izlemişlerdir.<sup>6</sup> Verzijl ve ark. Mobius sendromu ile konjenital fasiyal sinir felcinin birbirinden farklı durumlar olduğunu, Mobius sendromunun beyin sapının kompleks bir bozukluğu olduğunu vurgulamışlardır.<sup>7</sup> En sık 6. ve 7. kranial sinirler olmak üzere 3., 4., 5., 9., 10., 12. kranial sinir tutulumları bildirilmiştir. Zekâ geriliği hafif ve orta düzeyde izlenir ve olguların yaklaşık %10-15'inde görülür.<sup>3-9</sup> En dikkat çekici

bulgular 6. sinir felcine bağlı dışa bakışta kısıtlılık, 7. sinir felcine bağlı göz kapaklarını kapatamama ve ifade­siz yüz görünümüdür. Diğer rastlanan bulgular arasında göz kapaklarında düşüklük, alt göz kapağında paralitiktropiyon, kepçe kulak, yüzün alt yarısında gelişme geriliği yer alır. On ikinci sinir tutulumuna bağlı dil hareketlerinde kısıtlılık ve küçük dil konuşma bozuklukları ve özellikle perinatal dönemde görülen beslenme güçlüğünün nedenidir.<sup>5,10,11</sup>

Ekstremitte anomalileri arasında brakidaktili, klinodaktili, sindaktili, metakarpal anomaliler, pes planus, talipes ekinovarus, bacakların alt yarısında hipoplazi, artrogriposis multipleks yer alır.<sup>3-5</sup>

Yaşam süresi tutulumun şiddetine bağlıdır. Ölümünün çoğu perinatal dönemde beyin sapı tutulumu ve solunum problemlerine bağlı gerçekleşir.<sup>3,6,7</sup>

Mobius sendromlu olguların yaklaşık %15'inde beraberinde Poland sendromu izlenmiştir.<sup>3-5</sup>

Poland sendromu ilk kez Poland tarafından 1841 yılında tek taraflı pektoral kasın kısmi veya tam yokluğuna bağlı göğüs duvarı hipoplazisi ve ipsilateral el anomalilerinin varlığı ile tanımlanmıştır. İnsidansı 1:20 000 ile 1: 50 000 arasında değişmektedir. Vücudun sağ tarafı daha fazla etkilenmekte ve erkeklerde daha sık görülmektedir. Sindaktili en sık görülen el anomalisidir.<sup>12-18</sup> Bazı olgularda dekstrocardi ile birlikteliği bildirilmiştir.<sup>19,20</sup>

Her ne kadar Poland ve Mobius sendromlarının aynı hastada görülmesi literatürde Poland-Mobius sendromu olarak tanımlansa da, iki sendromu açıklayacak ortak bir etiyoloji bulunmadığından bu tanımlama yerine iki sendromun birlikte görülmesinden söz etmek daha doğru bir tanımlama olabilir. Her iki sendromun da etiyolojisi kesin olarak bilinmemektedir. Ancak embriyonik dönemde azalmış subklavyen arter ve vertebral arter kan akımının sonucu olabileceği savunulmaktadır.<sup>3,4,8,9</sup> Mobius sendromunda otopsi çalışmalarında en sık merkezi beyin çekirdeklerinin destrüktif dejenerasyonu olmak üzere santral beyin çekirdeklerinin hipoplazi veya aplazisi, periferik sinir tutulumu ve miyopati izlenmiştir.<sup>5,8,9</sup>

MRG çalışmalarında beyin sapında hipoplazi ve tutulan kranial sinirlerde aplazi izlenmiştir.<sup>21</sup>

Olgumuzda ilk göze çarpan 6. ve 7. kranial sinir felçleri idi ve bunlara bağlı her iki gözde dışa bakış kısıtlılığı ve ezotropeya, göz kapaklarını kapatamama, nazolabial sulkusların silinmesi ve ifadesiz yüz görünümü izleniyordu. Diğer bakış yönlerinde kısıtlılık ve ptozis olmaması ve ışık reflekslerinin doğal olması ile 3. kranial sinir salim olarak düşünüldü. Yutma güçlüğü, konuşma güçlüğü ve küçük dil 9., 10., ve 12. kranial sinir felçlerini, yüzün alt

yarısındaki gelişme geriliği ise çene kaslarını innere eden 5. kranial sinirin mandibular dalını işaret etmekte idi.<sup>1-5,10</sup> Olguların bir kısmında görülen mental retardasyon hafif düzeyde idi. Dekstrocardi mevcut değildi. Sol elde sindaktili ve pektoral kas aplazisi yanında ekstremitelerde kas güçsüzlüğü vardı.

Literatürde bir olguda Mobius sendromu ile birlikte koryoretinal kolobom ve konjenital katarakt izlenmiştir. Ancak sendrom içerisinde tanımlanmış bir oküler anomali yoktur.<sup>22</sup> Bizim olgumuzda da eşlik eden herhangi bir oküler anomali yoktu.

Tedavide Mobius sendromunda ezotropeya için her iki medial rektusa geriletme yanında lateral rektuslara rezeksiyon veya transpozisyon cerrahisi yapılabilir.<sup>23,24</sup> Ayrıca fasiyal paralizisi tedavisinde platizma kas flebi kullanılarak dinamik kas transferi uygulaması bildirilmiştir.<sup>25</sup>

Olgumuzda primer pozisyonda geniş açılı bir kaymanın olmaması nedeniyle ihtiyacı olan gözlükleri vererek öncelikle takip etmeyi uygun bulduk.

## SONUÇ

Altıncı kranial sinir felcinin ayırıcı tanısında karışımıza çıkan ve birden çok kranial sinirin aynı anda tutulduğu olgularda düşünülmesi gereken Mobius sendromu, Poland sendromu ile birlikte görülebilir. Nadir görülen bu birliktelik yenidoğanda öncelikle beslenme güçlüğü ve göğüs duvarı hipoplazisi ile kendini gösterir. Yüzün alt yarısında gelişme geriliği ile birlikte ifadesiz yüz görünümü tanıda yardımcıdır. Konuşma güçlüğü ve mental retardasyon sosyal uyum problemlerine neden olabilir. Oldukça az görülen bir durum olarak konjenital 6. sinir felcinin ayırıcı tanısında hatırlanmalıdır.

## KAYNAKLAR

1. Maino DM, Scharre JE. Poland-Möbius syndrome: a case report. *Optom Vis Sci* 1989;66(9):621-5.
2. Kiratli H, Erdener U. Poland-Moebius syndrome: a case report. *Jpn J Ophthalmol* 2000;44(6):679-82.
3. Kumar D. Moebius syndrome. *J Med Genet* 1990;27(2):122-6.
4. Baraitser M. Genetics of Möbius syndrome. *J Med Genet* 1977;14(6):415-7.
5. Strömmland K, Sjögreen L, Miller M, Gillberg C, Wentz E, Johansson M, et al. Möbius sequence--a Swedish multidiscipline study. *Eur J Paediatr Neurol* 2002;6(1):35-45.
6. Harbord MG, Finn JP, Hall-Craggs MA, Brett EM, Baraitser M. Moebius' syndrome with unilateral cerebellar hypoplasia. *J Med Genet* 1989;26(9):579-82.
7. Verzijl HT, van der Zwaag B, Cruysberg JR, Padberg GW. Möbius syndrome redefined: a syndrome of rhombencephalic maldevelopment. *Neurology* 2003;61(3):327-33.
8. Cohen SR, Thompson JW. Variants of Möbius' syndrome and central neurologic impairment. Lindeman procedure in children. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1987;96(1 Pt 1):93-100.
9. Verzijl HT, van Es N, Berger HJ, Padberg GW, van Spaendonck KP. Cognitive evaluation in adult patients with Möbius syndrome. *J Neurol* 2005;252(2):202-7.
10. May M, Schaitkin BM, Shapiro AM. Facial nerve disorders in newborns and children. In: May M, Schaitkin BM, eds. *The Facial Nerve*. 2<sup>nd</sup> ed. New York: Thieme; 2000. p.339-65.
11. Broussard AB, Borazjani JG. The faces of Moebius syndrome: recognition and anticipatory guidance. *MCN Am J Matern Child Nurs* 2008;33(5):272-8.
12. Darian VB, Argenta LC, Pasyk KA. Familial Poland's syndrome. *Ann Plast Surg* 1989; 23(6):531-7.
13. Cobben JM, Robinson PH, van Essen AJ, van der Wiel HL, ten Kate LP. Poland anomaly in mother and daughter. *Am J Med Genet* 1989;33(4):519-21.
14. Nachnani JS, Supe AN. A variant of Poland syndrome. *J Postgrad Med* 2001;47(2):131-2.
15. Parker DL, Mitchell PR, Holmes GL. Poland-Möbius syndrome. *J Med Genet* 1981; 18 (4):317-20.
16. Urschel HC Jr. Poland's syndrome. *Chest Surg Clin N Am* 2000;10(2):393-403.
17. Bozaykut A, İpek İÖ, Atay E, Ünver O. [Poland-Moebius syndrome: case report]. *Turkish Archives of Pediatrics* 2004;39 (4): 178-80.
18. Fokin AA, Robicsek F. Poland's syndrome revisited. *Ann Thorac Surg* 2002;74(6):2218-25.
19. Hanka SS, Fox V. Letter: Dextrocardia associated with Poland's syndrome. *J Pediatr* 1975;86(2):312.
20. Bosch-Banyeras JM, Zuasnarab A, Puig A, Català M, Cuatrecasas JM. Poland-Möbius syndrome associated with dextrocardia. *J Med Genet* 1984;21(1):70-1.
21. Dumars S, Andrews C, Chan WM, Engle EC, Derner JL. Magnetic resonance imaging of the endophenotype of a novel familial Möbius-like syndrome. *J AAPOS* 2008;12(4):381-9.
22. Huerva V, Ascaso FJ, Palomar MT, Garcia J, Olivares JL, Gabas M. [Möbius syndrome and bilateral chorioretinal coloboma]. *Ann Pediatr (Paris)* 1992;39(5):313-6.
23. Spierer A, Barak A. Strabismus surgery in children with Möbius syndrome. *J AAPOS* 2000;4(1):58-9.
24. Waterhouse WJ, Enzenauer RW, Martyak AP. Successful strabismus surgery in a child with Moebius syndrome. *Ann Ophthalmol* 1993; 25(8):292-4.
25. Edgerton MT, Tuerk DB, Fisher JC. Surgical treatment of Moebius syndrome by platysma and temporalis muscle transfers. *Plast Reconstr Surg* 1975;55(3):305-11.