

ВРОДЕНА ЛИЦЕВА ПАРАЛИЗА – ПРЕДСТАВЯНЕ НА КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

РЕЗЮМЕ

ВРОДЕНА ЛИЦЕВА ПАРАЛИЗА – ПРЕДСТАВЯНЕ НА КЛИНИЧЕН СЛУЧАЙ

А. Асенова^{1,2}, И. Александрова^{1,2}, А. Шокова⁴,
Е. Родопска¹, Н. Топалов^{2,3}, В. Божинова¹

¹ Клиника по Нервни болести за деца,
УМБАЛНП „Св. Наум“, МУ-София,

² Катедра по Неврология, МУ – София,

³ Отделение по Образна диагностика,
УМБАЛНП „Св. Наум“

⁴ Кабинет по ЕМГ, УМБАЛНП „Св. Наум“,
София

Вродената лицева парализа се представя клинично с намалено или отсъстващо движение на лицевите мускули, което се констатира още при раждането и се дължи на нарушена или напълно липсваща функция на лицевия нерв. Етиологичните причини за изявата на заболяването се класифицират в две големи групи – травматична фактори или смущения в развитието. Аплазията на лицевия нерв е изключително рядка аномалия, която обикновено се асоциира със синдрома на Мьобиус. Последният е рядко неврологично заболяване, което се характеризира със слабост (парализа) на множество краниални нерви, включващо най-често n. abducens и n. facialis, което води до ограничена подвижност на очните булби в латерална посока и двустранна лицева слабост. Представяме случай на 8 год. момиче с вероятна хипоплазия на ядрата на лицевите нерви и ядрата на n. abducens. Въпреки, че аплазията или хипоплазията на лицевия нерв се среща рядко, тяхното разпознаване е важно за прогнозата и терапевтичното повлияване.

Ключови думи: вродена лицева хипоплазия, синдром на Мьобиус.

ABSTRACT

CONGENITAL FACIAL PARALYSIS – PRESENTATION OF A CLINICAL CASE

A. Asenova^{1,2}, I. Aleksandrova^{1,2}, A. Shokova⁴,
E. Rodopska¹, N. Topalov^{2,3}, V. Bojinova¹

¹ Clinic of Child Neurology, University Multiprofile
Hospital for Active Treatment

in Neurology and Psychiatry „St. Naum“

² Department of Neurology, Medical faculty,
Medical University – Sofia

³ Imaging Diagnostics Department,
UMHAT „St. Naum“

⁴ Clinical EMG Laboratory, UMHAT, „St. Naum“

Congenital facial paralysis is presented clinically as decreased or absent movement of the facial muscles, which is found at birth and is due to impaired or completely missing function of the facial nerve. Etiology for disease includes two major groups -intrapartum injury or various developmental disorders. Facial nerve aplasia is an extremely rare anomaly that usually occurs in association with Moebius syndrome. Moebius syndrome is a rare neurological disorder characterized by weakness or paralysis (palsy) of multiple cranial nerves, most often the 6th (abducens) and 7th (facial) nerves, resulting in limitation of lateral gaze movement and facial diplegia.. We present a case of an 8-year-old girl with probable hypoplasia of the nuclei of the facial nerves and the nuclei of nn abducens. Although aplasia or hypoplasia of the facial nerve is rare, their recognition is clinically important for its prognostic and medicolegal implications.

Key words: Congenital facial paralysis, Moebius syndrome.

Въведение: Вродената парализа на лицевия нерв е рядко състояние с честота на изява приблизително около 0,8-2,1 на 1000 живородени деца (2, 14). Представя се клинично с намалено (пареза) или напълно липсващо (парализа) движение на лицевите мускули, което се констатира още при раждането и се дължи на нарушена или напълно липсваща функция на лицевия нерв. Вродената лицева пареза може да бъде едностранна или двустранна, частична или пълна. При пълната пареза се констатира пълно отсъствие на лицево движение във всичките четири квадранта на лицето (десен горен квадрант, десен долен квадрант, ляв горен квадрант и ляв долен квадрант). Клинично се установява увисване на лицето; липса на челни, назолабиални или периорбитални гънки; лагофталм (непълно затваряне на клепачите); поза на лицето с отворена уста или U-образна горна устна; повишено слюноотделяне; и невъзможност за осъществяване на лицева мимика, набръчкване на челото, подсвирване и/или затруднения с артикулирането на лабиални съгласни (15).

Етиологичните причини за изявата на заболяването се класифицират в две големи групи – травматични фактори или смущения в развитието (8). Изключително рядко са случаите на изолирана агенезия/хипоплазия на лицевия нерв, описани в литературата. Първият случай на изолирана пълна вродена агенезия на лицевия нерв е съобщен от Jervis et al през 2001 г. при 7-годишно дете с лицева парализа при раждането, при което при хирургическа интервенция по повод нетуберкуозна микобактериална инфекция на ипсилатералната паротидна жлеза се установява пълната липса на лицев нерв, както в стилوماстовидния отвор, така и по-периферно в субстанцията на паротидната жлеза (4, 11). През 2016 г. Kumar и съавт. докладват за два случая на агенезия на лицевия нерв при две бебета, визуализирана чрез МРТ и несвързана с определен синдром.

Клиничен случай: Представяме случай на 8

годишно момиче с вероятна двустранна хипоплазия на ядрата на n. facialis и ядрата на n. abducens.

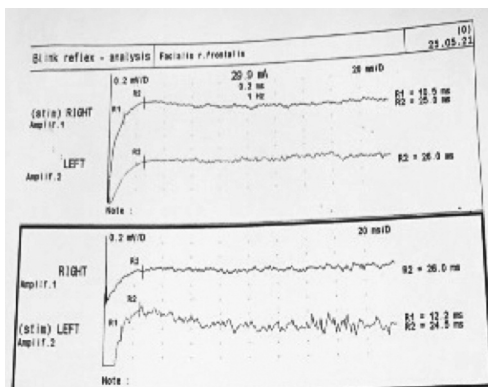
Анамнеза: Родена от нормално протекла бременност и раждане, с т.т. 3700 г, без асфиксия, с иктер, провеждана фототерапия. След раждането установен двустранен конвергентен страбизъм. На 2 год. проведена оперативна корекция на страбизма. Била с нормално ранно нервно-психическо развитие. Винаги спяла с полуотворени очи, а около 6 год. възраст установена известна асиметрия в движенията на устните ъгли, може би повече вдясно, свързано със смяната на зъбите. Не може да набръчка челото. Състоянието не е прогресирало.

Неврологичен статус: Краниални нерви – двустранна увреда на лицевите нерви – ограничена подвижност на двата mm. orbiculares oculi – при максимално съкращение очите не се затварят, двустранна липса на движения в m. frontalis като челото не се набръква, ограничена подвижност m. corrugator supercilii. Състояние след оперативна корекция на двустранен конвергентен страбизъм. Сухожилни рефлекс – изонорморефлексия. Координация – без нарушения. Сетивност – съхранена повърхностна и дълбока сетивност. Тазови резервоари – контролира.

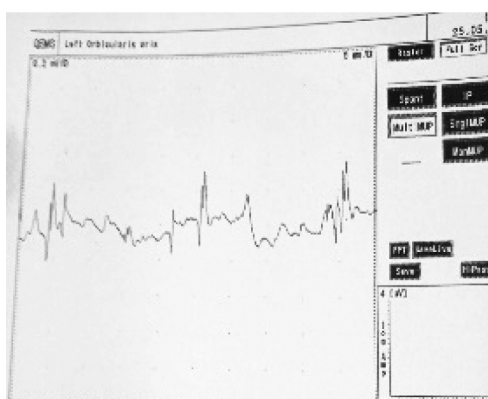
КТ на главен мозък: Без огнищни изменения в мозъчния паренхим. ЗЧЯ – без огнищни изменения в малкомозъчния паренхим, запазени субаракноидни пространства по церебеларния конвекситет двустранно, нормална конфигурация на околостволните цистерни, понтоцеребеларните ъгли, четвърти вентрикул и вътрешните слухови отвори Нормална костна структура на черепната основа и калварията.

МРТ на главен мозък: Нормална МРТ находка за неврокраниума.

Електроенцефалография на лицеви нерви: при стимулация на n. facialis двустранно се отвеждат М-отговори с много ниски амплитуди, по-изразено вдясно, с липсващи R1 и R2 отговори при blink reflex (фиг. 1, фиг. 2). При иглена ЕМГ от m. orbiculari



Фиг. 1 Blink рефлекс



Фиг. 2 Иглена ЕМГ на m. orbicularis oris

oris се отвеждат акционни потенциали с ниски амплитуди (фиг.3). Заключение: ЕМГ данни за двустранна аксонна дегенерация на n.facialis bill.

Обсъждане: Родовата травма е най-честата причина (78-91%) за вродена едностранна лицева парализа (2, 13, 14). При анамнестични данни за раждане с форцепс, протрахирано раждане, раждане на едър плод с телесно тегло над 3500 г, данни за наличие на периаурикуларни екхимози или хемотимпанум са рискови фактори за преходна едностранна лицева парализа. Лицевият нерв може да бъде наранен поради относително повърхностния му екстракраниален ход при компресия на нерва върху изпъкналата повърхност на тазовите кости на майката по време на раждане (2, 12, 13, 14) или анормална вътрематочна поза на плода с притискане на нерва между челюстта и рамото (9). Приблизително около 89-94% от случаите на травматична

вродена лицева парализа (родилни наранявания) се възстановяват напълно в рамките на няколко седмици

За разлика от това, вродената едностранна парализа на лицевия нерв, която не се дължи на нараняване при раждане, най-често е необратима. Хипоплазията/аплазия на лицевия нерв е една от причините за изолираната вродена парализа на лицевата мускулатура с мутации в определени локуси (хромозома 3q21-22 и 10q21.3-22.1) (9). Синдромът на Мьобиус е с честота на разпространение около 1/150 000 живородени деца и се дължи вариабилна по тежест агенезия или хипоплазия на шести и седми краниални нерви, вероятно поради хипоксично-исхемична енцефалопатия (5, 7). Представя се клинично с вродена, непрогресираща слабост на лицето с ограничено отвеждане на едното или двете очи. При новородени със синдрома на Goldenhar (хемифациална микрозомия, със спектър от вродени малформации, включващи анатомичните структури, произхождащи ембрионално от първата и втората бранхиална дъга), също може да се установи вродена лицева парализа в комбинация с дефекти на шийните прешлени, епидуларен дермоид и преаурикуларни кожни белези (1). В тази група се включва също така и синдрома на Poland (вродена лицева парализа и липса на m. pectoralis major, с нарушения на съня, гърчове и когнитивен дефицит) и кардиофациален синдром (слабост на лицевите мускули) (14).

Аномалиите в периферния нерв често са свързани с аномалии на външното ухо и понякога с малформации на мастоидната област, както и агенезия на петрозната част на слепоочната кост с последваща агенезия на лицевия и слуховия нерв (13).

При синдрома на Arnold-Chiari вродената лицева парализа обикновено се свързва с парализа на други краниални нерви в задната черепна ямка, с възможно херниране на мозъчни структури през големия тилан отвор (10).

Към генетичните фактори за вродена лицева

парализа могат да бъдат причислени и някои нервно-мускулни заболявания като миопатии, миотонична дистрофия и вродена миастения (15).

При диагностицирането на вродената лицева парализа е важно да се установи, че лицевата слабост наистина е била налице при раждането, тъй като тя може да бъде и придобита в резултат на различни етиологични фактори, включително инфекция, неоплазия или невродегенерация.

Изключително трудно е да се докаже аплазия на лицевия нерв чрез конвенционалната МРТ или КТ. Появата на триизмерна конструктивна интерференция в стабилно състояние (3D CISS) магнитно-резонансна (МР) последователност позволява да се постигне подробна и точна оценка на черепно-мозъчните нерви, тъй като те осигуряват отлична контрастна разделителна способност между цереброспиналната течност и нервите (3).

Представяме момиче на 8 год. с ограничена до липсваща подвижност на мускулите, инервирани от лицевия нерв двустранно и двустранен конвергентен страбизъм (вероятно в резултат на неразвитие на ядрата на n.abducens) с дебют от раждането, за което е проведена оперативна корекция на 2-годишна възраст. При електроневрографското изследване се установяват данни за периферна аксонална дегенерация на лицевите нерви двустранно. Проведе се МРТ на главен мозък с цел изключване на друга патология като пространствозаемащ, съдов или дегенеративен процес в мозъчния ствол и задна черепна ямка. В полза на диагнозата вродена хипоплазия на ядрата на nn. facialis и nn. abducens са анамнестичните данни за началото на оплакванията.

Заклучение: Синдромът на Моюбиус е изключително рядко състояние и една от причините за вродена лицева парализа. За поставянето на диагнозата в случаи на увреждане на лицевите нерви, е изключително важно провеждането на електроневрографско изследване, в тясно сътрудничество с невроизобразяващите методи. С помощта

на последните би могло да се диференцира аплазията/хипоплазията на лицевия нерв от парализата на лицето, причинена от травматично нараняване.

Адрес за кореспонденция:

Д-р Ася Асенова, дм

Клиника по Нервни болести за деца, УМБАЛНП

„Св. Наум“

ул. „Л. Русев“ 1, София, България

e-mail: as_asenova@mail.bg

Address for correspondence:

Asya Asenova, MD, PhD

Department of Neurology, UMHATNP „St. Naum“

1, L. Russev Str.

1113, Sofia, Bulgaria

e-mail: as_asenova@mail.bg

ЛИТЕРАТУРА

1. Berker, N, Acaroğlu, G, Soykan, E. Goldenhar's Syndrome (oculo-auriculo-vertebral dysplasia) with congenital facial nerve palsy. Yonsei Med J. 2004, 45,157-160.
2. Falco, N., Eriksson, E. Facial nerve palsy in the newborn: incidence and outcome. Plast Reconstr Surg. 1990, 85, 1-4.
3. Hwang, J., Yoon, H., Lee, J., et al. Cranial nerve disorders in children: MR imaging findings. Radiographics. 2016, 36, 1178–1194.
4. Jervis, P., Bull, P. Congenital facial nerve agenesis. J Laryngol Otol. 2001, 115, 53-4.
5. Kremer, H, Kuyt, L, van den Helm B, van Reen M, Leunissen JA, Hamel BC, Jansen C, Mariman EC, Frants RR, Padberg GW. Localization of a gene for Mobius syndrome to chromosome 3q by linkage analysis in a Dutch family. Hum Mol Genet. 1996, 5, 1367-71.
6. Kumar, I, Verma, A, Ojha, R, Aggarwal P. Congenital facial nerve aplasia: MR depiction of a rare anomaly. Indian J Radiol Imaging. 2016, 26, 517-20.
7. MacKinnon, S, Oystreck, D., Andrews, C, Chan, W., Hunter, D., Engle, E. Diagnostic distinctions and genetic analysis of patients diagnosed with moebius syndrome. Ophthalmology. 2014, 121, 1461-8.
8. May, M. Facial paralysis at birth: medicolegal and clinical implications. Am J Otol. 1995, 16, 711-2.
9. Pavlou, E, Gkampeta, A, Arampatzis, M. Facial nerve palsy in childhood. Brain Dev. 2011, 33, 644-650.
10. Pilon, A, Rhee, P., Newman, T., Messner, L. Bilateral abducens palsies and facial weakness as initial manifestations of a Chiari 1 malformation. Optom Vis Sci. 2007, 84, 936-940.
11. Sannagowdara, K., Harmelink, M., Inglese, C, Maheshwari, M.

- Congenital unilateral facial nerve hypoplasia and parotid gland agenesis. *Neurology*. 2015, 84, 14, 105.
12. Shapiro, N., Cunningham, M., Parikh, S., et al. Congenital unilateral facial paralysis. *Pediatrics*. 1996, 97, 261-264.
 13. Smith, J., Crumley, R., Harker, L. Facial paralysis in the newborn. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 1981, 89, 1021-1024.
 14. Toelle, S., Boltshauser, E. Long-term outcome in children with congenital unilateral facial nerve palsy. *Neuropediatrics*. 2001, 32, 130-135.
 15. Webb, B., Manoli, I., Engle, E. A framework for the evaluation of patients with congenital facial weakness. *Orphanet J Rare Dis*. 2021, 16, 158.