

Bilateral Konjenital Aniridi ile Bilateral Sensörinöral İşitme Kaybı Birlikteliği*

Bilateral Congenital Aniridia with Bilateral Sensorineural Hearing Loss

Mustafa DOĞAN¹, Serkan ÖZCAN², Onur POLAT³, Reşat DUMAN¹, Güiliz YAVAŞ⁴, Ümit İNAN⁵

ÖZ

Aniridi, irisin total veya parsiyel defektidir. Konjenital veya travmaya sekonder ortaya çıkabilir. Konjenital bilateral aniridi nadir görülen, genellikle otozomal dominant kalıtım gösteren ancak sporadik de görülebilen klinik bir durumdur. Bu yazıda, 9 yaşında görme azlığı ile kliniğimize başvuran, bilateral konjenital aniridi, katarakt, yüksek göz içi basıncı, şaşılık ve sensörinöral işitme kaybı olan olguyu sunmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Aniridi, bilateral, işitme kaybı, sensörinöral.

ABSTRACT

Total or partial defect of iris is called aniridia. It may be congenital or may occur secondary to trauma. Bilateral congenital aniridia is a rare clinical condition. Its inheritance is usually autosomal dominant but sporadic cases are also been reported. In this case report we aimed to report a 9 years old child who has bilateral congenital aniridia, cataract, high intraocular pressure, strabismus and sensorineural hearing loss.

Key Words: Aniridia, bilateral, hearing loss, sensorineural.

GİRİŞ

Aniridi, irisin total veya parsiyel defektidir. Konjenital veya travmaya sekonder ortaya çıkabilir. Konjenital katarakt ve buftalmus kadar yaygın değildir.^{1,2} İnsidansı 1:47000 ile 1:100000 arasında rapor edilmiştir.^{3,4} Tek başına olabileceği gibi WAGR (Wilm's tümörü, sporadik aniridi, genitouriner sendrom, mental retardasyon) sendromu gibi sendromlarla da ilişkili olabilir.³ Özellikle katarakt, glokom ve korneal opasifikasyon gibi oftalmik komplikasyonlar sonucu görme kaybı gelişebilir.³

Bilateral konjenital aniridi nadir görülen klinik bir durum olup PAX6 (11p13) genindeki mutasyon sonucu ortaya çıkar.⁵ Ancak birkaç olguda PAX6 geninde mutasyon olmadığı rapor edilmiştir.⁶ PAX6 geni ön kamara açısının gelişimine etki eder.⁷ Aynı zamanda kulak, burun, böbrek, bacak kasları, omurga ve beyin gibi sistemik yapıların gelişiminde rol oynar.⁷ Çoğunlukla otozomal dominant kalıtım gösterir ancak hastaların yaklaşık üçte birinde sporadik olduğu bildirilmiştir.⁷

*Bu çalışma TOD 48. Ulusal Oftalmoloji Kongresi'nde e-poster olarak sunulmuştur.

- 1- M.D. Asistant Professor, Kocatepe University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Afyonkarahisar/TURKEY
DOĞAN M., mustafadogan@yahoo.com
DUMAN R., resatduman@gmail.com
- 2- M.D. Asistant, Kocatepe University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Afyonkarahisar/TURKEY
ÖZCAN S., dr_serkan02@hotmail.com
- 3- M.D. Afyonkarahisar State Hospital, Eye Clinic, Afyonkarahisar/TURKEY
POLAT O., dr_onurpolatt@hotmail.com
- 4- M.D. Professor, Hacettepe University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Ankara/TURKEY
YAVAS G., gkumbar@gmail.com
- 5- M.D. Professor, Kocatepe University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Afyonkarahisar/TURKEY
İNAN U.U., uuinan@gmail.com

Geliş Tarihi - Received: 25.10.2015

Kabul Tarihi - Accepted: 31.12.2015

Glo-Kat 2016;11:133-135

Yazışma Adresi / Correspondence Adress:

M.D. Asistant Professor, Mustafa DOĞAN
Kocatepe University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology,
Afyonkarahisar/TURKEY

Phone: +90 272 214 06 00

E-mail: mustafadogan@yahoo.com

Konjenital aniridide irisin yanı sıra kornea, ön kamara açısı, lens, retina ve optik sinir gibi diğer oküler yapılar da etkilenir. Santral kornea kalınlığında artış, katarakt, glokom, limbal kök hücre eksikliği, pitozis, nistagmus, foveal hipoplazi veya aplasi rapor edilmiştir.^{8,9}

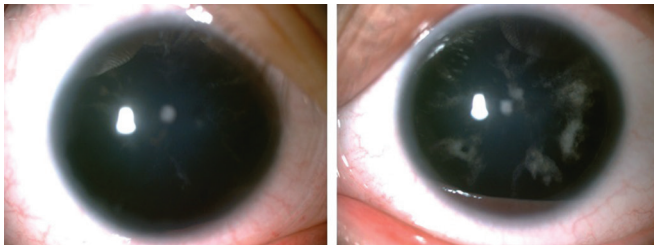
Bu olgu sunumunda, bilateral aniridi, katarakt, şaşılık ve konjenital işitme kaybı tespit edilen olguyu sunmayı amaçladık.

OLGU SUNUMU

Az görme şikayeti ile kliniğimize başvuran 9 yaşındaki erkek hastanın yapılan oftalmolojik muayenesinde en iyi düzeltilmiş görme keskinliği sağ gözde 3/10, sol gözde 4/10 idi. Açma-kapama testi ile sol dominant 30 Prizm dioptri alternan ekzotropeya tespit edildi. Göz hareketleri her iki gözde her yöne serbestti. Santral kornea kalınlığı sağ gözde 695 mikron, sol gözde 700 mikron olarak ölçüldü. Göz içi basıncı Goldmann aplanasyon tonometre ile sağ gözde 32 mmHg, sol gözde 34 mmHg olarak ölçüldü. Kornea kalınlıkları hesaplanarak düzeltilmiş göz içi basınçları sağ gözde 24 mmHg, sol gözde 26 mmHg idi. Humphrey görme alanı analizörü ile görme alanı testi kooperasyon eksikliği nedeni ile yapılamadı. Brinzolamide-Timolol fiks kombinasyonu ile göz içi basınç kontrol altına alındı.

Ön segment muayenesinde bilateral aniridi, bilateral ön polar, kortikal ve arka subkapsüler katarakt tespit edildi (Resim 1,2). Fundus muayenesinde her iki göz makula doğal, sağ göz cup/disk oranı (c/d) 4/10, sol göz C/D oranı 5/10 olarak değerlendirildi. Optik koherens tomografi ve kornea topografi görüntülemeleri doğaldı.

Hastanın ailevi sorgusunda kız kardeşinde, anne, baba ve bir kuzeninde işitme kaybı olduğu öğrenildi. Ancak bu kişilerin herhangi bir oftalmolojik problemleri olmadığı tespit edildi. Ayrıca genetik ve sistemik hastalıklar açısından araştırma yapıldı. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Kardiyolojisi, Kulak Burun Boğaz Hastalıkları ve Tıbbi Genetik birimlerinden konsültasyon istendi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Kardiyolojisi konsültasyon sonuçları normal ancak KBB muayene ve görüntülemesi sonucunda, ileri derece sensörinöral işitme kaybı olduğu tespit edildi. Genetik araştırma sonucunda PAX gen ailesinde mutasyon saptanmadı ve bu majör bulguların bilinen bir sendromla uyumlu olmadığı ancak yeni bir mutasyon olabileceği düşünüldü.



Resim 1: Bilateral aniridi, bilateral ön polar, kortikal ve arka subkapsüler katarakt.

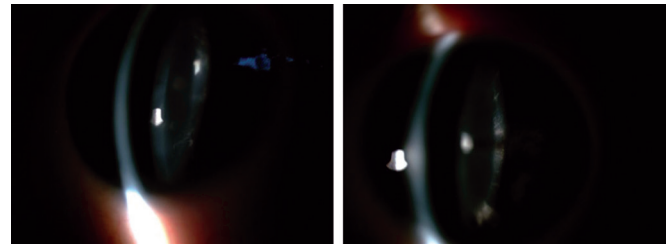
Medikal tedavi ile göz içi basınçları kontrol altına alınan hasta sensörinöral işitme kaybı ile birlikte bilateral aniridi, sol alternan ekzotropeya, katarakt ve yüksek göz içi basıncı tanılarını ile kliniğimize takibe alındı.

TARTIŞMA

Aniridi kompleks, panoküler bir bozukluktur. Genellikle aniridi keratopati, glokom, katarakt, foveal hipoplazi, nistagmus ve retina dekolmanı ile birlikte görülür. WAGR sendromu da dahil bir dizi sendromlarla ilişkilidir.³ Olgumuzda yapılan sistemik araştırmalar sonucunda, sensörinöral işitme kaybı dışında herhangi bir patoloji tespit edilemedi.

PAX genleri nükleer transkripsiyonu kodlayan genler ailesi içerisinde yer alır. Göz, kulak, burun, böbrek, bacak kasları, omurga ve beyin organogenezinde görevlidir.^{7,10} Ayrıca aniridinin PAX6 (11p13) genindeki mutasyon sonucu ortaya çıktığı bildirilmiştir.⁵ Ancak birkaç olguda PAX6 geninde mutasyon olmadığı rapor edilmiştir.⁶ Olgumuzda sensörinöral işitme kaybının varlığı, PAX gen ailesinde bir mutasyon olabileceğini akıllara getirirse de, genetik araştırmalar sonucunda bilinen bir mutasyon tespit edilmedi.

Ön segment disgenezisleri, nöral krest kökenli dokuların embriyogenezis dönemindeki malformasyonundan kaynaklanmaktadır.¹¹ Rudimenter irisin ilerleyici ön rotasyonu sonucu ön kamara açısında açılı kapanması oluşabilir.¹¹ Ayrıca aniridide ön kamara açısında trabeküler sistemin sklerozuna kadar gidebilen ilerleyici dejenerasyonlar görülebilir. Sonuçta periferik irisin trabeküler ağa yapışması ve dışa akımı engellemesi ile glokom veya oküler hipertansiyon gelişebilir.^{11,12} Olgumuzda, tanı anında göz içi basınç yüksek saptandı fakat ön kamara açısının açık olduğu saptandı. Göz içi basınç yüksekliği trabeküler ağ disgenezisi sonucu oluşmuş olabilir. Son dönemde yapılan çalışmalar PAX gen ailesinin trabeküler ağ gelişiminde rol oynadığını göstermiştir.³ Ayrıca normal popülasyona göre santral kornea kalınlıkları 100 mikron daha kalın olduğu bildirilmiştir.^{8,13} Bu da göz içi basıncı yanlış olarak yüksek ölçmemize neden olabilir. Aniridi ile ilişkili glokom olgularında tedavi zordur. Grant ve ark.,¹¹ hastaların %38.7 'nde medikal tedavi ile yanıt bulmuşlardır. Bizim olgumuzda da optik koherens bulgularının normal olmasına rağmen düzeltilmiş göz içi basınç değerlerinin yüksek olması, görme



Resim 2: Slit-lamp biyomikroskopik muayenede bilateral aniridi, bilateral ön polar, kortikal ve arka subkapsüler katarakt.

alanı testinin yapılamaması sonucu görme alanının değerlendirilememesi ve C/D değerlerinin fizyolojik olabilmesine rağmen popülasyon ortalamasına göre yüksek saptanmış olması nedeni ile yüksek göz içi basıncı ön tanısı ile medikal tedavi başlandı ve göz içi basınçları kontrol altına alındı.

PAX6 geni kornea gelişiminde de rol oynamaktadır. Olguların %20'sinde aniridi ile ilişkili keratopati bildirilmiştir.^{8,13} Olgumuzda, normal popülasyona göre yüksek santral kornea kalınlığı dışında ek korneal patoloji izlenmedi. Nelson ve ark.,³ aniridi hastalarında %50 ile %80 katarakt rapor etmişlerdir. Olgumuzda bilateral ön polar ve kortikal ve arka subkapsüler katarakt tespit edildi. Ayrıca aniridi ile birlikte posterior segment anormalileri de görülebilmektedir.⁹ En sık, optik sinir ve makula hipoplazisi tespit edilmektedir. Optik disk hipoplazisi olguların yaklaşık %10 'nda ortaya çıkabileceği bildirilmiştir.⁹ Olgumuzda posterior segment muayenesi yüksek C/D oranı dışında normaldi.

Sonuç olarak, doğumsal bir defekt olarak karşımıza çıkabilen aniridi, ek oküler anomaliler, diğer organ ve sistem rahatsızlıkları ve/veya kalıtsal hastalıklarla bir arada bulunabilir. Aniridi tespit edilen hastalara ve birinci derece yakınlarına eşlik edebilecek oküler ve sistemik patolojiler açısından tam oftalmolojik muayene ve sistemik araştırma uygulanmalıdır.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Lawan A. Congenital eye and adnexial anomalies in Kano, a five year review. Niger J Med 2008;17:37-9.
2. Bodunde OT, Ajibode HA. Congenital eye diseases at Olabisi Onabanjo University Teaching Hospital, Sagamu, Nigeria. Niger J Med 2006;15:291-4.
3. Nelson LB, Spaeth GL, Nowinski TS et al. Aniridia a review. Surv Ophthalmol 1984;28:621-42.
4. Eden U, Iggman D, Ruse R et al. Epidemiology of aniridia in Sweden and Norway. Acta Ophthalmol 2008;86:727-9.
5. Baulmann DC, Ohlmann A, Flugel-Koch C et al. Pax6 heterozygous eyes show defects in chamber angle differentiation that are associated with a wide spectrum of other anterior eye segment abnormalities. Mech Dev 2002;118:3-17.
6. Traboulsi EI, Ellison J, Sears J et al. Aniridia with preserved visual function: a report of four cases with no mutations in Pax6. Am J Ophthalmol 2008;145:760-4.
7. Lyons LA, Martha A, Mintz-Hittner HA et al. Resolution of the two loci for autosomal dominant aniridia, AN1 and AN2, to a single locus on chromosome 11p13. Genomics 1992;13:925-30.
8. Whitson JT, Liang C, Godfrey DG et al. Central corneal thickness in patients with congenital aniridia. Eye Contact Lens 2005;31:221-4.
9. McCulley TJ, Mayer K, Dahr SS et al. Aniridia and optic nerve hypoplasia. Eye (Lond) 2005;19:762-4.
10. Dahl E, Koseki H, Balling R. Pax genes and organogenesis. Bioessays 1997;19:755-65.
11. Grant WM, Walton DS. Progressive changes in the angle in congenital aniridia, with development of glaucoma. Trans Am Ophthalmol Soc 1974;72:207-28.
12. Okudan S, Gündüz K, Özkağınç A, Öncel İ. Bilateral Aniridili Üç Olgu. Türkiye Klinikleri Journal of Ophthalmology, 1992,1:242-44.
13. Brandt JD, Casuso LA, Budenz DL. Markedly increased central corneal thickness: an unrecognized finding in congenital aniridia. Am J Ophthalmol 2004;137:348-50.