

# Dört Olgu Nedeniyle Nanoftalmus

Ayşe Gül KOÇAK ALTINTAŞ\*, Saniye DEMİRCİ\*\*,  
Hülya KOCAOĞLAN\*\*, Remzi KASIM\*\*\*, Sunay DUMAN

## ÖZET

*Nanoftalmus nadir ve genellikle ciddi komplikasyonları oluştuktan sonra orta yaş üstünde tanı konan kongenital bir göz anomalisidir. Bu çalışmada erken dönemde tanı konularak izlenen 4 nanoftalmus olgusu sunulmakta, tanı kriterleri, genetik geçiş özellikleri irdelenmektedir.*

Anahtar Kelimeler: Nanoftalmus, yüksek hipermetropi, basit mikroftalmi

T Klin Oftalmoloji 1993, 2: 381-384

## SUMMARY

### FOUR CASES OF NANOPHTHALMOS

*Nanophthalmos is a rare congenital eye malformation which is generally recognized in middle age after serious complications developed. In this report four early diagnosed nanophthalmia cases are presented and also diagnostic criteria, inheritance and various modalities of treatment are discussed.*

Keywords: Nanophthalmos, High hypermetropia, Simple microphthalmos.

Turk J Ophthalmol 1993, 2: 381-384

## Giriş

Nanoftalmus globun küçük ve orbitanın derinlerine lokalize olması nedeniyle dar palpebral aralık, aksiyel uzunluğun kısa olmasına bağlı olarak yüksek hipermetropi, küçük kornea, dar ön kamara, zayıf fakat kalın sklera, glokom gelişme eğilimi ile karakterlidir. Genellikle bilateral olup diğer oküler ve sistemik gelişim anomalilerine eşlik etmezler (1-6).

Bu olgularda retinal gelişim yetersiz olup, retina damarları ince, kıvrımlı, makula genellikle hipoplaziktir ve foveolar refle kaybı vardır. Nanoftalmusla birlikte otozomal resesif geçişli progresif pigmenter retinal dejenerasyon, genç hastalarda kistoid makular ödem

benzeri görünüm, daha ileri yaşlarda makulada atrofik skar görünümü olabilir. Genellikle glokom bulguları ve diğer komplikasyonlar çıktıktan sonra, orta yaş civarında tanı konmaktadır (6-10).

Nanoftalmus heterogenez etkilerle oluşan bir patoloji olup, genetik geçişi tam olarak açıklanamamıştır. Sporadik görülen vakalar etiyolojide çevresel faktörleri ve gen mutasyonu düşündürürken bazı ailesel nanoftalmus vaka serilerinde geçişin otozomal dominant veya resesif olduğunu, X'e bağlı geçişin de olabileceğini savunan yazarlar vardır (5,11,12).

## Olgu Takdimleri

### Olgu 1

5 yaşındaki erkek hasta görme azlığı şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Anne ve babaları arasında birinci dereceden akrabalık vardı (Şekil 1). Yapılan muayenesinde görmesi her iki gözde 0.1 düzeyinde idi. Sikloplejili muayenede gözlük numaraları +15.00 olarak tesbit edildi. Bu koreksiyonla görmelerde anlamlı bir artış olmadı.

Geliş Tarihi: 28.5.1993

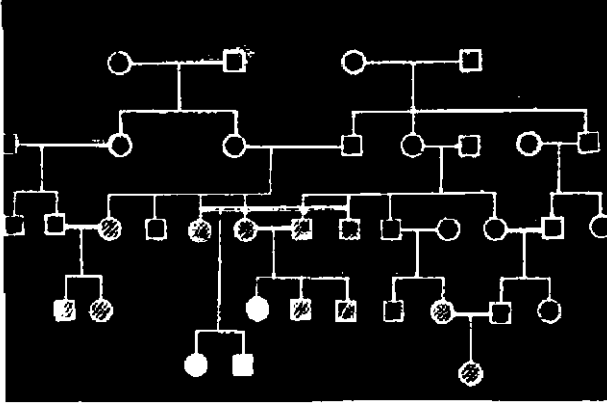
Kabul Tarihi: 3.8.1993

\* Op.Dr.SB.Ankara Hast. Göz Kli. Uzmanı

\*\* Op.Dr.SB.Ankara Hast. Göz Kli. Başasistanı

\*\*\* Op.Dr.SB.Ankara Hast. Göz Kli. Şef Muavini

\*\*\*\* Op.Dr.SB.Ankara Hast. Göz Kli. Şefi, ANKARA



Şekil 1. İlk 3 olgunun aile ağacı. Çift çizgi akraba evliliğini, içi dolu olanlar nanofthalmus olgularını, içi taralı olanlar muayene edilip sağlıklı bulunanları göstermektedir.

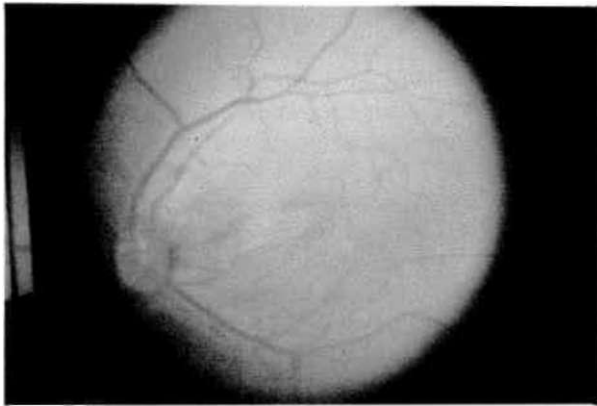
Biyomikroskopik muayenede her iki gözde horizontal kornea çapı 9 mm olarak bulundu. Ön kamara dar olarak tesbit edilip ön segmentte başka patolojiye rastlanmadı. Gözlü basıncı (TO) bilateral 17.3 mmHg (Schiotz) İdi.

A-mod ultrasonografide (USG) sağ göz ön kamara derinliği 2.00 mm, sol göz 2.10 mm, aksel uzunluk sağ gözde 14.30 mm, sol gözde 14.00 mm olarak ölçüldü, B-mod ultrasonografide yaygın koroido skleral kalınlaşma ve hacimce küçük bir glob saptandı.

Gonyoskopik muayenede açı 360 derecede dardı, ancak periferik anterior sinesi (PAS) veya belirgin bir konjenital embrional artık mevcut değildi.

Fundus muayenesinde optik disk küçük, retinal damarlar ince, makula hipoplazikti ve foveolar refle kaybı izlendi. Optik disk temporalinde tüm maküler bölgeyi tutan enine oval atrofik skar bölgesi saptandı (Resim 1). Periferik retinada ince drusen benzeri beyaz depozitler mevcuttu.

ERG de her iki gözde fotopik ve skotopik cevaplarda %20-30 inhibisyon saptandı.



Resim 1. 1. olgunun fundus fotoğrafı.

Olgumuz, küçük yaşta olması nedeniyle, füzyon testleri ve isihara renk görme testine kooperasyon kuramadı, ancak anamnezde gece körlüğü ve renk körlüğünü düşündürecek bir bulgu saptanmadı.

## Olgu 2

Birinci olgunun 7 yaşındaki kız kardeşi olup, görme azlığı şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Vizyonlar bilateral 0.1 idi ve skloplejili refraksiyon muayenesinde bilateral +13.00 D saptandı. Görmeler Snellen eşellinde tashihle bilateral 0.3 düzeyine çıktı.

inspeksiyonda her iki palpebral aralık dardı, biyomikroskopik muayenede her iki korneal horizontal çap 9.2mm ve ön kamara derinliği az olarak saptandı. TO bilateral 17.3 mmHg (Schiotz) idi.

A-mod USG ile yapılan muayenede ön kamara derinliği sağ gözde 1.77 mm, sol gözde 1.92 mm olarak bulunurken, aksel uzunluk sağ gözde 14.59 mm,



Resim 2. 2. olgunun fundus fotoğrafı

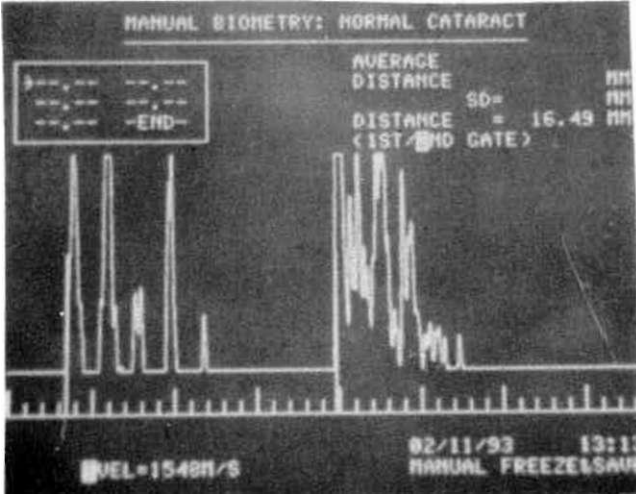
sol gözde 14.64 mm olarak ölçüldü. B mod USG'de yaygın koroidoskleral kalınlaşma mevcuttu,

Gonioskopik muayenede açı tüm kadrantlarda dardı, periferik anterior sinesi (PAS) veya konjenital embrional artık saptanmadı.

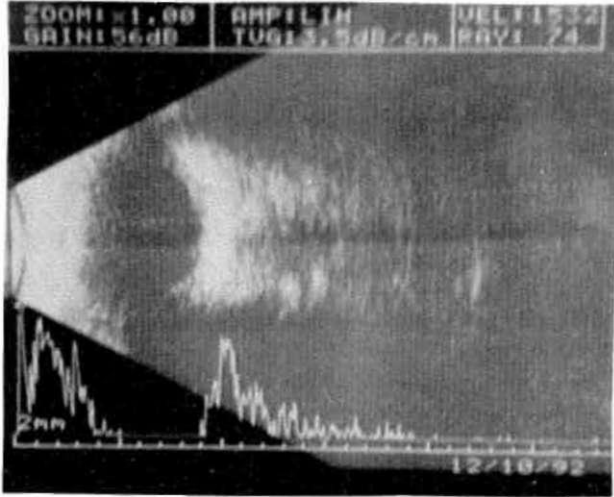
Bilateral fundus bulguları, küçük optik disk, ince damarlar, hipoplazik makular bölge ve foveolar refleks kaybıyla birinci vakanın fundus görünümüne benzerlik gösteriyordu. Optik diskten makulanın temporaline kadar uzanan oval, atrofik bir skar bölgesi mevcuttu. Orta periferik retinada beyaz sarı renkte, drusen benzeri depozitler saptandı (Resim 2).

ERG'de her iki gözde, fotopik ve skotopik cevaplarda %20-30 inhibisyon bulundu.

Bagollni ve Worth 4 nokta testi ile yapılan muayenede yakın ve uzak mesafede füzyon mevcuttu, ancak TNO testinde stereopsis olmadığı gözlemlendi, isihara testinde renk görmesi sağlamdı.



Resim 3. 3. olgunun A-mod ultrasonografisi



Resim 4. 4. olgunun B-mod ultrasonografisi

### Olgu 3

Birinci ve ikinci olguların teyze ve amcalarının birbirleriyle evlenmesiyle dünyaya gelen 10 yaşındaki kız hasta. Görmeler sağ gözde 0.2, sol gözde 0.1, siklopejili refraksiyon muayenesinde viz-yon sağ gözde +9.00 ite 0.8, sol gözde +9.00 ile 0.2 düzeyindeydi.

Biyomikroskopik muayenede korneal horizontal çaplar sağ gözde 9.8mm, sol gözde 9.7mm idi, bilateral ön kamara sığ olarak değerlendirildi ancak başkaca bir ön segment patolojisi saptanmadı. TO bilateral 20.6 mmHg (Schlotz) idi.

A-mode USG ile yapılan incelemede ön kamara derinliği sağ gözde 2.07 mm, sol gözde 2.07mm, aksiel uzunluk sağ gözde 16.49, sol gözde 16.45mm olarak ölçüldü. B-mod USG'de her iki glob küçük ve koroidoskleral kalınlaşma mevcuttu (Resim 3).

Goldman üç aynalı kontakt lensi ile yapılan değerlendirmede PAS olmaksızın açılı tüm kadrantlarda dardı.

Fundus muayenesinde optik disk küçük, retinal damarlar ince ve kavımları hafif artmış olarak bulundu. Makular bölge normaldi ve bilateral foveolar refle mev-

cuttu. Periferik retinada belirgin, ince multiple beyaz renkli drusen benzeri depozitler saptandı.

ERG'de diğer olgularda da saptanan, fotopik ve skotopik cevaplarda %20-30 düzeyinde inhibisyon mevcuttu.

Yakın ve uzak bakışlarda füzyon varken stereopsis saptanamadı. Renk görmeleri sağlamdı.

Prizm örtme testi ile yapılan ölçümlerde, yakında 30 Prizm Dioptri (PD), uzakta 20 PD esotropya saptandı.

### Olgu 4

Görme azlığı nedeniyle kliniğimize başvuran 8 yaşında, kız hasta. Aile taramasında göz patolojisi olan başka bir birey saptanmadı. Görmeler sağ gözde 0.2, sol gözde 0.2, siklopejili refraksiyon muayenesinde sağ göz +9.00 +2.00 180° ile 0.4, sol göz +9.00 +2.00 180° ile 0.3 idi.

Biyomikroskopik muayenede korneal horizontal çaplar sağ gözde 9.1 mm, sol gözde 9.2 mm idi. TO sağda 15.9 mmHg, solda 14.6 mmHg (Schiotz) olarak ölçüldü.

A-mode USG değerlendirilmesinde ön kamara derinliği sağ gözde 2.50 mm, sol gözde 2.55 mm, aksiel uzunluk sağda 18.09 mm, solda 18.00 mm olarak bulundu. B-mode USG de koroido skleral kalınlaşma ve hacimce küçük glob görünümü saptandı (Resim 4).

Her iki gözde PAS saptanmayıp açılı her kadranda dardı.

Her iki fundusta optik diskler küçük, ancak damarlar, makula bölgesi ve periferik retina normaldi, bilateral foveolar refleler mevcuttu.

Füzyon, stereopsis ve renk görmeleri normaldi.

Prizm örtme testi ile yapılan ölçümde, yakında 18 PD, uzakta 16 PD esodeviasyon saptandı. Tashihle ortofori sağlandı.

### Tartışma

Nanoftalmus vakalarında globun küçük ve aksial uzunluğunun kısa olmasına bağlı olarak +10 ile +20 D gibi yüksek hipermetropiye rastlanır. Vakalarımızda da bildirilen düzeylerde hipermetropi saptanmıştır. Weiss ve ark. nanoftalmus tanısı için aksiel uzunluğun üst sınırını 18 mm olarak belirtirken, Singh, Jin ve Anderson'un serilerinde bu değer 20.5 mm olarak kabul edilmiştir (2,13,14). Vakalarımızın her iki gözlerinde de A mode USG ile yapılan ölçümlerde bu değerlerden daha kısa aksiel uzunluk saptanmıştır. Yetişkinler de normal korneal çap 11.8 mm olup, 45-50 yaş civarındaki hipermetrop bir gözde ön kamara derinliği 3.00 mm dir (5,15,16). Vakalarımızda kornea çapı ve ön kamara derinliği literatürdeki nanoftalmus olgularına uygun olarak normalden anlamlı ölçüde düşük bulunmuştur.

Vakalarımızın henüz 5,7,8 ve 10 yaşlarında olmaları nedeniyle açılıların dar ve ön kamara genişliklerinin az olmasına rağmen glokom bulguları ve tonus yüksekliği saptanmamıştır. Genellikle literatürde bildirilen vaka-

lar glokom gelişip komplikasyonlar oluştuktan sonra, orta yaş ve üstünde tanı konan vakalardır. Nanoftalmus olgularında göz küresi normal hacminin 2/3'ü kadar lensin normal ölçülerde olması lens/glob hacim oranının yükselmesine, normal %4 oranının %10-30'lara ulaşmasına neden olur. Lensin hacminin ve skleral rijiditenin yaşa bağlı olarak artması %50 olguda 4. ve 6. dekatlar arasında glokom gelişmesine yol açar (1,11-14).

Glokom gelişmiş nanoftalmus olgularına tıbbi tedavi uygulaması önerilmekle birlikte paradoksal cevap gelişme ihtimali ve miyotikler kontrendike olduğu için laser iridotomi ve gonioplasti uygulanması savunulmaktadır. Postoperatif komplikasyonların görülme oranının yüksek olması nedeniyle konvansiyonel glokom cerrahisinden de kaçmak gerekir. Bu nedenle son yıllarda sü-türsüz sklerotomi veya sklerektomi uygulanması önerilmektedir (2,6-10). Vakalarımıza küçük yaşta tanı konmuş, henüz glokom gibi bir komplikasyonun gelişmesi nedeniyle herhangi bir tedavi başlanmamış, ileride glokom gelişme riskine karşı sıkı takibe alınıp aile bu konuda uyarılmıştır.

Her dört olguda da retina damarları İncelmiş, optik disk küçük ve hiperemik olarak değerlendirildi. 1. ve 2. olguda makulada atrofik skar formu, görmenin korreksiyonla tama çıkartlamamasını açıklamaktadır. 3. ve 4. olgularda makulada herhangi bir lezyon görülmeyle foveolar refleksinin alınması, bu olguların görmelerinin diğer iki vakaya göre anlamlı ölçüde fazla olmasını açıklamaktadır. 3. olguda sol gözde tashihli görmenin 0.2'nlm üstüne çıkamaması, sol esotropiyaya bağlı gelişen strabismik ambliyopiye, 4. olguda ise korreksiyonun ileri yaşta yapılmasından dolayı olan ametropik ambliyopiye bağlanmıştır. İlk iki olgunun periferik retinasında ince drusen benzeri depozitler 3. olgunun periferik retinasında yaygın ve belirgin depozitler mevcuttu. Bu bulgu, Mac Kay ve ark. bildirdiği, bazı nanoftalmus olgularında saptanan progresif pigmenter retinal dejenerasyonla beraber görülen fundus bulgusu ile uyumludur (6).

Yapılan ERG'lik değerlendirmede fotopik ve skotopik cevaplarda %20-30 arasında değişen inhibisyon belirlenmesi anatomik olarak saptadığımız retinal bulguların elektrofizyolojik görüntüsüdür.

Nanoftalmusun otozomal resesif geçtiği görüşü hakimdir. Calhaun 6 vakalık bir nanoftalmus serisinde iki kız kardeşte nanoftalmus teşhis ederken, Stevvert ve Streeten 10 vakalık serisinde 4 olgunun kardeşlerinde yüksek hipermetropi anamnezli olduğunu tek jenerasyonun etkilendiğini bildirmiştir. Ancak genetik geçiş açısından yorum yapmamıştır (3). Cross ve Yader ise geçişin otozomal resesif yada X'e bağlı olabileceğini bildirmiştir (12). Mac Kay ve Yanuzzi 7 vakalık serilerinde geçişin otozomal resesif olarak yorumlamıştır (6).

İlk üç olgunun anne ve babalarının arasında 1. dededen akraba evliliği olması, 3. vakanın diğer iki kardeşinin sağlıklı olması, her iki cinste de nanoftalmusa rastlanması, anne ve babaların normal olması geçişin otozomal resesif olabileceğini düşündürmektedir. Aileye

ileri kuşakların sağlıklı olabilmesi ve genetik geçişin önlenmesi için gerekli önerilerde bulunulmuştur.

4. olgunun aile taramasında ise, başka bir nanoftalmus olgusuna rastlanmamıştır. Bu durum bazı yazarların da bildirdiği gibi nanoftalmusun sporadik olarak da görülebileceği görüşünü desteklemektedir (11).

Nanoftalmus nadir ve komplikasyonları ciddi bir hastalık olduğundan erken tanınması gerekmektedir. Ancak vakaların çoğu komplikasyonlar geliştiğinde hekime baş vurmaktadır. Bu nedenden dolayı yüksek hipermetropi görülen hastaların nanoftalmus yönünden incelenmesi erken tanı ve gereksiz cerrahi uygulamalar sonunda gelişecek olan komplikasyonların önlenmesinde yararlı olacaktır.

### Kaynaklar

1. Soylu M, Ersöz TR, Nas K, Slem G. Nanoftalmus ve tedavi yaklaşımları. T Oft Gaz 1992; 22:277-80.
2. Jin CJ, Anderson DR. Laser and unsutured sclerotomy in nanophthalmos. Am J Ophthalmol 1990; 109:575-80.
3. Steward DH, Streeten BW, Brockhurst RJ. Abnormal scleral collagen in nanophthalmos. Arch Ophthalmol. 1991; 109: 1017-25.
4. Good WV, Stern WH. Recurrent nanophthalmic uveal effusion syndrome following laser trabeculoplasty. Am J Ophthalmol 1988; 106 (2):234-5.
5. Calhoun FP. The management of glaucoma in nanophthalmos. Trans Am Ophthalmol Soc 1975;73:97.
6. Mac Kay CJ, Shek SM. Retinal degeneration with nanophthalmos. Arch Ophthalmol 1987;105:366-71.
7. Casswell AG, Gregor ZJ, Bird AC. The surgical management of uveal effusion syndrome. Eye 1987;1:115.
8. Trelstad RL, Silbermann NN, Brockhurst RJ. Nanophthalmic sclera, ultrastructural, histochemical and biochemical observations. Arch Ophthalmol 1982; 100:1935.
9. Yue BYJT, Duvall J, Goldberg MF, Puck A, Tso MO, Sugar J. Nanophthalmic sclera. Morphologic tissue and culture studies. Ophthalmology 1986; 93:534.
10. Gass JDM. Uveal effusion syndrome. A new hypothesis concerning pathogenesis and technique of surgical treatment Trans Am Ophthalmol Soc 1983; 71:246.
11. Day S. Disorders of the eye as a whole, nanophthalmos. In Pediatric Ophthalmology. Taylor D. Blackwell Scientific Publications, Boston Oxford 1990:137-8.
12. Cross HE, Yoder F. Familial nanophthalmos. Am J Ophthalmol 1976; 81:300.
13. Weiss AH, Kausseff BG, Ross EA, Longbottam J. Simple microphthalmos. Arch Ophthalmol 1989; 107:1625-30.
14. Sing OS, Simmons RJ, Brockhurst RJ, Trempe CL. Nanophthalmos. A perspective on identification and therapy. Ophthalmology 1982; 89:1006-12.
15. Wilmer HA, Scammon RE. Corneal dimensions in newborn and adult. Arch Ophthalmol 1950; 43:599-620.
16. Calmetters L, et al. Etude de la Profondeur de la Chambre Anterieure. Arch Ophthalmol 1958; 18:513-42.