

# Nadir Bir Olgu Sunumu: Van der Woude Sendromu

## A Rare Case Report: Van der Woude Syndrome

Sema TANRIVERDİ,<sup>a</sup>  
Tahir ATİK,<sup>b</sup>  
Özgün UYGUR,<sup>a</sup>  
Özge ALTUN KÖROĞLU,<sup>a</sup>  
Mehmet YALAZ,<sup>a</sup>  
Ferda ÖZKINAY,<sup>b</sup>  
Nilgün KÜLTÜRSAY<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Neonatoloji BD,

<sup>b</sup>Genetik ve Teratoloji BD,

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, İzmir

Geliş Tarihi/Received: 25.12.2012

Kabul Tarihi/Accepted: 23.02.2013

Yazışma Adresi/Correspondence:

Sema TANRIVERDİ  
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Neonatoloji BD, İzmir,  
TÜRKİYE/TURKEY  
drsemarala@yahoo.com

**ÖZET** Van der Woude sendromu, yarık dudak ve/veya yarık damak ile birlikte alt dudaktaki çukurluklar ile karakterize genetik geçişli bir hastalıktır. Çalışmamızda, yarık dudak ve alt dudakta çukurluklar saptanan ve Van der Woude sendromu olarak değerlendirilen, annesinin de alt dudağında benzer çukurlukları olan bir günlük yenidoğan kız olgu sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Yarık dudak; çukur ve fissür örtücüler; bebek, yenidoğan

**ABSTRACT** Van der Woude syndrome is a congenital abnormality characterized by pits of the lower lip, cleft lip and/or palate. We report a female newborn infant in the first day of life who was diagnosed with Van der Woude syndrome having cleft lip and pits of the lower lip. Her mother also had pits of the lower lip.

**Key Words:** Cleft lip; pit and fissure sealants; infant, newborn

**Türkiye Klinikleri J Pediatr 2013;22(2):94-5**

Van der Woude sendromu, yarık damağa alt dudakta çukurlukların eşlik ettiği çok nadir (40 000-100 000 doğumda 1-3,6) bir genetik sendromdur.<sup>1-4</sup> Etyopatogenezi net değildir.<sup>5</sup> Kız ve erkekte eşit sıklıkta görülür.<sup>4</sup> Otozomal dominant geçişli ve multifaktöriyeldir.<sup>6</sup> Gen ekspresyonundaki değişkenliklerden dolayı kişiden kişiye değişiklik gösterebilir.<sup>3</sup> Yarık dudak ve yarık damak ayrı ayrı ya da birlikte görülebilir gibi, başka anomalilerle birlikte de görülebilir.<sup>1,7</sup>

Çift taraflı yarık dudak nedeniyle yenidoğan servisine yatırılan, yapılan muayenesinde yarık dudakla birlikte alt dudağında çukurluklar saptanan ve Van der Woude sendromu olarak değerlendirilen, annesinin de alt dudağında benzer çukurlukları olan bir günlük kız olgu sunulmuştur.

## OLGU SUNUMU

Yirmi sekiz yaşındaki gravida 2, parite 1 sağlıklı anneden zamanında doğan bebek, yarık dudak nedeniyle yenidoğan servisine yatırıldı (Resim 1). Anne baba arasında akrabalık olmayan olgunun yapılan ayrıntılı muayenesinde yarık dudağın dışında alt dudağında çukurluklar saptandı. Diğer fizik muayene [ağırlık: 3830 g (90p), boy: 52 cm (75-90p), baş çevresi: 34 cm (50-75p)] ve laboratuvar bulguları olağandı. Annenin de alt dudağında çukurlukların



**RESİM 1:** Olguda yarık dudak ve alt dudaktaki çukurluklar.  
(Renkli hali için Bkz. <http://pediatri.turkiyeklinikleri.com/>)



**RESİM 2:** Annede alt dudaktaki çukurluklar.  
(Renkli hali için Bkz. <http://pediatri.turkiyeklinikleri.com/>)

olduğu görüldü (Resim 2). Olgudaki ve annedeki fizik muayene bulgularıyla olgu Van der Woude sendromu olarak değerlendirildi. Karyotip analizi yapıldı, aileye genetik danışmanlık hizmeti verildi. Oral beslenmeye başlayan bebek izlemin yedinci gününde taburcu edildi.

## TARTIŞMA

Van der Woude sendromu; labial kistler, paramedian sinüsler, alt dudakta konikal elevasyon, aksesuar tü-kürük bezleri, mukosel, dermoid kist, alt dudak çukuru, bifid uvula, hipodonti, yarık dudak ve/veya damakla karakterize otozomal dominant bir hastalıktır.<sup>3</sup> Bu sendromun en tipik bulguları alt dudak çukurlukları ve yarık dudaktır.<sup>4</sup> Olguların yarısından fazlasında yarık dudak ve/veya damak görülür.<sup>1</sup> Yarık dudak ve damaklı hastaların ise yaklaşık %2'sinde alt dudakta çukurluklara rastlanır.<sup>3,4</sup> Olgumuzda da yarık dudakla birlikte alt dudakta çukurluklar saptanması nedeniyle ön planda Van der Woude sendromu düşünüldü. Olgumuzun annesinin de alt dudagında çukurluklar saptanması sendromun otozomal dominant geçişli olmasına bağlandı.

Van der Woude sendromu ilk defa 1845 yılında Demarquay tarafından tanımlanmıştır. Van der Woude ise 1954 yılında bu anomalinin sendromik özelliğini saptamış ve genetik yönünü incelemiştir.<sup>1,5</sup> Van der Woude sendromlu hastalarda, 1q32-41 bölgesinde yer alan REN, LAMB2 ve DAF genlerinde bölgesel delesyonlar saptanmıştır.<sup>8</sup> Birçok hastada da 1p32-q41 kromozomunda interferon düzenleyici faktör 6 (IRF6) adlı bir gen tanımlanmıştır.<sup>9</sup> IRF 6, embriyonik süreçte dudak ve damak gelişimi sırasında keratinosit proliferasyonunun ve farklılaşmasının önemli belirleyicisidir.<sup>10</sup> Bu sendromda 200'den fazla mutasyon bildirilmiştir.<sup>11</sup> Olgumuzun karyotip analizi 46 XY olarak bulundu, aileye genetik danışma verildi. Nadir görülmesi nedeniyle sunuldu.

## KAYNAKLAR

1. Tinanoff N. The oral cavity. In: Kliegman RM, Stanton BF, Schor FN, Geme 3 JW, Behrman RE, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 19<sup>th</sup> ed. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2011. p.1252-3.
2. Cohen MM Jr, Bankier A. Syndrome delineation involving orofacial clefting. Cleft Palate Craniofac J 1991;28(1):119-20.
3. Guner U, Celik N, Ozek C, Cagdas A. Van der Woude syndrome. Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg 2002;36(2):103-5.
4. Rizos M, Spyropoulos MN. Van der Woude syndrome: a review. Cardinal signs, epidemiology, associated features, differential diagnosis, expressivity, genetic counselling and treatment. Eur J Orthod 2004;26(1):17-24.
5. Lacombe D, Pedespan JM, Fontan D, Chateil JF, Verloes A. Phenotypic variability in van der Woude syndrome. Genet Couns 1995; 6(3):221-6.
6. Sertié AL, Sousa AV, Steman S, Pavanello RC, Passos-Bueno MR. Linkage analysis in a large Brazilian family with van der Woude syndrome suggests the existence of a susceptibility locus for cleft palate at 17p11.2-11.1. Am J Hum Genet 1999; 65(2):433-40.
7. Bekerecioğlu M, Türkmen A. [Congenital cleft lip-cleft palate anomalies]. Türkiye Klinikleri J E.N.T.-Special Topics 2011;4(3):43-7.
8. Wang X, Liu J, Zhang H, Xiao M, Li J, Yang C, et al. Novel mutations in the IRF6 gene for Van der Woude syndrome. Hum Genet 2003; 113(5):382-6.
9. Kim Y, Park JY, Lee TJ, Yoo HW. Identification of two novel mutations of IRF6 in Korean families affected with Van der Woude syndrome. Int J Mol Med 2003;12(4):465-8.
10. Eroshkin A, Mushegian A. Conserved transactivation domain shared by interferon regulatory factors and Smad morphogens. J Mol Med (Berl) 1999;77(5): 403-5.
11. Yeetong P, Mahatamarat C, Siriwan P, Rojvachiranon N, Suphapeetiporn K, Shotelersuk V. Three novel mutations of the IRF6 gene with one associated with an unusual feature in Van der Woude syndrome. Am J Med Genet A 2009;149A(11):2489-92.