

İnfanıl Nistagmus Sendromunda Aile Öyküsü Varlığının Etiyoloji ile İlişkisi

The Relationship Between Infantile Nystagmus Syndrome and Family History

Aslı İNAL,^a

Osman Bulut OCAK,^a
Ebru Demet AYGIT,^a

Berna BAŞARIR,^a
Serap YURTTAŞER OCAK,^b
Muhittin TAŞKAPILI,^a
Birsen GÖKYİĞİT^a

^aGöz Hastalıkları Kliniği,
Sağlık Bilimleri Üniversitesi,
Beyoğlu Göz Eğitim ve
Araştırma Hastanesi,
^bGöz Hastalıkları Kliniği,
Sağlık Bilimleri Üniversitesi,
Okmeydanı Eğitim ve
Araştırma Hastanesi,
İstanbul

Received: 17.05.2017
Received in revised form: 19.07.2017
Accepted: 21.08.2017
Available online: 24.04.2018

Correspondence:
Osman Bulut OCAK
Sağlık Bilimleri Üniversitesi,
Beyoğlu Göz Eğitim ve
Araştırma Hastanesi,
Göz Hastalıkları Kliniği, İstanbul,
TÜRKİYE/TURKEY
bulutocak@yahoo.com

ÖZET Amaç: İnfantil nistagmus sendromu tanısı alan hastalarda saptanan etiyolojik faktörlerle etiyoloji ile pozitif aile öyküsü ve akraba evliliği mevcudiyeti arasındaki ilişkiyi değerlendirmektir. **Gereç ve Yöntemler:** Hastanemiz şaşılık ve pediatrik oftalmoloji kliniğine Mart 2015-Mart 2016 tarihleri arasında, doğumdan hemen sonra ya da doğum sonrası ilk bir yılda gözlerde başlayan titreme şikâyetiyle gelen ya da ebeveynleri tarafından getirilen veya çocuk nörolojisi bilim dalı tarafından kliniğimize yönlendirilen ve infantil nistagmus sendromu tanısı konan hastaların demografik özellikleri ve etiyolojileri retrospektif olarak tarandı. Ailede nistagmus varlığı öyküsü bulunması ve ebeveynler arası akraba evliliği varlığı sorgulandı. Hastaların detaylı oftalmolojik muayenesi sonrası, nistagmus etiyolojilerine göre; idiyopatik, oküler patolojilere bağlı ve nörolojik gelişim geriliklerine bağlı nistagmus olarak 3 gruba ayrıldı. Hastalardaki; pozitif aile öyküsünün ve akraba evliliği varlığı sıklığının, nistagmus etiyolojisine göre farklılık gösterip göstermediği istatistiksel olarak değerlendirildi. **Bulgular:** İnfantil nistagmus sendromu tanısı konan 95 hastadan 65 (%68,42)'i erkek, 30 (%31,58)'u kadın idi. Hastaların 49 (%51,57)'ü idiyopatik olarak gruplandırılırken; 29 (%30,5)'ü oküler patolojiye bağlı nistagmus ve 17 (%17,89)'si nörolojik gelişim geriliğine bağlı nistagmus olarak belirlendi. Doksan beş hastanın 24 (%25,26)'ünde pozitif aile öyküsü mevcut iken; bu hastaların 13 (%54,1)'ünde idiyopatik, 7 (%29,1)'inde oküler patolojiye bağlı, 4 (%16,6)'ünde ise nörolojik gelişim geriliğine bağlı infantil nistagmus sendromu tanısı konuldu. Akraba evliliği mevcudiyeti bulunan 25 (%26,31) hastanın 14 (%56)'ü idiyopatik, 8 (%32)'i oküler patolojiye bağlı, 3 (%12)'ü nörolojik gelişim geriliğine bağlı idi. Gruplar arasında; pozitif aile öyküsü, akraba evliliği mevcudiyeti ve her ikisinin birlikte bulunması açısından istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmadı. **Sonuç:** İnfantil nistagmus sendromlu hastalardaki pozitif aile öyküsünün, nistagmus etiyolojisiyle değişkenlik göstermediği ve her 3 grupta da benzer oranlarda saptandığı gözlenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Albinizm; kandaşlık, kan bağı; epidemiyolojik yöntemler; aile; nistagmus, doğumsal

ABSTRACT Objective: To evaluate the etiologic factors in the cases who were diagnosed with infantile nystagmus syndrome and, to assess whether there is a correlation among these etiologies between family history. **Materials and Methods:** Etiologies of the patients who came or were brought by their parents with the complaint of oscillation in the eyes which started right after birth or within the first year after birth or which is directed to our clinic by pediatric neurology departments and who were diagnosed with infantile nystagmus syndrome between March 2015-March 2016 were evaluated retrospectively. The presence of nystagmus in family and consanguinity between parents were questioned. The cases were divided into 3 groups according to the etiologies of nystagmus as idiopathic, ocular pathologies associated and neuro-developmental delays associated after detailed ophthalmologic exam. It was assessed statistically whether the presence of nystagmus and the frequency of consanguinity varied according to etiologies. **Results:** Ninety-five cases who were diagnosed with infantile nystagmus syndrome 65 (68.42%) were male and 30 (31.58%) were female. 49 (51.57%) of the patients were grouped as idiopathic; in 29 patients nystagmus was due to ocular pathology (30.5%) and in 17 (17.89%) patients it was due to neurological developmental delay. Among 95 cases, nystagmus was present in the families of 24 (25.26%) cases. 13 (54.1%) were idiopathic nystagmus, 7 (29.1%) were ocular pathology associated nystagmus and 4 (16.6%) were neuro-developmental delay associated nystagmus. Of 25 (26.31%) cases with the history of consanguinity, 14 (56%) had idiopathic nystagmus, 8 (32%) had ocular pathology associated nystagmus and 3 (12%) had neuro-developmental delay associated nystagmus. Among the groups; positive family history, presence of consanguineous marriage, and coexistence of both were found to be statistically insignificant. **Conclusion:** It was observed that the positive family history of cases with infantile Nystagmus syndrome did not vary with the etiology of nystagmus and was determined at similar rates in all three groups.

Keywords: Albinism; consanguinity; proximity of blood; epidemiologic methods; family; nystagmus, congenital

Infantil nistagmus sendromu (İNS) tanımı, ilk kez 2001 yılında Amerika Birleşik Devletleri Ulusal Göz Enstitüsü (National Eye Institute) tarafından 'Şaşılık ve Oküler Motilite Bozuklukları Sınıflandırılması' (A Classification of Eye Movement Abnormalities and Strabismus) raporunda tarif edilmiştir.¹ Bu sınıflandırma; konjenital nistagmusların etiyojisine göre değil, klinik karakteristik özelliklerine göre yapılmıştır.²⁻⁶

İNS; hayatın ilk 6 ayında ortaya çıkan, erken dönemde pendüler olarak başlayıp; ileri dönemlerde sıçrayıcı (jerk) nistagmusa dönen, konjuge, bilateral, horizontal veya torsiyonel olabilen, fiksasyonla artan, konverjansla azalan patolojik bir nistagmudur.¹

İNS, retina/fovea displazileri, optik disk displazi ve hipoplazileri, konjenital katarakt gibi farklı oküler patolojilerle beraber (konjenital duysal nistagmus) ya da nörolojik gelişim geriliği yapan hastalıklar (nörolojik nistagmus) sebebiyle olabileceği gibi idiyopatik (konjenital motor nistagmus) olarak da ortaya çıkabilmektedir.⁶⁻⁸

İNS'de aile öyküsü sıklıkla mevcuttur.¹ İNS hastalarında yapılan genetik çalışmalarda birden fazla gende mutasyon saptanmıştır. Bu mutasyonlar sporadik olabildiği gibi herediter geçişli de olabilmektedir.^{2,7,9}

Bu çalışmada; İNS tanısı almış hastaların demografik özellikleri, ailede nistagmus varlığı öyküsü ve ebeveynler arasındaki akraba evliliği varlığı ile birlikte hastalardaki etiyojik nedenleri ve farklı etiyojilerdeki hastaların soy geçmiş özelliklerinin farklılık gösterip göstermediğinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Bu çalışmada, ülkemizde İNS'li hastalarda, aile öyküsü oranının belirlenmesi ve etiyoji ile arasındaki ilişkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEMLER

Hastanemiz pediatrik oftalmoloji ve şaşılık birimine Mart 2015-Mart 2016 tarihleri arasında gözlerde doğuştan ya da doğumdan sonraki bir yıl içerisinde olan titreme öyküsü ile ya da ebeveyn-

leri tarafından doğuştan ya da doğumdan hemen sonra başlayan titreme şikâyetiyle getirilen ve İNS tanısı alan 95 hasta retrospektif olarak taranmıştır.

Füzyon gelişim eksikliğine bağlı nistagmusu bulunan hastalar (latent/manifest-latent nistagmuslu hastalar), spasmus nutans tanısı alanlar, İNS ilişkili periyodik alternan nistagmuslu (PAN) hastalar ve edinsel olarak nistagmus gelişen hastalar çalışma kapsamı dışında bırakılmıştır.

Ebeveynlerinde, ebeveynlerin kardeşlerinde ve onların çocuklarında ve ebeveynlerin anne/babasının herhangi bir bireyinde doğuştan nistagmus saptanmış olan hastalarda aile öyküsü pozitif olarak kabul edilmiştir.

Aile öyküsünde kuzenler arası akraba evliliği bulunan ebeveynler veya öyküsünde ebeveynlerinin kuzen olduğunu belirten hastaların, akraba evliliği öyküsü mevcut olarak kabul edilmiştir. Kuzenler arası evlilik dışındaki akraba evlilikleri çalışmaya alınmamıştır.

Hastalardan ya da ebeveynlerinden; ailede nistagmus öyküsü ve akraba evliliği dışında ayrıca; erken doğum öyküsü, daha önceden nistagmus ya da şaşılık sebebiyle geçirilmiş operasyon varlığı ve başka sistemik hastalıkların varlığı konusunda detaylı bir anamnez alınmıştır.

Bütün hastalar; refraksiyon, şaşılık, biyomikroskopik ve fundus muayenesini içeren detaylı bir oftalmolojik muayeneden geçirilmiştir. Hastalarda nistagmusa sebep olabilecek oküler patolojiler saptanmıştır. Çocuk nörolojisi bilim dalı tarafından nörolojik gelişim geriliği açısından izlenen, nistagmus sebebiyle kliniğimize yönlendirilen hastalar değerlendirilmiştir. Buna göre hastalar etiyojik olarak; idiyopatik, oküler patolojiye bağlı ve nörolojik gelişim geriliğine bağlı nistagmuslar olarak 3 gruba ayrılmıştır.

Oküler patolojiye bağlı nistagmuslarda hastalar; albinizm ve oküler albinizm, retinal patolojiler, optik disk patolojileri ve ön segment patolojileri olarak 4 alt gruba ayrılmıştır. Bu 4 alt grupta bulunan hastalarda, pozitif aile öyküsünün etiyojiyle ilişkisi değerlendirilmiştir.

İSTATİSTİKSEL ANALİZ

Ailede nistagmus öyküsü ve ebeveynlerde akraba evliliği varlığı ile İNS grupları arasında ilişki bulunup bulunmaması, SPSS® 16 for Windows programı ile değerlendirildi. Fischer exact testi ile yapılan değerlendirmelerde, $p < 0,05$ istatistiksel açıdan anlamlı kabul edildi.

Çalışmamız Helsinki İnsan Hakları Bildirgesi'ne uygundur ve tüm hastalardan ya da hastaların ebeveynlerinden aydınlatılmış onam formu ve çalışma için etik kurul onayı alınmıştır.

BULGULAR

Hastaların 65 (%68,42)'i erkek, 30 (%31,58)'u kadın olup, hastanemize başvuru yaşları ortalama $132,84 \pm 131,04$ (4 Aylık-59 yaş arası) ay idi. Tüm hastalar değerlendirildiğinde; 95 hastanın 49 (%51,57)'ünde aile öyküsü pozitifliği mevcuttu. Bu hastaların 24 (%25,26)'ünde pozitif aile öyküsü saptanır iken, 25 (%26,31)'inde akraba evliliği mevcudiyeti bulundu. Olguların 11 (%11,57)'inde ise her iki durum da mevcuttu. Beş hastada erken doğum öyküsü bulunur iken, 2 olguda daha önceden geçirilmiş şaşılık operasyonu öyküsü saptandı. Hastaların hiçbirinde nistagmusla ilişkili olmayan başka bir sistemik hastalık bulunmamakta idi.

Yapılan oftalmolojik muayenelerinde sferik ekivalan değerleri; sağ gözde ortalama $+3,38 \pm 4,25$ (en düşük değer $-7,25$ - en yüksek değer $+6,50$), sol gözde ortalama $+3,28 \pm 4,45$ (en düşük değer $-6,50$ - en yüksek değer $+6,50$) olarak bulundu. Görme değerlendirmesi yapılabilen 80 hastada en iyi

düzeltilmiş görme keskinlikleri (EİDGK), binoküler $1,10 \pm 0,40$ logMAR (min 1,30-max 0,70 logMAR) olarak ölçüldü. Yirmi dört hastada anormal baş pozisyonu kaydedildi. Otuz dördünde primer pozisyonda horizontal strabismus (26 hastada ezotropya, 8 hastada ekzotropya) bulunmakta idi. Tüm hastalara, kliniğimizde elektronistagmografi (ENG) bulunmadığı için dış merkezde ENG değerlendirilmesi önerildi. ENG laboratuvarına gitmeyi kabul eden 35 hastanın tamamının, ENG'lerinde sıçrayıcı (jerk) tipi nistagmus görüldü.

Etiyolojik dağılım ve pozitif aile öyküsü bulunan hastaların dağılımı Tablo 1'de görülmektedir. Etiyolojisi belirlenemeyen ve idiyopatik İNS olarak değerlendirilen 49 (%51,57) hastanın 37 (%75,5)'si erkek, 12 (%24,5)'si ise kadın idi. İdiyopatik gruba dâhil edilenlerin yaş ortalaması $134,76 \pm 125,88$ (4 aylık-59 yaş arası) ay olarak belirlendi. Hastalardan 13 (%26,53)'ünde pozitif aile öyküsü mevcut iken, 14 (%28,57)'ünde akraba evliliği saptandı. Altı (%12,24) hastada ise her iki durum da mevcuttu (Tablo 1).

Oküler patolojiye bağlı bulunan 29 (%30,5) İNS hastasının 14 (%48,3)'ü erkek, 15 (%51,7)'i ise kadın olup, yaş ortalaması $163,44 \pm 128,64$ ay (6 aylık-38 yaş arası) olarak belirlendi. Yirmi dokuz hastanın 7 (%24,13)'sinde pozitif aile öyküsü mevcut iken, 8 (%27,58)'inde akraba evliliği mevcudiyeti ve 3 (%10,34)'ünde de her iki aile öyküsü de saptandı (Tablo 1).

Nörolojik gelişim geriliğine bağlı olduğu düşünülen 17 (%17,89) İNS hastasının 14 (%82,4)'ü erkek, 3 (%17,6)'ü ise kadın idi. Hastaların yaş or-

TABLO 1: İnfantil nistagmus sendromu etiyojisine göre aile öyküsü dağılımı.

	Nörolojik gelişim			Toplam
	İdiyopatik İNS	Geriliğine bağlı İNS	Oküler patolojiye bağlı İNS	
Toplam (n)	49	17	29	95
Ortalama yaş (yıl)	$10,48 \pm 10,24$	$8,05 \pm 9,88$	$13,62 \pm 10,73$	$11,07 \pm 10,92$
Ailede nistagmus öyküsü n (%)	13 (26,53)	4 (%23,52)	7 (%24,13)	24 (%25,26)
Akraba evliliği mevcudiyeti n (%)	14 (%28,57)	3 (%17,64)	8 (%27,58)	25 (%26,31)
Ailede nistagmus öyküsü ve akraba evliliği mevcudiyeti birlikteliği n (%)	6 (%12,24)	2 (%11,76)	3 (%10,34)	11 (%11,57)
Toplam pozitif aile öyküsü n (%)	27 (%55,10)	7 (%41,17)	15 (%51,72)	49 (%51,57)

talaması $118,56 \pm 96,6$ (6 aylık-42 yaş arası) yıl olarak belirlendi. Bu hastaların 4 (%23,52)'ünde pozitif aile öyküsü bulunur iken, 3 (%17,64)'ünde akraba evliliği mevcudiyeti ve 2 (%11,76) hastada da iki aile öyküsü de bulunmakta idi (Tablo 1).

Bu 3 grup karşılaştırıldığında; pozitif aile öyküsü, akraba evliliği mevcudiyeti ve her ikisinin birlikte bulunması durumlarında gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmadı (Fischer exact testi sırasıyla $p=0,662$, $p=0,091$, $p=0,357$).

Oküler patolojilere bağlı gelişen İNS, alt gruplara ayrıldığında ise 11 (%37,93) albinizm ve okülo-kutanöz albinizm hastası olarak saptandı iken, 9 (%31,03) hastaya retinal distrofi, 2 olguda (%18,18) optik disk hipoplazisi, 7 olguda ise (%24,13) konjenital katarakt tanısı kondu. 11 albinizm olgusunun, 3'ünde pozitif aile öyküsü ve akraba evliliği varlığı öyküsü mevcuttu. Birinde ise sadece ebeveynler arasında akrabalık ilişkisi saptandı. Dokuz retinal distrofi tanısı konan hastanın 3'ünde ailede nistagmus öyküsü mevcut iken, 1 (%11,11)'inde ise akraba evliliği öyküsü bulunmakta idi. 2 optik disk hipoplazili hastada pozitif aile öyküsü saptanmadı. Konjenital katarakt tanısı alan 7 hastadan sadece 1 (%14,28)'inde ailede nistagmus öyküsü mevcut iken, 3 (42,85) hastada ise akraba evliliği öyküsü saptandı (Tablo 2).

Optik disk hipoplazisi bulunan hastalar, sayının az olması sebebiyle istatistiksel değerlendirmeye alınmadı. Diğer oküler patolojilere bağlı gelişen İNS'lerde ise alt gruplar ile hem ailede nistagmus varlığı öyküsü hem ebeveynler arası akraba evliliği varlığı hem de her iki soy geçmişin de yer aldığı hastalar açısından istatistiksel olarak anlamlı

fark bulunmadığı saptandı (Fischer exact testi sırasıyla $p=0,686$, $p=0,144$, $p=0,370$).

TARTIŞMA

Literatürde sınırlı sayıdaki nistagmus etiyolojisi çalışmalarında; farklı etiyolojik özellikler değişen oranlarda yer almaktadır. Sarvananthan N. ve ark.nın nistagmus prevalansı üzerine yaptığı bir çalışmada en sık etiyolojik sebepler olarak sırasıyla nörolojik nistagmuslar, konjenital katarakta bağlı nistagmuslar ve retinal hastalıklara bağlı nistagmuslar olarak bulunmuştur.⁸ Ancak, araştırmaya sadece İNS'li hastalar değil infantil ya da edinsel ayırım gözetmeksizin tüm nistagmus hastaları dâhil edilmiştir. Ülkemizde 2003 yılında yapılan bir çalışmada ise Yılmaz ve ark. 123 konjenital nistagmus hastasının 18 (%14,6)'inde konjenital motor nistagmus (idiyopatik), 88 (%71,6)'inde konjenital duysal nistagmus (oküler patolojilerle ilişkili) ve 12 (%9,7)'inde nörolojik nistagmus tanısı koymuşlardır.¹⁰ Yılmaz ve ark.nın yaptığı bu çalışmada ise sadece İNS'li hastalar değil, aynı zamanda füzyon gelişim eksikliğine bağlı nistagmus (latent-manifest latent nistagmus), spasmus nutans ve poliarteritis nodoza hastaları da çalışmaya dâhil edilmiştir.¹⁰

Literatürde idiyopatik konjenital nistagmus oranları %9-67,8 arasında değişmektedir.^{4,8,11,12} Abadi ve ark.nın çalışmasında, idiyopatik İNS oranı %67,8 olarak bulunmuş olup, özellikle oküler patolojilere bağlı konjenital nistagmusların füzyon gelişim eksikliğine bağlı (latent, manifest-latent nistagmus) nistagmus olarak ortaya çıktığı sonucuna varılmıştır.⁴ Sadece İNS hastalarında yapılmış olan çalışmamızda ise idiyopatik İNS oranı

TABLO 2: Oküler patolojilerde aile öyküsü dağılımı.

	Albinizm	Retinal Distrofi	Optik disk hipoplazisi	Konjenital Katarakt	Toplam
Toplam n (%)	11	9	2	7	29
Ailede nistagmus öyküsü n (%)	3 (27,27)	3 (33,34)	0 (0)	1 (14,28)	7 (24,13)
Akraba evliliği mevcudiyeti n (%)	4 (36,36)	1 (11,11)	0 (0)	3 (42,85)	8 (27,58)
Ailede nistagmus öyküsü ve akraba evliliği mevcudiyeti birlikteliği n (%)	3 (27,27)	0(0)	0(0)	0(0)	3(10,34)
Toplam pozitif aile öyküsü (%)	7 (63,63)	4 (44,44)	0 (0)	4 (57,14)	15 (51,72)

(%51,57), oküler patolojilere bağlı gelişen İNS oranı (%30,5), nörolojik gelişim geriliğine bağlı gelişen nistagmus oranı ise (%17,89) olarak bulunmuştur.

Yapılan genetik çalışmalarda, İNS'li hastalarda otozomal dominant ve X'e bağlı genetik geçişler gösterilmiştir.^{5,7,9} Thomas ve ark., 90 İNS'li hastada yaptıkları çalışmada, 42'sinde X'e bağlı geçiş gösteren Xq26.2 kromozomunda FRMD7 gen mutasyonu saptamışlar ve mutasyon saptanan hastalarla saptanmayanların klinik özelliklerini ise benzer bulmuşlardır.⁹ Yapılan bu çalışmalar, İNS'nin sporadik olarak ortaya çıkabileceği gibi genetik geçişinde önemli bir etken olduğunu göstermiştir. Bu sebeple bu hastalarda aile öyküsü mutlaka göz önüne alınmalıdır.

Çalışmamızda, etiyoloji farklılıklarında gözlemlenen İNS hastalarında da ailede nistagmus öyküsü; idiyopatik hastalarda (%26,53), oküler patolojiyle beraber gelişen hastalarda (%24,13), nörolojik gelişim geriliği hastalarında ise (%23,52) olarak bulunmuştur. Ailede nistagmus öyküsü bulunması oranının, gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark yaratmadığı gözlemlenmiştir (Fisher exact testi $p=0,662$). Gruplar arasında; akraba evliliği mevcudiyeti oranları ve hem pozitif aile öyküsü hem de akraba evliliği mevcudiyeti bulunan olguların oranları karşılaştırıldığında, üç grupta da istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmamıştır. (Fischer exact testi sırasıyla $p=0,091$ ve $p=0,357$). Etiyoloji ve aile öyküsü ilişkisi literatürde yer almamaktadır. Bununla İNS ile ilgili yapılan çalışmalarda, oküler patolojilerle ilişkili İNS'de aile öyküsü pozitifliğinin diğer etiyolojilere oranla daha sık olabileceği vurgusu yapılmaktadır.^{5,7}

Oküler patolojilere bağlı İNS hastalarında; en sık görülen oküler patolojilerin sıklık sırasıyla albinizm ve retinal distrofiler olduğu görülmektedir.^{3,4,7,10,13} Çalışmamızda da albinizm %37,93 hastada, retinal distrofiler ise %31,03 hastada saptanmıştır.

Özellikle albinizmle ilgili birçok genetik araştırma bulunmaktadır ve albino hastalarında birçok

farklı kromozom ve gen mutasyonu saptanmıştır.¹⁴ Yaman ve ark.nın çalışmasında, albinizm tanısı konulan 29 hastanın 15 (%51,72)'inde pozitif aile öyküsü saptanmıştır.¹⁵ Çalışmamızda ise bu oran %63,63 olarak bulunmuştur. Ayrıca çalışmamızda retinal distrofilili hastalarda aile öyküsü pozitifliği oranı %44,44, konjenital kataraktlı hastalarda ise %57,14 olarak saptanmıştır.

Çalışmamızda; belirli bir yaş dağılımının olmaması, epidemiyolojik bir çalışma için nispeten az sayıda hastanın çalışmaya dâhil edilmiş olması ve genetik haritalandırma yapılamaması başlıca eksiklikler olarak görülmektedir.

Çalışmamızda, farklı oküler patolojilere bağlı gelişen İNS'lerde de etiyoloji ile aile öyküsü arasında bağlantı bulunamamıştır. Bu konuda özellikle genetik araştırmalar başta olmak üzere kapsamlı araştırmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

SONUÇ

İNS'li hastalarda aile öyküsü birlikteliği sıklıkla pozitifdir. Etiyolojik nedene bakılmaksızın tüm İNS hastalarında soy geçmiş anamnezi dikkatle alınmalı ve mümkünse genetik araştırmalar için aileler uygun genetik araştırma merkezlerine yönlendirilmelidir.

Finansal Kaynak

Bu çalışma sırasında, yapılan araştırma konusu ile ilgili doğrudan bağlantısı bulunan herhangi bir ilaç firmasından, tıbbi alet, gereç ve malzeme sağlayan ve/veya üreten bir firma veya herhangi bir ticari firmadan, çalışmanın değerlendirme sürecinde, çalışma ile ilgili verilecek kararı olumsuz etkileyebilecek maddi ve/veya manevi herhangi bir destek alınmamıştır.

Çıkar Çatışması

Bu çalışma ile ilgili olarak yazarların ve/veya aile bireylerinin çıkar çatışması potansiyeli olabilecek bilimsel ve tıbbi komite üyeliği veya üyeleri ile ilişkisi, danışmanlık, bilirkişilik, herhangi bir firmada çalışma durumu, hissedarlık ve benzer durumları yoktur.

Yazar Katkıları

Bu çalışma hazırlanırken tüm yazarlar eşit katkı sağlamıştır.

KAYNAKLAR

1. CEMAS Working Group. A National Eye Institute Sponsored Workshop and Publication on The Classification of Eye Movement Abnormalities and Strabismus (CEMAS). In The National Eye Institute Publications (www.nei.nih.gov). National Institutes of Health, Bethesda, MD: National Eye Institute; 2001. p.37-8.
2. Khanna S, Dell'Osso LF. The diagnosis and treatment of infantile nystagmus syndrome (INS). *ScientificWorldJournal* 2006;30(6): 1385-97.
3. Hertle RW, Maldonado VK, Maybodi M, Yang D. Clinical and ocular motor analysis of the infantile nystagmus syndrome in the first 6 months of life. *Br J Ophthalmol* 2002;86(6): 670-5.
4. Abadi RV, Bjerre A. Motor and sensory characteristics of infantile nystagmus. *Br J Ophthalmol* 2002;86(10):1152-60.
5. Richards MD, Wong A. Infantile nystagmus syndrome: clinical characteristics, current theories of pathogenesis, diagnosis, and management. *Can J Ophthalmol* 2015;50(6): 400-8.
6. Hertle RW, Dell'Osso LF. Clinical and ocular motor analysis of congenital nystagmus in infancy. *J AAPOS* 1999;3(2):70-9.
7. Ehart O. Infantile and acquired nystagmus in childhood. *Eur J Paediatr Neurol* 2012;16(6): 567-72.
8. Sarvanathan N, Surendran M, Roberts EO, Jain S, Thomas S, Shah N, et al. The prevalence of nystagmus: the Leicestershire nystagmus survey. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2009;50(11):5201-6.
9. Thomas S, Proudlock FA, Sarvanathan N, Roberts EO, Awan M, McLean R, et al. Phenotypical characteristics of idiopathic infantile nystagmus with and without mutations in FRMD7. *Brain* 2008;131(Pt 5):1259-67.
10. Yılmaz N, Atilla H, Erkam N. [Etiology and clinical characteristics of congenital nystagmus]. *Türkiye Klinikleri J Ophthalmol* 2003;12(4): 215-21.
11. Gelbart SS, Hoyt CS. Congenital nystagmus: a clinical perspective in infancy. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 1988;226(2):178-80.
12. Weiss AH, Biersdorf WR. Visual sensory disorders in congenital nystagmus. *Ophthalmology* 1989;96(4):517-23.
13. Fu VL, Bilonick RA, Feliuss J, Hertle RW, Birch EE. Visual acuity development of children with infantile nystagmus syndrome. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2011;52(3):1404-11.
14. Summers CG. Albinism: classification, clinical characteristics, and recent findings. *Optom Vis Sci* 2009;86(6):659-62.
15. Yaman A, Berk TA. [Clinical features of patients with albinism and their correlation with visual acuity]. *Türkiye Klinikleri J Ophthalmol* 2008;17(3):161-7.