

Kolobomatöz Mikroftalmi ve Glokom

Colobomatous Microphthalmia and Glaucoma

M. Sinan SARICAOĞLU¹, Mustafa KOÇ², Ahmet KARAKURT³, Hikmet HASİRİPİ³

Olgu Sunumu

Case Report

ÖZ

Bu sunumda kolobomatöz mikroftalmi ve glokom birlikteliği olan bir olgu ve tedavisini tartışmayı amaçladık. Sol gözde maksimal tıbbi tedaviye rağmen göz içi basıncı (GİB) kontrolü sağlanamaması nedeniyle kliniğimize sevk edilmiş 42 yaşındaki bayan hastanın muayenesinde, bu gözde mikroftalmi saptandı. GİB 50 mmHg olup, açı periferik anterior sineşilerle (PAS) kapalıydı. Arka segment muayenesinde optik disk kolobomu ve geniş koryoretinal kolobom mevcuttu. Bu göze mitomisin C (MMC) ile trabekülektomi uygulandı ve hasta düzenli aralıklarla takip edildi. Ameliyat sonrası 7 yıllık izleminde GİB ilaçsız 13-15 mmHg düzeyinde seyretti.

Anahtar Kelimeler: Mikroftalmi, kolobom, glokom, göz içi basıncı.

ABSTRACT

We aimed to discuss a case with colobomatous microphthalmia and glaucoma and its management. A 42 years old woman whose intraocular pressure (IOP) could not treated with maximal medical therapy was came our clinic and microphthalmia was diagnosed at left eye. IOP was 50 mmHg and the angle was closed with peripheral anterior synechia. There were optic disc coloboma and wide chororetinal coloboma at posterior segment examination. Mitomycin C (MMC) augmented trabeculectomy was performed at this eye and followed up regular periods. The IOP was maintained 13-15 mmHg without medication during 7 years follow up period after the operation.

Key Words: Microphthalmia, coloboma, glaucoma, intraocular pressure.

Glo-Kat 2010;5:54-56

GİRİŞ

Mikroftalmide göz normalden küçük olup, tutulum tek ya da iki taraflıdır. Genel olarak üç şekilde ortaya çıkar. Bunlar pür mikroftalmi, kolobomatöz mikroftalmi ve okuler ve/veya sistemik anomalilerin eşlik ettiği komplike mikroftalmilerdir (Tablo 1). Kolobomatöz lezyonlar (uveal, retinal, optik disk) mikroftalmiye eşlik edebilirler (Tablo 2).¹ Mikroftalmide tabloya eşlik edebilen ön segment ve açı anomalileri ya da kapalı açı, glokom nedeni olabilmektedir.

Biz bu sunumda uzun süre takip ettiğimiz tek taraflı kolobomatöz mikroftalmi ve açı kapanması glokomu birlikteliği olan bir olguyu ve glokomun tedavisini tartışmayı amaçladık.

Geliş Tarihi : 09/10/2009

Kabul Tarihi : 01/12/2009

Received : November 09, 2009

Accepted : December 01, 2009

- 1- Ankara Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi 3. Göz Kliniği, Ankara, Doç. Dr.
- 2- Ankara Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi 3. Göz Kliniği, Ankara, Asist. Dr.
- 3- Ankara Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi 3. Göz Kliniği, Ankara, Uzm. Dr.
- 3- Ankara Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi 3. Göz Kliniği Şefi, Ankara, Uzm. Dr.

- 1- M.D. Associate Professor, Ankara Numune Training and Research Hospital 3 st Eye Clinic Sıhiye Ankara/TURKEY
SARICAOĞLU M.S., msinansarica@yahoo.com
- 2- M.D. Ankara Numune Training and Research Hospital 3 st Eye Clinic Sıhiye Ankara/TURKEY
KOC M.,
- 3- M.D. Ankara Numune Training and Research Hospital 3 st Eye Clinic Sıhiye Ankara/TURKEY
KARAKURT A., karakurta@hotmail.com
- 4- MD. Ankara Numune Training and Research Hospital 3 st Eye Clinic Sıhiye Ankara/TURKEY
HASİRİPİ H., hhasiripi@tinet.net.tr

Correspondence: M.D. Associate Professor, M. Sinan SARICAOĞLU
Ankara Numune Training and Research Hospital 3 st Eye Clinic Sıhiye Ankara/TURKEY

OLGU SUNUMU

Kırk iki yaşındaki bayan hasta Eylül-2001'de sol gözde maksimal tıbbi tedaviye rağmen GİB kontrolü sağlanamaması nedeniyle kliniğimize sevk edilmişti. Anamnezinden 2000 yılından beri glokom tanısıyla başka bir merkezde takip edildiği, bu göze yaklaşık 9 ay süre ile 3'lü glokom tedavisi (betaksalol 2x1, latanoprost 1x1, aproklonidin 2x1), son 2 aydır ise dorzolomid+timolol maleat sabit kombinasyonu ve latanoprost'dan oluşan kombine glokom tedavisi kullandığı öğrenildi. Özgeçmiş sorgulamasında 35 yaşındaki kızkardeşinin bir gözünden erken yaşlarda katarakt ameliyatı geçirdiği ve her iki gözünün de küçük olduğu ve az gördüğü, 34 ve 18 yaşlarındaki 2 üvey erkek kardeşinde ise, gece körlüğünün mevcut olduğu bilgisi edinildi.

Hastanın sol gözünde mikroftalmi mevcut olup, yapılan muayenesinde görme keskinliği sağ gözde 0.4, sol gözde 1 metreden parmak sayma (mps) düzeyindedi. Biyomikroskopik muayenede sağ göz doğal, solda ön kamara derinliği azalmış olup, kornea orta derecede ödemliydi. Kornea çapları sağda 10.5 mm, solda 8 mm'yd. GİB'ları Goldmann applanasyon tonometrisi ile sağda 16 mmHg, solda 50 mmHg olarak ölçüldü. Pakimetrelik ölçümler sağ gözde 540 µ, solda 570 µ'du. Gonioskopik muayenede sağ gözde açı açık (Schaffer 3), sol gözde PAS'lerle açı kapalıydı. A mod ultrasonografide, aksiyel uzunluklar sağda 23.5 mm, solda 20 mm idi. Fundus muayenesinde sağ gözde sınırlı koryoretinal kolobom, sol gözde optik disk kolobomu ve geniş koryoretinal kolobom izleniyordu (Resim 1).

Bu bulgularla açı kapanması glokomu tanısıyla sol göze filtran cerrahi planlandı ve mitomisin C ile (0.2 mg/ml 3 dakika) trabekülektomi uygulandı. Ameliyat sırasında herhangi bir komplikasyonla karşılaşılma. Ameliyat sonrası 1. gün filtran blep mevcut, ancak ameliyat sırasında ön kamarada bırakılan bir miktar viskoelastik nedeniyle GİB 30 mmHg idi. Hastaya topikal steroid ve antibiyotik tedavisine ek olarak Diazomid 250 mgr 3x1 başlandı. Ertesi gün GİB 16 mmHg, görme düzeyi 2 mps oldu. Üçüncü günden itibaren sistemik antiglokom tedavi kesilerek hasta takibe alındı. Trabekülektomi sonrası 3. aydaki biyomikroskopik muayenesinde kısmen avasküler blep formasyonu izlenmekteydi. Görme keskinliği 3 mps ve ilaçsız GİB 13 mmHg'yd. Bir yıl sonraki kontrol muayenesinde ise GİB 16 mmHg, görme keskinliği 2 mps idi. Hastanın 7 yıl süresince periyodik aralıklarla kontrol muayeneleri yapıldı. Son kontrol muayenesinde GİB 15 mmHg, görme keskinliği 1 mps olarak tespit edildi. Avasküler fonksiyonel filtran blebi mevcuttu (Resim 2).

TARTIŞMA

Mikroftalmi her 10.000 doğumda 1.2-1.8 arasında, kolobomlar ise 0.7 oranında görülmektedir. Mikroftalmi, anoftalmi ve kolobomlar (MAK lezyonlar) gelişimsel körlük ya da az görme nedeni olan önemli okuler malformasyonlardır. MAK lezyonlar genetik nedenler (monoje-

nik veya kromozomal), prenatal çevresel nedenler (teratojenik ajan, maternal enfeksiyon), veya sendromlara eşlik eden birliktelikler şeklinde gelişebilmektedir.¹

Mikroftalmi pür mikroftalmi, kolobomatöz mikroftalmi ve okuler ve/veya sistemik anomalilerin eşlik ettiği komplike mikroftalmiler şeklinde ortaya çıkar. Mikroftalmiye diğer okuler anomaliler eşik edebilir ve bu birliktelikler görme keskinliğini önemli ölçüde azaltır. Bunlar, konjenital katarakt, gelişimsel ön kamara anomalileri ve kolobomlardır (uveal kolobomlar, retinal kolobomlar ve optik disk kolobomları). Ayrıca mikroftalmi klinik bir tablo ya da sendromun parçası olabilir. Bu şekilde yüzden fazla birliktelik bildirilmiştir (Hallermann-Streiff sendromu, Nance-Horan sendromu, Meckel-Gruber sendromu, Trisomi 13, primer persistan hiperplastik vitreus gibi).^{1,2}

Mikroftalmide göz normalden küçük olup, aksiyel uzunluk 1 yaşında 19.2 mm'den, erişkin gözde ise 20.9 mm'den daha azdır. Ayrıca mikroftalmi sıklıkla mikrokornea ile birliktedir ve horizontal kornea çapları ve aksiyel uzunluklar arasında güçlü bir korelasyon göze çarpar.² Nitekim bizim olgumuzda da mikroftalminin söz konusu olduğu sol gözde kornea çapı diğer göze göre 2.5 mm, aksiyel uzunluk ise 3.5 mm daha kısaydı.

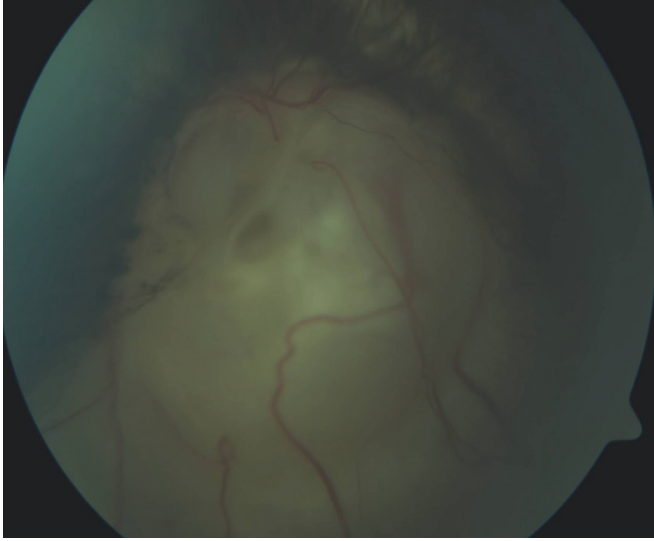
Kolobomlar embriyogenezisin 5-6. haftalarında optik fissürün kapanma defektinden kaynaklanırlar ve kapanmadaki başarısızlığın derecesine göre klinik tablo ağırlaşabilir. Tipik kolobomlar sıklıkla optik fissürün inferonazalinde gelişirler.¹ Optik disk kolobomları genellikle sistemik anomalilerle birliktelik göstermektedirler. Berk ve ark.'nın optik disk kolobomuna eşlik eden oküler ve

Tablo 1: Mikroftalmide fenotipik klasifikasyon.¹

- | |
|--|
| 1- Total mikroftalmi |
| a- Konjenital kistik göz |
| b- Anoftalmik görünüm |
| c- Pür mikroftalmi |
| d- Oküler malformasyonlara eşlik eden mikroftalmi |
| - Konjenital katarakt |
| - Ön kamara malformasyonları |
| - Kolobom (uveal kolobomlar, optik disk kolobomu, kistik kolobomlar) |
| - Multipl okuler malformasyonlar |
| 2- Parsiyel mikroftalmi |
| a- Ön segment |
| b- Arka segment |

Tablo 2: Kolobomların fenotipik klasifikasyonu.¹

- | |
|---|
| 1- Tipik kolobomlar |
| a- İris kolobomu |
| b- Siliyer cisim kolobomu |
| c- Koroid kolobomu (total veya parsiyel, makulayı tutan veya tutmayan, kistik ya da non-kistik) |
| d- Optik disk kolobomu |
| - Tipik (Kistik veya non-kistik) |
| - Özel (Optik pit, Pedler kolobomu, Morning-Glory sendromu, Optik disk hipoplazisi) |
| 2- Atipik (Optik fissür dışı kolobomlar) |
| 3- Makular kolobom |



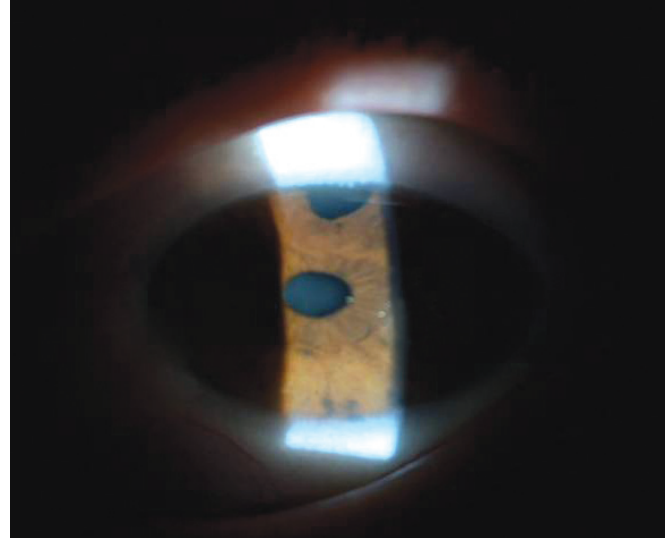
Resim 1: Sol göz fundus fotoğrafında koryoretinal kolobom ve optik disk kolobomu.

sistemik bulguların incelendiği retrospektif çalışmalarında 15 hastanın 30 gözü değerlendirilmiş; 18 gözde korooid ve optik disk kolobomu birlikteliği saptanırken, bizim olgumuza benzer olarak 14 gözün mikroftalmik olduğu bildirilmiştir. Onbeş hastanın 6'sında (%40) sistemik bulgular tespit edilmiştir.³ Arı ve ark.'nın raporları gibi bizim olgumuzda da sistemik bir birliktelik yoktu.⁴ Schittkowski ve Guthoff anoftalmik olgularda mikroftalmiye göre daha sık sistemik anomalilere rastlandığını rapor etmişlerdir (%50'ye karşılık %17.6).⁵

Görme keskinliğini en fazla etkileyen kolobomlar makular kolobomlar ve optik disk kolobomlarıdır. Bizim olgumuzda da sağ gözde sınırlı koryoretinal kolobom mevcutken, sol gözde görme keskinliğini önemli ölçüde etkileyen optik disk kolobomu ve geniş koryoretinal kolobom vardı. Ayrıca mikroftalmi ve mikrokorneanın klinik şiddeti de, görme keskinliğinin etkilenme derecesinde önemli bir parametredir. Özellikle kornea çapı 6 mm ve altındaki olgularda görme düzeyi çok kötüdür.

Mikroftalmiye eşlik edebilen klinik tablolardan biri de, glokomdur. Mikroftalmi, mikrokornea ve eşlik eden ön kamara malformasyonları erken başlangıçlı glokom nedeni olabilir. Ayrıca mikroftalmi ile ilişkili olarak açığı kapanması glokomu da görülebilmektedir. Bizim olgumuzda PAS'lerle birlikte kronik açığı kapanması tablosu mevcuttu ve hastaya antimetabolit ajanla (MMC) birlikte trabekülektomi uygulandı. Uygulanan cerrahi ile yaklaşık 7 yıllık takibi süresince GİB ve glokom kontrolü sağlanabildi.

Mikroftalmi heterojen bir fenotipik prezentasyon sergilemektedir. Monojenik kalıtımda sıklıkla sistemik birlikteliğin olmadığı mikroftalmi formları otozomal dominant geçiş göstermekle birlikte, otozomal resesif genetik patern de görülebilmektedir.⁶ Ayrıca X'e bağlı genetik geçiş de bildirilmiştir.⁷ MAK lezyonlarda etiyojisi üzerinde son yıllarda artan oranda moleküler genetik çalışma göze çarpmaktadır.^{8,9} Özellikle aday gelişimsel genler üzerinde çalışmalar yoğunlaşmıştır (PAX6, CHX10,



Resim 2: Sol göz son kontrol muayenesinde ön segment ve avasküler fitran blebin görünümü.

SIX3, FOXC1) Ancak anlamlı MAK popülasyonlarının tarandığı bu moleküler genetik çalışmalarda, henüz etkili bir gen belirlenmesi mümkün olmamıştır. Bizim olgumuzun bir kardeşinde de gelişimsel katarakt ve her iki gözde mikroftalmi ve az görme, üvey erkek kardeşlerinde ise gece körlüğü hikayesi vardı. Ancak hasta yakınları başka şehirlerde ikamet etmekteydiler ve muayeneye getirilemediler.

Olgumuz mikroftalmi, koryoretinal kolobom, optik disk kolobomu ve glokom birlikteliği ile oldukça ilginç bir klinik prezentasyon göstermekte olup; bizim bilgimize göre bu şekilde bir birliktelik bildirilmemiştir. Olgumuzun uzun dönem takibinde, MMC ile trabekülektominin glokom kontrolünde etkili ve güvenli bir cerrahi yöntem olduğu gözlenmiştir. Mikroftalmide glokom ve eşlik eden oküler patolojiler açısından hastaların düzenli takibi önemlidir.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Warburg M.: Classification of microphthalmos and coloboma. *J Med Genet.* 1993;30:664-669.
2. Elder MJ.: Aetiology of severe visual impairment and blindness in microphthalmos. *Br J Ophthalmol.* 1994;78:332-334.
3. Berk AT, Yaman A, Saatçi AO.: Ocular and systemic findings associated with optic disc colobomas. *JPOS.* 2003;40:272-278.
4. Ari S, Keklîkçi U, Çaça I, Unlü K, et al.: Congenital isolate and optic disk coloboma: case report and review of the literature. *Ann Ophthalmol.* 2007;39:75-77.
5. Schittkowski MP, Guthoff RF.: Systemic and ophthalmological anomalies in congenital anophthalmic or microphthalmic patients. *Br J Ophthalmol* 2009, Oct [Epub ahead of print].
6. Zlotogora J, Legum C, Raz J, et al.: Autosomal recessive colobomatous microphthalmia. *Am J Med Genet.* 1994;49:261-262.
7. Lehman DM, Sponsel WE, Stratton RF, et al.: Genetic mapping of a novel X-linked colobomatous microphthalmia. *Am J Med Genet.* 2001;101:114-119.
8. Kaur K, Ragge NK, Ragoussis J.: Molecular analysis of FOXC1 in subjects presenting with severe developmental eye anomalies. *Mol Vis.* 2009;15:1366-1373.
9. Morrison D, FitzPatrick D, Hanson I, et al.: National study of microphthalmia, anophthalmia, and coloboma (MAC) in Scotland: investigation of genetic aetiology. *J Med Genet.* 2002;39:16-22.