

İki Taraflı Anoftalmi

Ayşe ÖZTÜRK ÖNER*, Berrin KARAMAN*, Abdullah ÖZKIRIŞ**, Hakkı DOĞAN***

ÖZET

Anoftalmi, multipl konjenital anomaliler ile birlikte olabilmektedir. İzole primer anoftalmi, herhangi aile öyküsü olmaksızın veya teratojenik ajana maruz kalmaksızın da olabilir. Bu yazıda aile hikayesi olmayan bir vakanın klinik özellikleri sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Anoftalmi, Bilateral, İzole

Bilateral Anophthalmia

SUMMARY

Anophthalmia could be associated with multipl congenital anomalies. On the other hand, isolated primar anophthalmia can occur without a history of familial inheritance or exposure to teratogenic agents. In this paper clinical characteristics of a case without familial history were presented.

Key Words: Anophthalmia, Bilateral, Isolated

Giriş

Konjenital anoftalmi, ilk olarak 1547'de Lycosthenes ve 1609'da Schenk tarafından bildirilmiş olup optik vezikülün gelişim bozukluğundan veya tamamen gerilemesinden kaynaklanan oldukça nadir bir durumdur.¹ Konjonktival forniks sıglığı, fimozis, perioküler yumuşak doku hipoplazisi ile birlikte görülür. Göz kapakları, kirpikler, gözyaşı sistemi, konjonktiva ve ekstraoküler kaslar normal olabilir.^{2,3} Anoftalmi tanısı klinik veya radyolojik olarak oküler kalıntı saptanmayan hastalar için kullanılır. Kesin tanı; orbitadan alınan materyellerde histolojik inceleme yapılarak konur.²⁻⁵ Klinik olarak, ağır mikroftalmiden ayırt edilemeyebilir. İleri derece mikroftalmide optik vezikülün inkomplet invajinasyonu veya embriyonik fissürün kapanması söz konusudur.⁶

Bu yazıda iki taraflı konjenital anoftalmi olgusunun klinik ve radyolojik özellikleri sunulmuştur.

Olgu Sunumu

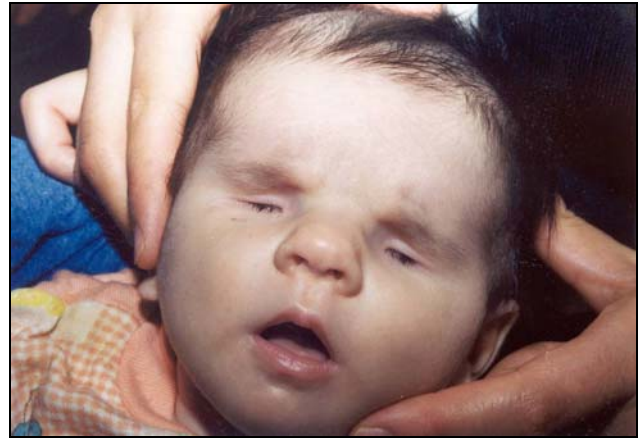
Yirmibir yaşında anne ile 24 yaşında babanın 3 aylık, ilk ve tek kız çocuğu görememe nedeni ile ailesi tarafından Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları polikliniğine getirildi.

Yapılan oftalmolojik muayenesinde göz küresinin olmadığı, konjonktival fornikslerin sıg, göz kapaklarının fimotik olduğu ve orbitanın gelişmediği görüldü. Göz yaşı sekresyonu mevcut ve normal idi (Şekil 1).

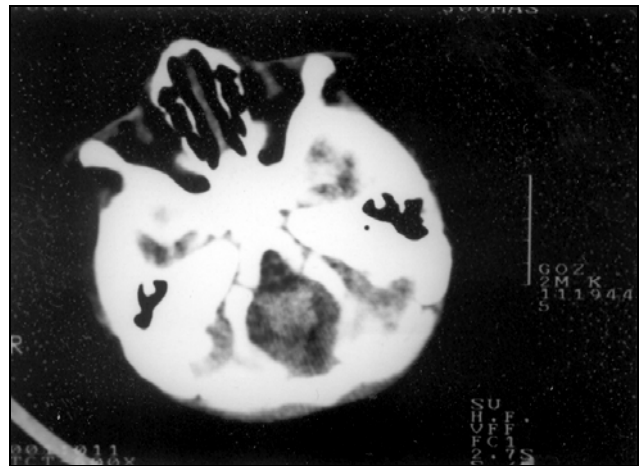
Anamnezinde; olgunun normal zamanda doğduğu, annesinin hamileliğinin normal geçtiği, herhangi bir hastalık geçirmediği, radyasyona maruz kalmadığı, ilaç kullanmadığı, eşler arasında akraba evliliği olmadığı ve ailelerinde bu tür bir hastalığın olmadığı öğrenildi.

Diğer malformasyonlarla birlikte olabileceği düşünülerek pediatri bölümü tarafından hastanın sistemik muayenesi yapıldı. Herhangi bir patoloji ve yapısal anomali saptanmadı. Rutin kan ve idrar tahlilleri normal olarak bulundu. Çekilen kranial BT'sinin normal olduğu, orbita BT'sinde ise optik sinirin var olduğu ancak göz küre-

sine ait dokuların olmadığı görüldü (Şekil 2). Hasta bilateral primer anoftalmi olarak değerlendirildi ve mental-nöromotor gelişim açısından takibe alındı.



Şekil 1. Olgunun görünümü



Şekil 2. Olgunun orbital BT kesiti

Tartışma

Anoftalmi genellikle tek taraflı olup orbital hipoplazi, fasiyal yarıklar, bazal ensefalosel, hemifasiyal mikrosomia, mandibulofasi-

yal dizostoz, kardiyak anomaliler, polidaktili, mental retardasyon gibi çeşitli kraniofasial ve sistemik anomalilerle birlikte olabilir.⁵⁻⁸ Yapılan epidemiyolojik çalışmalarda anoftalminin 1.5/10 000 oranında görüldüğü, bunların %53-60'ının bilateral olduğu belirtilmiştir.⁹ Tek taraflı anoftalmili olguların normal gözlerinde katarakt, korneal opasite, mikroftalmi, kolobom, epibulber dermoid ve nistagmus gibi anomaliler olabilir.⁵⁻⁸ Bizim olgumuzda anoftalmi iki taraflı olup beraberinde yapısal anomali yok idi.

Vakaların çoğu sporadiktir, bu olgu da buna örnektir.^{6,10} Otozomal dominant, otozomal resesif, cinsiyete bağlı resesif geçişler de bildirilmiştir.¹⁰ Otozomal resesif geçişe en ünlü örnek Wardenberg'un 1961'de tanımladığı 'Wardenberg resesif anoftalmi sendromu' dur. Bu sendromda anoftalmi yanında pekçok konjenital anomali ve sindaktili de bildirilmiştir.¹ Sensi ve ark. dominant karakterde 4 kuşaktan 3'ünde görülen anoftalmi vakası,¹¹ Karadede ve ark. ise bir ailenin dört kardeşinde bilateral anoftalmi vakası bildirmişlerdir.¹²

Anoftalmi nedenleri hala tam olarak bilinmemektedir. İntrauterin enfeksiyon, anne-babanın LSD kullanımı, radyasyon, anoksi ve bazı teratojenik faktörlerin (lityum, tripan mavisi, aktinomisin vb.) etyolojide rol oynayabilir.¹³ Olgumuzda etyolojik faktör saptanamamıştır.

miştir. Annesi, gebelik esnasında enfeksiyon geçirmediğini, radyasyona maruz kalmadığını ve ilaç kullanmadığını belirtmiştir.

Bilateral anoftalmili hastaların radyolojik incelemelerinde, optik kiazma yokluğu, görme yolları genişliğinde azalma, korpus kallozum agenezisi veya disgenezi sık bildirilmiştir.¹⁴ Tek taraflı anoftalminin ise ağır kraniofasial anomalilerle birlikte gözlemlendiği vurgulanmıştır.^{5,8} Olgumuzda kranial BT normal olup orbital BT'de optik sinirin varolduğu ancak gözküresine ait dokuların olmadığı saptandı.

Tedavi yaşamın ilk bir ayında yapılmalıdır. Yumuşak doku kontraktürünü önlemek ve dokuları genişletmek için konformerler kullanılabilir. Konformer büyüklüğü 2 haftada bir artırılarak konjonktival fornixsin maksimal genişliği sağlanır. Bu yumuşak doku genişleticilerinin kemik orbita yapısına etkisi minimaldir. Unilateral anoftalmi sekonder orbita hipoplazisine de sebep olabilir. Son yıllarda cerrahi olarak yerleştirilen ekspansil orbital implantların kemik büyümesini stimüle ettiği, hayvanlar üzerinde yapılan çalışmalarda olumlu sonuçlar alındığı bildirilmiştir.¹⁵

Olgumuzun etyolojisinde, gestasyonel, çevresel veya herediter herhangi bir faktör saptanamamıştır. İntrakranial ve sistemik herhangi bir malformasyon da bulunmamıştır. Bu nedenle sporadik primer anoftalmi olarak değerlendirilmiştir.

Kaynaklar

1. Silva EO, Sousa SS. Clinical anophthalmia. Human Genetics 1981; 57:115-6.
2. Azar NF, Davis EA. Embryology of the eye. In: Yanoff M, Duker JS. Editors. Ophthalmology. St. Louis: Mosby, 1999; 1:3-5.
3. Mann I. Developmental abnormalities of the eye, 2nd ed. Philadelphia; JB Lippincott, 1957:60-98.
4. Heselberg C. Congenital bilateral anophthalmia. Acta Ophthalmol 1951; 29:183-9.
5. Sessani JW, Yanoff M. Anophthalmos in an infant with multiple congenital anomalies. Am J Ophthalmol 1977; 83:43.
6. O'Keefe M, Webb M, Pashby RC, Wagman RD. Clinical anophthalmos. Br J Ophthalmol 1987; 71:635-8.
7. Christensen B, Blaas HG, Isaksen CV, Ronald B, Orstavik KH. Sibs with anencephaly, anophthalmia, clefts, omphalocele, and polydactyly: hydroletharus or acrocallosal syndrome? Am J Med Genet 2000; 91:231-4.
8. Tekin M, Tutar E, Arsan S, Atay G. Ophthalmic-acramelic syndrome: report and review. Am J Med Genet 2000; 90:150-4.
9. Kallen B, Robert E, Harris J. The descriptive epidemiology of anophthalmia and microphthalmia. Int J Epidemiol 1996; 25:1009-16.
10. Joseph R. A pedigree of anophthalmos. Br J Ophthalmol 1957; 41:541-4.
11. Sensi A, Incorvaia C, Sebastiani A, Calzolari E. Clinical anophthalmos in a family. Clinical Genetics 1987; 32:156-9.
12. Karadede S, Şaylı S, Özer T, Başaran N. Optik vezikülün gelişememesine bağlı anoftalmiler ve dört kardeş anoftalmus vakası üzerine genetik araştırma. Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi 1975; 1:75-81.
13. Duke Elder S, Cook C. Normal and abnormal development. In: Duke-Elder S, editors. System in Ophthalmology. Vol III: Congenital Deformities-St. Louis; Mosby, 1963:245-56.
14. Albernaz VS, Castillo M, Hudgins PA, Mukherji SK. Imaging findings in patients with clinical anophthalmos. Am J Neuroradiol 1997; 18:555-61.
15. Bacskulin A, Vogel M, Wiese KG, Gundlach K, Hingst V. New osmotically active hydrogel expander for enlargement of the contracted anophthalmic socket. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol 2000; 238:24-7.

Kimlik

Geliş Tarihi: 25.10.2001

Kabul Tarihi: 29.01.2002

*Dr., Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri

**Uzm.Dr., Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri

***Prof.Dr., Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri