

# ASIMETRII FACIALE NEUROLOGICE

## NEUROLOGICAL FACIAL ASSYMETRIES

Lupu Constantin<sup>1</sup>, Axinia Corcheș<sup>2</sup>

### REZUMAT

---

Sunt descrise clinic sindroamele rare care sunt implicate în asimetrii faciale: disostoza mandibulo-facială: sindromul Collins-Franceschetti, disostoza otomandibulară Francois-Hausrate, disfazia oculo-auriculară Goldenhar, discefalia mandibulofacio-oculară Francois, sindromul Weyers-Thier: disostoza mandibulofacială unilaterală, hemiatrofia facială progresivă Parry-Romberg, sindromul Horner, sindromul Arlequin și sindromul Adie-Ross. Materialul reintroduce în atenție aceste sindroame care sunt și în competența neuropediatriilor, fiind orientativ pentru identificare clinică și paraclinică a acestor anomalii neurologice faciale.

**Cuvinte cheie:** asimetrii faciale, patologie genetică, teratogenă, sechelară și compresivă a nervilor cranieni și a sistemului simpatic cervical eferent

### ABSTRACT

---

There are clinically described the rare syndroms involved in facial assymetries: the Collins-Franceschetti syndrome, the Francois-Hausrate otomandibular dysostosis, the Goldenhar eye-ear dysphasia, the Francois mandibulofacial-ocular dyscephalia, the Weyers-Thier syndrome: unilateral mandibulo-facial dysostosis, the Parry-Romberg progressive facial hemiatrophy, the Horner syndrome, the Arlequin syndrome and the Adie-Ross syndrome. The material draws again the attention over these syndromes also within the neuropediatricians' competence, having an orientative character for clinical and paraclinical identification of these facial neurological anomalies.

**Key words:** facial assymetries, genetical, teratogenic, sechelar and compressive pathology of cranial nerves and of efferent sympathetic system.

Conform legilor naturii, simetria este o formă de organizare a materiei anorganice și organice. Dar, la ființele vii și mai ales la vertebrate, simetria corporală nu este o constantă. În special s-a constatat că formele corpului și mai ales formele faciale umane sunt de regulă inegale - această situație depinzând de poziția intrauterină, de vascularizația și stimularea neurotroficității în perioada de dezvoltare, de dominanta emisferică ce avantajează scheletul și musculatura hemicorpului dominant etc.

Deci ușoarele asimetrii faciale sunt situații naturale, de obicei greu perceptibile. Chiar și campionii sau campioanele mondiale la frumusețe au mici inegalități ale formelor feței: nări inegale, diferențe mici ale poziției pavilioanelor urechilor, ale inserției fanerelor etc.

Inegalitățile faciale clasice din patologia perechii VII de nervi cranieni sunt: paralizia periferică și paralizia centrală de nerv facial, care sunt frecvente în bolile infecțioase microbiene și mai ales virale, în traumatisme cranio-faciale, în accidente vasculare cerebrale sau tumori.

Sunt cunoscute asimetriile din patologia teratogenă a arcurilor brahiale I și II, cât și cele ale fisurilor faciale. Aceste situații aparțin chirurgiei maxilo-faciale și ORL-iștilor.

---

<sup>1</sup> Cabinet NPI Hipocrate Timișoara

<sup>2</sup> Clinica de Neurologie și Psihiatrie Copii și Adolescenți Timișoara

Adresă corespondență:

Constantin Lupu

Cabinet NPI Hipocrate, Str. Dr. I. Nemoianu nr. 9, c.p. 300100 Timișoara

Vom prezenta aici sindroamele specifice de asimetriei faciale care au implicație neurologică, genetică și neuro-vasculară.

Aceste sindroame le găsim atât la adulți cât și în copilărie, pubertate și adolescență.

Neurologul fiind cunoscător al funcției nervilor cranieni și al sistemului nervos vegetativ este primul care poate stabili o diferență între variantele anatomice și cele patologice.

Precizările antropometrice pentru anomalii faciale încep cu măsurătorile standard pentru proporțiile craniene și faciale existând teorii largi cu privire la faciesul normal și extreme pentru încadrare în dismorfii (fig. 1).

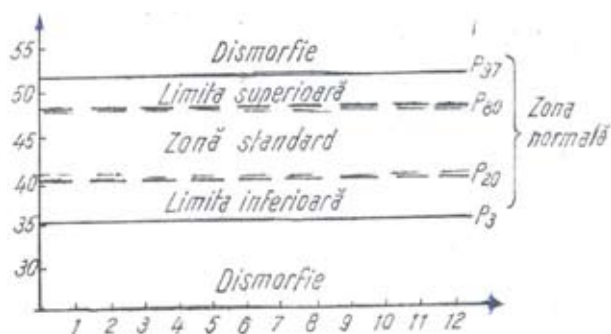


Fig 1. Schema teritoriului normal și a dismorfeiei faciale, conform măsurilor antropometrice. După S. Stengel-Rutkowski – 1985

Localizările antropometrice se fac după raportările la etajele inferior, mijlociu sau superior ale faciesului, conform schemelor stabilite de Stengel-Rutkowski în 1985 (exemple în fig. 2 și 3).

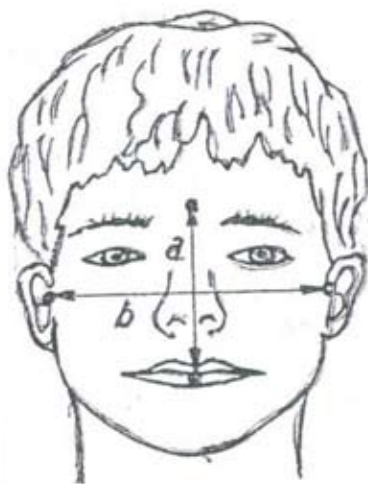


Fig. 2. Etajul mijlociu al feței: raportul dintre înălțimea etajului mijlociu și distanța între punctele auriculare (S. Stengel- Rutkowski, 1985)

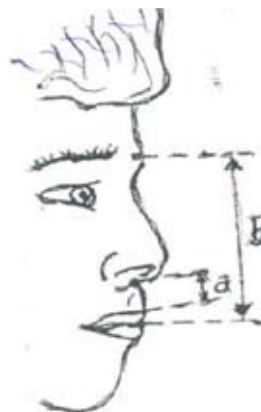


Fig. 3. Distanța nazo-labială, raportul dintre înălțimea etajului mediu și distanța nazo-labială (S. Stengel-Rutkowski, 1985)

Într-o clasificare frecvent întâlnită în literatura medicală, găsim peste 100 anomalii cranio-faciale selectate după aspectul morfoantropologic, iar dintre acestea se descriu 25-28 cu dismorfii specifice faciale.

Anomaliile faciale genetice și malformațiile embrionare se detectează clinic ca fisuri faciale, atrofii sau malformații faciale cu anomalii mezodermale ale primului arc branhial.

Ageneziile și disgeneziile arcurilor branhiale se pot repercuta asupra masivului facial în întregime sau numai hemifacial. Toate aceste situații sunt cu asimetriei și deformări (malformații) faciale.

Putem începe descrierea acestor sindroame în care deformările includ defecte neurologice, prezentându-le pe cele mai bine precizate.

### \*DISOSTOZA MANDIBULO-FACIALĂ SINDROMUL COLLINS – FRANCESCHETTI

Este un sindrom genetic cu transmitere autozomal-dominantă neregulată, având caracteristici radiologice principale: absența totală sau parțială a osului malar și a arcadei zigomatice unilateral sau bilateral.

Acest sindrom are șapte simptome:

- fante palpebrale antimongoloide;
- hipoplazii ale scheletului facial;
- malformații inegale ale pavilioanelor urechilor;
- macrostomie, palat ogival și inocluzie dentară rezultând aspectul caracteristic de "față de pește";
- fistule oarbe latero-faciale;
- implante defectuoase ale părului care avansează pe obraz;
- asocierea cu alte malformații scheletale.

Acest sindrom are și forme incomplete, forme abortive și forme unilaterale (hemifaciale).

### **\* DISOSTOZA OTO-MANDIBULARĂ SINDROMUL FRANCOIS – HAUSTRATE**

Are patru simptome esențiale:

- disgenezia, aplazia sau agenezia mandibulei și hemiatrofii ale oaselor faciale;
- malformații ale articulațiilor temporo-mandibulare;
- malformații ale urechii externe cu atrezia conductului auditiv extern uni- sau bilateral, deci cu hipoacuzie sau surditate;
- paralizie unilaterală sau bilaterală de nerv facial periferic.

### **\* DISPLAZIA OTO-AURICULARĂ SINDROM GOLDENHAR**

Cu triada simptomatică:

- hipoplazie hemifacială;
- apendice auricular accesoriu cu dermoid epibulbar;
- fistula auris congenita.

### **\* SINDROAMELE DISCEFALICE**

Sindroamele discefalice disfaciale sunt polimorfe. Dintre ele fostul sindrom Hallervorder – Spass, modernizat în 1958 de Francois este o Discefalie Mandibulo – Facio – Oculară, numit și Discefalie cu “cap de pasăre”, care are șapte simptome esențiale:

- discefalie: scafo sau brachicefalie;
- aplazia sau hipoplazia maxilarului inferior;
- nas subțire, efilat cu fizionomie de pasăre;
- anomalii dentare;
- nanism proporțional;
- hipotricoză cu plăci de alopecie;
- microftalmie cu cataractă congenitală parțială sau totală.

### **\* DISOSTOZA MANDIBULO-FACIALĂ UNILATERALĂ SINDROMUL WEYERS – THEIR**

Denumit și Sindromul oculo-vertebral (Cernea și colab., 1972).

Caracteristicile acestui sindrom sunt următoarele:

- displazia unilaterală a maxilarului cu hipoplazia unilaterală a faciesului - deci cu asimetrie facială;
- malformații homolaterale ale ochiului (până la anoftalmie);
- malformații ale coloanei vertebrale superioare și ale coastelor.

### **\* HEMIATROFIA FACIALĂ PROGRESIVĂ SINDROMUL PARRY – ROMBERG**

Constă în afectarea atât a scheletului osos, cât și a părților moi, depinzând de primul arc branhial.

Hemiatrofia facială progresivă se poate instala la orice vârstă, mai vizibil după 6–8 ani, și constă din atrofii ale oaselor hemifaciesului, respectiv ale musculaturii țesutului subcutanat și ale pielii.

Progresia atrofiilor este lentă și asociată cu degradarea (atrofia), nervilor facial și trigemen. Evoluția se stabilizează spre 20 de ani.

Clinic se constată atrofia unilaterală a buzelor, nasului, mentonului, a pleoapei cu blefarofimoză, enoftalmie, ptoză palpebrală, ectropism și alte microdisformii.

Bolnavii cu acest sindrom au și crize epileptice jacksoniene, contracturi (spasme) musculare de partea afectată și ticuri convulsive.

Leziunile SNC care se întâlnesc în acest sindrom sunt la nivelul: mezencefalului, nucleilor și tractelor nervilor facial (VII) și trigemen (V) cât și în simpaticul cervical, ceea ce explică instalarea acestei trofonevrite hemifaciale.

Sindromul Parry – Romberg se întâlnește în:

- siringomielie;
- infecții bulbare și pontice acute (encefalomielite de trunchi cerebral);
- malformații congenitale vasculare;
- scleroza multiplă;
- traumatismele zonei occipitale.

### **\* SINDROMUL HORNER**

Este cauzat de leziuni ale tractului simpatic cervical și se identifică prin:

- mioza unilaterală, deci cu anizocorie;
- contracția unilaterală a pupilei de partea lezată;
- ptoza pleoapei superioare;
- înfundarea globului ocular (enoftalmie);
- reducerea (uscarea) sudorației pe hemifața afectată.

### **\* SINDROMUL ARLECHINULUI**

Este o formă destul de rară, pe care o apreciem ca o variantă a Sindromului Horner, cu modificări oculare (mioza și ptoza palpebrală), dar cu edem hemifacial, îmbujorarea (roșirea) și hiperhidroza hemifeței afectate.

În timp îndelungat este posibilă evoluția spre hemiatrofia feței.

Acest sindrom al Arlechinului care cu o jumătate de față poate să râdă iar cealaltă este roșie, edemațiată, hipomobilă și transpirată dând impresia că plânge, este determinat de compresiuni neurovasculare asupra eferențelor simpatiche vagale care controlează o hemifață și sunt subpresate de artera tiroidiană inferioară. Această arteră își schimbă calibrul, se îngroașă în adenoame sau cancer tiroidian, sau este elongată (tracționată) de aceste neoformații și produce compresiune latero-cervicală într-o zonă “periculoasă”, întrerupând influxul vegetativ din ganglionul stelat și ganglionul cervical superior (vezi schemele anexate).

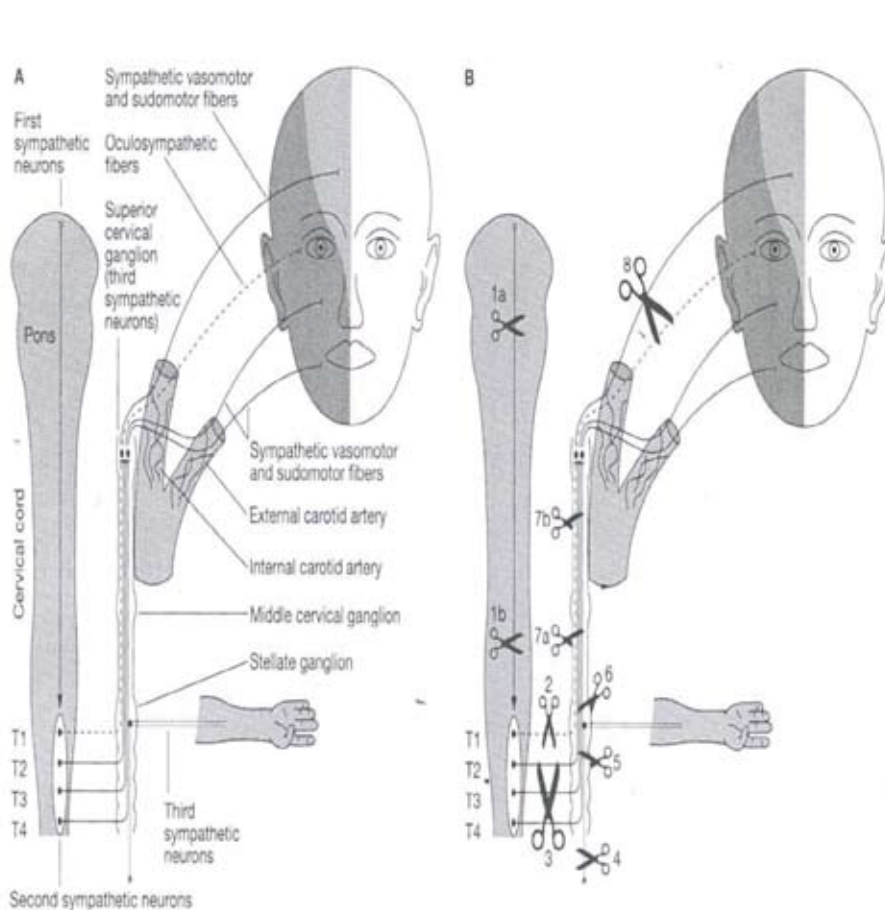
Clarificarea etiologiei sindroamelor Horner, Arlechinului și Ross s-a realizat în ultimii zece ani prin tehnicile:

- RMN;
- scintigrafie;
- ultrasonografie Duplex și Dopler.

### \*SINDROMUL ROSS

Este cunoscut ca un cosindrom al simptomelor descrise de Adie (areflexie sau hiporeflexie osteotendinoasă) și se înrudește cu sindromul arlechinului prin simptome apropiate, în general bilaterale.

În figura 1 A și B, avem diagrama explicativă a acestor trei sindroame: Horner, Arlechin și Ross, pe care o prezentăm în încheierea materialului nostru (cf. *NEUROLOGY-nature.com/cinical practice*, vol. 1, No 1, Nov 2005, pag. 56).



**Figure 1** Schematic diagrams showing sympathetic fibers innervating the face, and possible lesion sites. (A) The anatomy of sympathetic fibers innervating the face. The sympathetic outflow pathway comprises a three-neuron chain: the first neurons originate within the hypothalamus (central) and synapse in the lateral horn of the spinal cord with the second neurons (preganglionic). Most of the sudomotor and vasomotor fibers that innervate the face leave the spinal cord with the ventral roots T2–T3, and travel within the sympathetic chain to the superior cervical ganglion, where they synapse with the third neurons (postganglionic). Postganglionic vasomotor and sudomotor fibers that innervate the medial forehead and nose travel with the internal carotid artery, whereas other facial areas are supplied by fibers traveling with the external carotid artery. Most preganglionic oculosympathetic neurons originate at T1, and they also synapse at the superior cervical ganglion with postganglionic neurons (dashed lines). Preganglionic neurons that innervate the arm originate distal from T4, and synapse at the stellate ganglion (dotted lines). (B) Possible sites of a lesion. Scissors indicate possible sites of sympathetic lesions; numbers refer to Table 2. Anatomical variations, which can be substantial in some individuals, are not considered.

## BIBLIOGRAFIE:

1. Adams M.S., (1997), *Children of related parents. Advances in Tetralogie*, London Logos Press
2. Cernea P., (1990), *Anomalii oculare congenitale*, vol. II, Editura Medicală, București
3. McKusick V.A., (1983), *Mendelian Inheritance in Man*, 6<sup>th</sup> Ed. John Hopkins Press
4. Drummed P.D., Lance J.W., (1987), *Facial flushing and sweating mediated by the sympathetic nervous system*, *Brain* 110 (793-803)
5. Geormaneanu C., Geormaneanu M., (1986), *Introducere în genetica psihiatrică*, Editura Medicală, București
6. Lance J.W. et al. (1988), *Harlequin Syndrom: the sudden onset of unilateral flushing and sweating*, *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, No 51 (635- 642)
7. Maximilian C., Ioan D.M., (1984), *Dictionar enciclopedic de genetică*, Editura Medicală București
8. NEUROLOGY-nature.com/cinical practice, vol. 1, No 1, Nov 2005, pag. 56
9. Poeck K., (1990), *Neurologie*, Springer Verlag
10. Skin R.K. et al (2000), *Ross syndrome plus: Horner-Holmes-Adie and Harlequin Neurology* 55 (1841-1846)
11. Stengel-Rutkowski S., Schimanek P., (1985), *Chromosomale med nicht chromosomale dysmorphie syndrome*, Enke Verlag Stuttgart
12. Umeki S. et al, (1990), *Harlequin Syndrome due to a spinal invasion of apical lung cancer*, *Risho* 30, (94-99)
13. Wasner G. et al (2001), *Vascular abnormalities in reflex sympathetic dystrophy (CRPSI): mechanisms and diagnostic value*, *Brain* 124 (587- 599)
14. Wasner G. et al, (2005), *Harlequin Syndrom, one face of many ethiology*, *Neurology*, vol 1, No1, (54- 60)