

Albinizm Hastalarında Klinik Bulgular ve Bunların Görme Keskinliği ile İlişkisi

Clinical Features of Patients with Albinism and Their Correlation with Visual Acuity

Dr. Aylin YAMAN,^a
Dr. A.Tülin BERK^a

^aGöz Hastalıkları AD,
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi,
İZMİR

Geliş Tarihi/Received: 17.09.2007
Kabul Tarihi/Accepted: 31.01.2008

*Bu araştırmanın, ön çalışması
38. Ulusal Oftalmoloji Kongresi
(9-13 Ekim, Antalya)'nde
poster olarak sunulmuştur.*

Yazışma Adresi/Correspondence:
Dr. Aylin YAMAN
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Göz Hastalıkları AD, İZMİR
aylinyaman@gmail.com

ÖZET Amaç: Albinizimli çocuklarda klinik bulguları değerlendirmek ve görme keskinliği ile iris transillüminasyonu, makula saydamlığı, foveal refle yokluğu, nistagmus ve şaşılık arasındaki ilişkiyi saptamak. **Gereç ve Yöntemler:** Oküler ve okülokutanöz albinizm tanısı alan 29 hastanın kayıtları retrospektif olarak değerlendirildi. **Bulgular:** Hastaların ortalama yaşı 5.6±4.8 yıl idi (min: 4 ay mak: 17 yıl). On bir hasta kız, 18 hasta erkekti. Iris transillüminasyonu hastaların %78.5'de tespit edildi. Hastaların %85.7'sinde makulanın saydam olduğu izlendi. Primer bakış pozisyonunda 22 hastada (%75.8) nistagmus mevcuttu. Ortalama sferik eşdeğer 1.76±5.20D idi (min: -19D mak: +7D). Hipermetropinin miyopiden çok daha sık oranda izlendiği görüldü (%79.3). Silindirik refraksiyon kusuru 0.75D ile 5.5D arasında bulundu (ortalama: 2.37D±1.27). Elli sekiz gözün 26'sında (%44.8) astigmatizma 1D ve üzerindediydi. Şaşılığın görüldüğü 12 hastadan 7'sinde ezotropya 5'inde ekzotropya izlendi. Yirmi hastada görme keskinliği Teller görme kartları ve Snellen eşeli ile ölçülebildi. On beş hastada görme keskinliği düzeyi 0.2 ile 0.4 arasındaydı. Görme keskinliği ile iris transillüminasyonu, nistagmus, şaşılık varlığı ve foveal refle yokluğu arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmadı. Makulanın saydamlığının, az görme ile birlikteliği istatistiksel olarak anlamlı bulundu (p=0.029). On beş hastada (%51.7) akraba evliliği saptandı. Yirmi dört hastanın (%82.7) daha öncesinde konjenital nistagmus veya az görme gibi yanlış tanıları aldığı saptandı. **Sonuç:** Albinizimli hastalarda makulanın saydam olmaması daha iyi görme keskinliği ile birliktelik göstermektedir. Albinizm hastalarına sıklıkla yanlış tanı konabilmektedir. Nistagmus ve/veya az görme ile başvuran tüm bebeklerde albinizm akılda tutulmalıdır. Detaylı aile hikayesi ve ebeveynlerin muayene edilmesi oküler albinizm tanısı için ipucu yakalamak adına gereklidir. Makula saydamlığı görme azlığı ile birliktelik gösterdiğinden, erken çocukluk dönemlerinde bu bulgunun varlığı hastaların görme prognozunun tahmini açısından yardımcı bir bulgu olabilir.

Anahtar Kelimeler: Albinizm, oküler albinizm, okülokutanöz albinizm, az görme

ABSTRACT Objective: To evaluate clinical findings in children with albinism and to determine the relationship of visual acuity to iris transillumination, macular transparency, foveal hypoplasia, nystagmus and strabismus. **Material and Methods:** Retrospective chart review of 29 patients who had ocular and oculocutaneous albinism retrospectively. **Results:** Mean age was 5.6±4.8 years (Range 4 months to 17 years). Eleven patients were female, 18 patients were male. Iris transillumination was observed in 78.5% of patients. Macular transparency was seen in 85.7% of patients. 22 (75.8%) patients had nystagmus at primary gaze position. Mean spherical equivalent was 1.76±5.20D (Range -19D to +7 D). Hypermetropia was more common than myopia (79.3%). Cylindrical errors ranged from 0.75D to 5.5D (mean: 2.37D±1.27) and 26 eyes (44.8%) had astigmatism of 1D or more. Seven of 12 patients with strabismus had manifest esotropia, 5 had exotropia. Visual acuity could be measured in 20 affected patients by using Teller acuity card or Snellen testing. Fifteen patients had visual acuity between 0.2 and 0.4. There was no relation between visual acuity and iris transillumination, presence of nystagmus, strabismus, and foveal reflex. The presence of macular transparency was significantly associated with low vision (p=0.029). Consanguineous marriages were detected in 15 patients (51.7%) with family history. Twenty four patients had been misdiagnosed initially as having congenital nystagmus or low vision. **Conclusion:** The absence of macular transparency in patients with albinism was associated with better vision. Albinism commonly misdiagnosed and condition should be considered in all infants presenting with nystagmus and/or subnormal visual acuity. Detailed family history, and examination of the parents are mandatory to find a clue for diagnosis of ocular albinism. As macular transparency was associated with low vision. This finding may be helpful in the estimation of visual prognosis in early childhood.

Key Words: Albinism, ocular albinism, oculocutaneous albinism, low vision

Albiniizm melanin yapımındaki azalma veya yapımın hiç olmaması ile kendini gösteren kalıtsal bir hastalıktır. İntrauterin gelişim sırasında gözde melanin sentezi yollarını etkileyen pek çok mutasyon gösterilmiştir. Genellikle nistagmus, foveal hipoplazi, fotofobi, iris transillüminasyonu ve azalmış görme keskinliği ile karakterizedir.¹⁻³ Stereopsis yokluğu, şaşılık ve refraksiyon kusurlarına da sıklıkla rastlanmaktadır.⁴⁻⁷ Hastalığın Amerika'da görülme sıklığı yaklaşık 20.000'de 1 olarak bildirilmektedir.⁸ Otozomal dominant, otozomal resesif, X'e bağlı geçiş gösterebildiği gibi sporadik olarak da karşımıza çıkabilmektedir. Ayrıca hastalık Herman-Pudlak sendromu, Chediak Higashi sendromu gibi sendromlara eşlik edebilir. Bu farklılık klinik tabloya hastalığın farklı etkilenme dereceleri ve farklı fenotipleri olarak yansımaktadır. Okülokutanöz albinizmde (OKA) saç, deri ve gözde hipopigmentasyon izlenirken, oküler albinizmde sadece gözlerde hipopigmentasyon söz konusudur. Ayrıca bu hastalarda elektrofizyolojik yöntemlerle kiazmadaki çaprazlaşma anormallikleri gösterilmiştir.⁹

Biz de bu çalışma ile albinizmli hastaları görme keskinliği, refraksiyon ve strabismus açısından incelemeyi; klinik bulgular ile görme keskinliği arasında ilişkinin varlığını, erken dönemdeki fizik muayene bulgularının ileriki görme düzeyi için belirleyici olup olmadığını araştırmayı amaçladık.

GEREÇ VE YÖNTEMLER

Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları AD pediatrik oftalmoloji ve şaşılık biriminde Mayıs 1998 ile Mayıs 2004 tarihleri arasında oküler veya okülokutanöz albinizm tanısı ile izlenen 29 hasta çalışmaya alındı. Görme keskinliği hastaların yaş durumuna bağlı olarak Snellen eşeli, Teller kartları veya binoküler fiksasyon paternine (CSM) göre değerlendirildi. Teller kartları ile yapılan ölçümler Snellen eşdeğerlerine çevrildi. Hastaların ayrıntılı ön ve arka segment muayeneleri yapıldı. Ön segment muayenesinde iris rengi ve transillüminasyon defektinin derecesi kaydedildi (iris transillüminasyonu evre 1: iyi derecede posterior pigment epitelium gelişimi-punktat transillüminasyon defekti; evre 2: orta derecede iris pigmenti-artmış transillüminasyon defekti; evre 3:

minimal iris pigmenti- geniş transillüminasyon defekti; evre 4: iris pigmentinin tamamen yokluğütüm irisin transillüminasyonu (lens kenarı görülecek şekilde).¹⁰ Nidek NM 20D fundus kamera kullanılarak fundus resimleri çekildi. Retina, makulanın saydamlığı (makulada koroid damarlarının izlenme derecesine göre), foveal refleksinin varlığı açısından 2 ayrı gözlemci tarafından incelendi. Kayma varlığında, kayma açısı prizma örtme testi ya da Krimsky testi ile değerlendirilerek prizma dioptri cinsinden kaydedildi. Nistagmusun varlığı ve tipi, baş pozisyonunun varlığı ve göz hareketlerindeki kısıtlılık kaydedildi. Tüm hastalarda sikloplejik refraksiyon muayenesi yapıldı. Uygulanabilen hastalarda binoküler görme değerlendirmesi gerçekleştirildi. İki göz arasındaki refraksiyon farkının 1 diyoptriden fazla olması anizometri olarak değerlendirildi. Hastalardaki ek oküler ve sistemik anomalilerin varlığı ile akraba evliliği kaydedildi. Snellen eşeli ve Teller kartları ile görme keskinliği ölçülebilen gözlerde, görme keskinliği ile klinik bulgular arasındaki ilişki araştırıldı. İstatistiksel karşılaştırma için 'Fisher exact' testi kullanıldı.

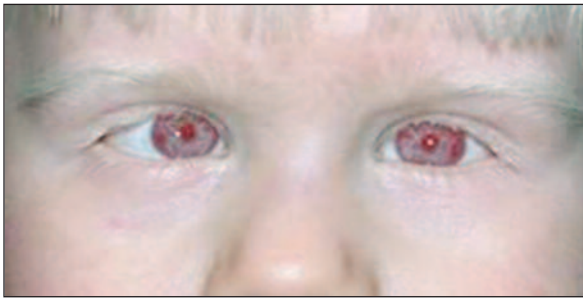
BULGULAR

Çalışmaya alınan 29 hastanın ortalama yaşı 5.6 yıl (min: 4 ay mak:17 yıl) idi. Hastaların 11'i kız, 18'i erkekti. On altısına okülokutanöz albinizm, 13 hastaya ise oküler albinizm tanısı konmuştu (Resim 1). Hastaların başvuru şikayetleri incelendiğinde yalnızca 5'inin albinizm nedeni ile, kalan 24 (%82.7)

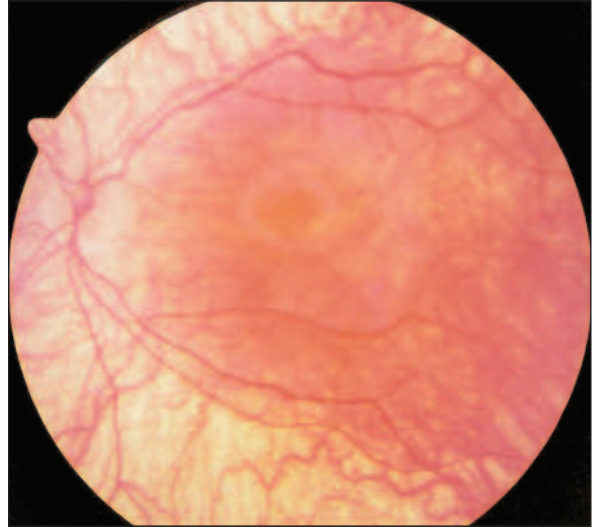


RESİM 1: Okülokutanöz albinizmli bir hastanın fenotipik görünümü.

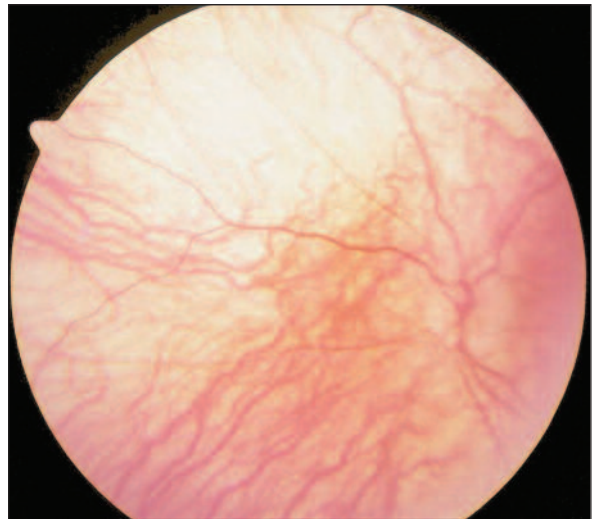
hastanın ise az görme, ışığa bakamama, gözlerde titreme gibi nedenlerle kliniğe başvurduğu görüldü. Hastaların 20'sinde görme düzeyleri Snellen eşeli ve Teller kartları ile değerlendirildi. Olguların hiç birinde 0.5 ve üzeri görme düzeyi saptanamadı (Görme düzeyleri 0.05 ile 0.4 arasında değişmekte idi). 23 (%78.5) hastada değişik derecelerde iris transillüminasyon defekti (9 hastada evre 4, 11 hastada evre 3, 1 hastada evre 2, 2 hastada evre 1) mevcuttu (Resim 2). Fundus muayenelerinde tüm hastalarda hipopigmente albinoid fundus görünümü izlenmekte idi (Resim 3A ve B). Hastaların 24'ünde (%85.7) makulanın saydam olduğu ve 26'sında (%89.2) foveal refleksinin alınmadığı görüldü. Refraksiyon durumları incelendiğinde sferik eşdeğerlerine göre 10 gözde miyopi (min:-1D mak:-19D) olduğu saptandı. Miyopi 4 gözde 3 dioptrinin üstünde idi. Yirmi altı gözde 3 dioptrinin üstünde olmak üzere 46 gözde hipermetropi (min:+1D mak:+7 D) olduğu görüldü. İki göz ise emetroptu. Ortalama sferik eşdeğer $1.76 \pm 5.20D$ idi. 34 gözde (%58.6) astigmatizma varlığı saptandı. Ortalama astigmatik değer $2.37D \pm 1.27$ (min: 0.75D mak: 5.5D) idi. Gözlerin 26'sında (%44.8) astigmatizma 1D ve üzerindedi (Tablo 1). Gözlerin 30'unda astigmatizma kurala uygun astigmatizma şeklinde iken yalnızca 4 gözde kurala aykırı astigmatizma varlığı belirlendi. 19 hastada (%65.5) refraksiyon kusuru gözlükle düzeltildi. 7 hastada ezotropya, 5 hastada ekzotropya olmak üzere 12 hastada (%41.3) şaşılık saptandı. Ezotropya görülen hastalardan 4'ünde hipermetropi, 3'ünde miyopi (2'sinde miyopinin sferik eşdeğeri 5D'nin üstünde) varlığı tespit edildi. Ekzotropya olan hastalar incelendiğinde hepsinin hipermetropik ol-



RESİM 2: Okülökütanöz albinizmlili bir hastanın iris transillüminasyon görünümü



RESİM 3A: Albinoid fundus görünümü. Makulada koroidi bir miktar örten pigment mevcutken, foveal refleksinin olmadığı izlenmektedir.



RESİM 3B: Albinoid fundus görünümü. Nazal kadranda pigmentasyonun olmadığı izlenmektedir.

duğu görüldü. 22 hastada (%75.8) nistagmus varlığı tespit edildi. 15 hastada (%51.7) akraba evliliği hikayesi mevcuttu. Hastaların klinik özellikleri Tablo 2'de özetlenmiştir.

Görme düzeyi Teller kartları ile ölçülen hastalarda elde edilen veriler, ölçüm yapılan uzaklığa göre Snellen eşdeğerlerine çevrildi. 20 hastada Teller kartları ve Snellen eşeli ile değerlendirilen görmelerin klinik bulgulara göre dağılımı Tablo 3'de özetlenmiştir.

TABLO 1: Hastalarda ölçülen refraksiyon kusurunun dağılımı

Refraksiyon kusuru	Göz sayısı (%)
Hipermetropi	46 (%79.3)
3D ve üstü	26
Miyopi	10 (%17.2)
3D ve üstü	4
Astigmatizma	34 (%58.6)
1D ve üstü	26
Emetropi	2 (%3.4)

Görme düzeyi ile iris transillüminasyonu arasında istatistiksel anlamlı bir ilişki olmamasına rağmen, görme düzeyleri 0.1 ve altı olan hastaların %76'sında evre 3 ve 4 transillüminasyon varlığı tespit edildi. ($p=0.122$). Görme keskinliği ile makula saydamlığı arasında anlamlı bir ilişki saptanırken ($p=0.029$), foveal refleksin yokluğu arasında anlamlı bir ilişki bulunmadı ($p=0.129$).

Eşlik eden sistemik ve oküler bulgular değerlendirildiğinde 1 hastada (%3.44) opere oksipital meningosel, 1 hastada (%3.44) optik atrofi, 1 hastada (%3.44) optik disk hipoplazisi olduğu görüldü.

TARTIŞMA

Albinizm tanısı fenotipin belirgin olduğu hastalarda kolaylıkla konulabilmesine rağmen özellikle oküler albinizm olan hastalarda zorluk gösterebilmektedir. Hastaların albinizmde başka şikayetlerle göz hekimlerine başvurmaları ve yanlış tanı alabilmeleri mümkündür. Çalışmamızda hastaların başvuru şikayetlerini değerlendirdiğimizde büyük çoğunluğunun (%82.7) gözlerde titreme, ışıktan rahatsız olma ve az görme gibi şikayetlerle başvurduğunu saptadık. Benzer şekilde, Shiono ve ark.¹¹ X'e bağlı geçiş gösteren oküler albinizmli 13 hastayı kapsayan serilerinde hastaların %70'ine konjenital nistagmus şeklinde yanlış tanı konduğunu rapor etmişlerdir. Charles ve ark.¹² da yaptıkları çalışmalarında hastaların %20'sinin çalışma için tekrar değerlendirme yapılana kadar konjenital nistagmus nedeni ile takip edildiklerini vurgulamışlardır. İsveç'te yapılan bir tarama çalışmasında, 12-13 yaş grubundaki 1046 çocukta subnormal görme kes-

kinliği tespit edilenlerde görme azlığının etiyojisi araştırılmış ve 10 hastada öncelikle klinik bulguların pozitifliği ve sonrasında bu bulguların VEP kaydı ile desteklenmesi neticesinde albinizm tanısı (%1) konmuştur.¹³

Hastalığın karakteristik göz bulguları arasında, fotofobi, az görme, nistagmus, kayma varlığı, iris transillüminasyonu, foveal hipoplazi sayılmaktadır. Yapılan çalışmalarda az görme en öne çıkan bulgulardan biri olarak göze çarpmaktadır. Whang ve ark.⁸ çalışmalarında 0-3 yaş grubu 64 albinizmli çocukta Teller kartları ile görme keskinliği ölçümü yapmışlar ve sonuçları daha önceki 646 çocuğu içeren normal görme keskinliği ölçümleri ile karşılaştırmışlardır. Her 3 yaş grubunda görme keskinliğini normal değerlere göre ortalama 2 oktav düşük tespit etmişler ve aradaki farkın istatistiksel olarak anlamlı olduğunu vurgulamışlardır. 64 olgunun 9'unu her 3 yaş grubunda da muayene ettiklerini belirtmişler ve bu olgularda da görme keskinliğini istatistiksel olarak anlamlı şekilde düşük bulmuşlardır. Summers ve King.¹⁴ minimal pigmentasyon gösteren albinizmli 9 hastanın özelliklerini inceledikleri çalışmalarında, hastaların görme keskinliğinin 0.1 ile 0.4 arasında değişim gösterdiğini bildirmişlerdir. Olgularından yalnızca birinde ilk 1 yaş içinde görsel gelişimin gözlendiğini ve bu olgunun klinik olarak nisbeten daha fazla iris pigmentasyonu gösteren bir hasta olduğunu vurgulamışlardır. Summers¹⁵ yaptığı başka bir çalışmada, 40 albino çocuk hastanın görme keskinliğini ilk 3 yılda ölçmüş ve yaşa uygun normal değerlere göre 2 ile 3 oktav daha düşük görme keskinliği olduğunu vurgulamıştır. Shiono ve ark.¹¹ 13 hastayı kapsayan oküler albinizm serilerinde 11 hastanın görme keskinliğinin ölçümlenmişler ve görme keskinliği düzeylerini 0.05 ile 0.4 arasında bulmuşlardır. Wildsoet ve ark.⁴ 25 oküler (7 olgu) ve okülökütanöz (18 olgu) albinizm hastasını içeren çalışmalarında ortalama görme keskinliğini Log MAR cinsinden ortalama 0.9 olarak bulmuşlar ve tüm hastalarda görme keskinliğinin düşüklüğünü vurgulamışlardır. Bizim hastalarımızda da Teller kartları ve Snellen eşeli ile ölçüm yapılabilen 20 hastanın hiçbirinde görme düzeyi 0.5 ve üzerinde değildi. Gözlerin 25'inde (%62.5) ise 0.1 ve altında görme keskinliği ölçümü alınmaktaydı.

TABLO 2: Hastaların klinik özellikleri

no	Yaş Cins	Tip	Görme	Refraksiyon	İris trans	İris rengi	Maküla	Foveal refle	Kayma	Nistagmus	stereopsis	Tedavi	AE	Diğer patoloji
1	6 E	OKA	R 0.2 L 0.3	R -9.5x180 L -4.5x2x180	Evre 4	mavi	Saydam	-	ET	horizontal pandüller	-	kapama gözlük	+	
2	10 K	OA	R 0.2 L 0.2	R +1+2x87 L +2+0.5x100	Evre 4	sarı	0	-	Xforia	latent nistagmus	Füzyon+	gözlük	+	
3	2 K	OA	R 1.3 cyc/cm L 2.4 cyc/cm	R -19 L -19	Evre 3**	mavi	Saydam	-	ET	horizontal pandüller	D	gözlük		Oksipital meningeal
4	5 K	OA	R CSM - L CSM -	R +3 L +3	Evre 4	mavi	Saydam	-		arayıcı nistagmus	D		+	
5	3 K	OA	R CSM+ L CSM+	R +2.5 L +2.5	Evre 3	mavi	Saydam	-	(X)T	pandüller nistagmus	D		+	
6	3 K	OA	R 0.32 cyc/cm L 0.32 cyc/cm	R +4 L +4	0	mavi	Saydam	-		nistagmus	D		+	
7	3 E	OKA	R CSM + L CSM +	R +2.5+1x90 L +2.5+1.5x90	Evre 3	mavi	Saydam	-			D		+	
8	3 K	OA	R CSM + L CSM +	R +2 L +2	0	sarı-kahve	Saydam	+			D		+	
9	8 K	OA	R 0.1 L 0.1	R -3x180 L -3x180	Evre 3	mavi	Saydam	-		horizontal pandüller	-	gözlük	+	
10	4 E	OKA	R 4.8 cyc/cm L 13 cyc/cm	R +6 L +7	Evre 4	mavi	Saydam	-	ET	horizontal pandüller	D	gözlük	+	
11	1 K	OKA	R CSM+ L CSM +	R +1 L +1	Evre 4	mavi	Saydam	-		rotatuar nistagmus	D		+	
12*	14 E	OA	R 0.1 L 0.2	R -4.5x180 L +0.50 -3x10	Evre 3	sarımsı	Saydam	-		Jerk nistagmus	-	gözlük	+	
13*	10 E	OA	R 0.2 L 0.3	R +2 L +2	Evre 1	sarı-kahve	0	-			-		+	
14	5 E	OKA	R 2mps L 2mps	R +6.5 +1x180 L +6.5 +1x180	Evre 3	mavi	Saydam	-	ET	horizontal pandüller	-	gözlük		
15	5 K	OA	R 1mps L 1mps	R +2.5-3x15 L +2.5-3x180	0	mavi	Saydam	+	XT	horizontal pandüller	D	gözlük		Optik atrofi
16	14 E	OA	R 0.3 L 0.4	R +2x180 L +1x180	0	mavi	Saydam	-	XT Vpattern	pandüler nistagmus	800 sec/arc	gözlük		AOAF
17	4 E	OA	R 2mps L 0.1	R +6.5 L +6.5	Evre 4	mavi	Saydam	-		pandüler nistagmus	D	gözlük		
18	4 ay E	OA	R CSM+ L CSM +	R +1 L +1	0	mavi	Saydam	-		pandüler nistagmus	D		+	
19	3 E	OKA	R 1/13 * L 1/13 *	R +2.5+1 x90 L +2.5+1 x90	Evre 4	mavi	Saydam	-	XT	pandüler nistagmus	D	kapama gözlük	+	
20	6 E	OKA	R 0.3 L 0.2	R -1.25 L -2	0	mavi	0	-	ET	pandüler nistagmus	D	kapama	+	AOAF
21	1 E	OKA	R 2.4 cyc/cm L 2.4 cyc/cm	R +5+4 x 120 L +5+3.5x80	Evre 3	mavi	Saydam	-		pandüler nistagmus	D	gözlük	+	
22	8 K	OKA	R 0.2 L 0.2	R +2 x 90 L +2 x90	Evre 3	mavi	Saydam	-		rotatuar nistagmus	-	gözlük	+	
23	17 E	OKA	R 0.2 L 0.1	R +5 +1 90 L +4.5 +1 90	Evre 4	mavi	Saydam	-	ET	pandüler nistagmus	-	gözlük		
24	17 E	OKA	R 0.15 L 0.15	R +1.5+3.5x100 L +1.5+3x100	Evre 3	mavi	0	+		pandüler nistagmus	D	gözlük		Optik disk hipoplazisi
25	1.5 K	OKA	R CSM + L CSM+	R +5.5 x90 L +4.5 90	Evre 3	mavi	Saydam	-		arayıcı nistagmus	D		+	
26	10 ay E	OKA	R CSM+ L CSM +	R +4 + 1.5 90 L +4 + 1.5 90	Evre 2	mavi	Saydam	-	ET	pandüler nistagmus	D	gözlük		
27	4 E	OKA	R 0.1 L 0.3	R + 4+2.5x 90 L +3 +1.5 x70	Evre 3	mavi	Saydam	-		pandüler nistagmus	D	gözlük		
28	5 ay E	OKA	R 0.32 cyc/cm L 0.32 cyc/cm	R +5 +1.5x 90 L +6 +2x 90	Evre 4	mavi	Saydam	-		pandüler nistagmus	D	gözlük		
29	3 E	OKA	R 2.4 cyc/cm L 4.5 +3x90	R +4.5+2 x90 L +4.5 +3x90	Evre 1	sarımsı	0	+	XT	Jerk nistagmus	D	gözlük	+	

(OA: oküler albinizm, OKA: okülokutanöz albinizm, R:sağ, L: Sol, AOAF: alt oblik aşırı fonksiyonu, D: degenlerilemedi, *: 12 ve 13 nolu olgular kardeş, **: 3 nolu olguda iriste sektöryel pigmentasyon(+)), ET: Ezotropiya, XT, Ekzotropiya, AE: Akreba evliliği.

TABLO 3: Görme düzeyi ölçümü yapılabilen 20 hastada görme düzeylerine göre klinik bulguların dağılımı.

		Görme keskinliği (göz sayısı)	
		0.1 ve altı	0.2 ve üstü
Iris	Evre 1	2	2
transillüminasyonu	Evre 2	-	-
23 hasta	Evre 3	13	3
	Evre4	6	6
Nistagmus		21	13
Makula saydamlığı		23	9
Foveal refle olmaması		21	15
Kayma		10	10

TABLO 4: Literatürde albinizm hastalarındaki astigmatizma değerlendirmesinin özet ve karşılaştırması.

Çalışma	Refraksiyon			Refraksiyon dağılımı
	kusuru (Sferik D)	Astigmatizma (D)	Kurala uygun astigmatizma	
Wildsoet (n:25)	1.07±4.67	2.37±1.54	%100	H>M
Edmunds (n:16)	0.46±7.30	2.02±1.60	-	H=M
Loshin (n:8)	2.81±1.78	1.60±6.39	%100	H>M
Pascal (n:32)	-0.04±3.95	2.49±1.41	%86	-
Çalışmamız (n:29)	1.76±5.20	2.37D±1.27	%88	H>M

(H:hipermetropi, M:miyopi)

Literatürde yer alan çalışmalarda albinizm hastalarında yüksek refraksiyon kusurlarına sık rastlanmaktadır.⁴⁻⁷ Erken bebeklik dönemlerindeki bu yüksek refraksiyon kusurunun albinizmlilerde ambliyopiye neden olarak görme azlığını arttırdığı düşünülmektedir. Wildsoet ve ark.⁴, farklı tipler içeren 25 albino hastanın refraktif değerlendirmesini yaptıkları çalışmalarında, hastaların hepsinin görme azlığı gösterdiğini, ancak yüksek refraktif kusuru olan gözlerin daha az görme düzeyine sahip olduğunu bildirmişlerdir. Bu nedenle bu hastaların refraksiyon kusuru açısından değerlendirmesi ve özellikle görsel gelişim döneminde izlenmeleri gerektiğini düşünmekteyiz. Çalışmamızda hastaların refraksiyon kusurunun -19 D ile +7 D arasında değişim gösterdiğini saptadık. Astigmatik değer ise 0.75D ile 5.5 D arasında değişim gösterirken, gözlerin %44.8'inde 1 D ve üstünde astigmatizma mevcuttu. Hastaların büyük çoğunluğunda refraksiyon kusuru gözlükle düzeltildi.

Literatürdeki albinizmlilerde refraksiyon kusurunu inceleyen çalışmalar Tablo 4'te özetlenmiştir. Shiono ve ark.¹¹ oküler albinizmlilerde hastaların çoğunda yüksek refraksiyon kusuru olduğunu, gözlerin %68'inde 2 D ve üstü astigmatizma tespit edildiğini rapor etmişlerdir.

Albinizm klinik bulgularının ağırlığının görme pigmentinin derecesi ile ilişkili olduğu bilinmektedir.¹⁶⁻¹⁷ Shiono ve ark.¹⁷ oküler albinizmi olan bir olguda görme keskinliğinin sağ gözde 20/40 düzeyinde iken sol gözde tam olarak ölçüldüğünü ve iyi görme keskinliğinin o gözde makulayı da içine alan sektöryel pigmentasyona bağlı olduğunu yayınlamıştır. Charles ve ark.¹² 74 oküler albinizmlilerde hastaların 35 olguda 6/24 ve üzeri görme keskinliği olduğundan ve bu hastaların 33'ünde arka kutupta iyi bir pigmentasyon bulunduğundan bahsetmişler ve bu farkı istatistiksel olarak anlamlı olarak yorumlamışlardır. Bizim çalışmamızda da görme keskinliği 0.1 ve altı olan hastaların %92'sinde makulanın saydam olduğu ve görme düzeyi ile makula saydamlığı arasında istatistiksel anlamlı bir ilişki olduğu anlaşılmıştır. İris transillüminasyonu ve foveal refle yokluğuyla ise istatistiksel anlamlı bir ilişki görülmemiştir. Seo ve ark.¹⁸ 13 okülokutanöz albinizmi olan hastayla yaptıkları çalışmada, görme azlığı ile makula saydamlığı, foveal refle ve iris transillüminasyonu arasında korelasyon varlığını araştırmışlar ve makulanın durumunu klinik gözlemlere ek olarak optik koherens tomografi (OCT) ölçümlerini ilave ederek değerlendirmişlerdir. Sonuçta, görme azlığı ile makula saydamlığı, foveal refle ve iris transillüminasyonu arasında korelasyon olduğunu göstermişlerdir. Albinizmlilerde hastalarda makulanın durumu indirekt oftalmoskopiyle yapılan klinik değerlendirme ile kolaylıkla yapılabilmektedir ancak nistagmusun izin verdiği olgularda yapılabiliyorsa OCT, kliniği desteklemek açısından kullanılabilir.

Yapılan çalışmalar şaşılığın da hastalığa eşlik eden önemli bir bulgu olduğunu göstermektedir.^{4,5,9-11} Biz de çalışmamızda hastaların yaklaşık yarısında kaymanın eşlik ettiğini gözlemledik.

Hastalığın genetik alt yapısı ve özellikle çalışmamızda da görüldüğü gibi akraba evliliğinin bu grup hastalarda sık olarak izlenmesi sebebi ile,

hastaların bu açıdan mutlaka değerlendirilmeleri ve bilgilendirilmeleri gerektiğini düşünmekteyiz.

Sonuç olarak, albinizm hastalarında az görme nedenlerini azaltabilmek amacıyla tam bir oftalmolojik inceleme, refraktif düzeltme ve takip gerekmektedir. Ayrıca az görme ve özellikle nistagmusu olan hastalarda klinik değerlendirme sırasında albinizm mutlaka akla getirilmeli ve hastalar bu açıdan da tetkik edilmelidir. Çalışma-

mızda albinizmin klinik bulgularından olan makula saydamlığı ile görme azlığı arasında istatistiksel anlamlı bir birliktelik olduğunu saptadık. Bunun sonucunda, görme keskinliğinin ölçülemediği albinizimli küçük çocuklarda makula saydamlığının ilerideki görme düzeyinin tahmini açısından yararlı bir belirteç olabileceğini düşünmekteyiz.

KAYNAKLAR

1. Abadi R, Pascal E. The recognition and management of albinism. *Ophthalmic Physiol Opt* 1989;9:3-15.
2. Creel DJ, Summers CG, King RA. Visual anomalies associated with albinism. *Ophthalmic Paediatr Genet* 1990;11:193-200.
3. Russell-Eggitt IM. Albinism. Taylor D, Hoyt GS. *Pediatric Ophthalmology and strabismus*. Third edition. Philadelphia, Elsevier Saunders; 2005. p.423-431.
4. Wildsoet CF, Oswald PJ, Clark S. Albinism: its implications for refractive development. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2000;41:1-7.
5. Edmunds Rt. Vision of albinos. *Arch Ophthalmol* 1949;42:755-67.
6. Loshin DS, Browning RA. Contrast sensitivity in albinotic patients. *Am J Optom Physiol Opt* 1983;60:158-66.
7. Abadi RV, Pascal E. Visual resolution limits in human albinism. *Vision Res* 1991;31:1445-7.
8. Whang SJ, King RA, Summers CG. Grating acuity in albinism in the first three years of life. *J AAPOS* 2002;6:393-6.
9. Morland AB, Hoffmann MB, Neveu M, Holder GE. Abnormal visual projection in a human albino studied with functional magnetic resonance imaging and visual evoked potentials. *J Neurol Neurosurg Psychiatr* 2002;72:523-6.
10. Summers CG, Knobloch WH, Witkop CJ Jr, King RA. Hermansky-Pudlak syndrome. *Ophthalmic findings*. *Ophthalmology* 1988;95:545-54.
11. Shiono T, Tsunoda M, Chida Y, Nakazawa M, Tamai M. X linked ocular albinism in Japanese patients. *Br J Ophthalmol* 1995;79:139-43.
12. Charles SJ, Green JS, Grant JW, Yates JR, Moore AT. Clinical features of affected males with X linked ocular albinism. *Br J Ophthalmol* 1993;77:222-7.
13. Sjöström A, Kraemer M, Ohlsson J, Villarreal G. Subnormal visual acuity syndromes (SVAS): albinism in Swedish 12-13-year-old children. *Doc Ophthalmol* 2001;103:35-46.
14. Summers CG, King RA. Ophthalmic features of minimal pigment oculocutaneous albinism. *Ophthalmology* 1994;101:906-14.
15. Summers CG. Vision in albinism. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1996;94:1095-155.
16. Witkop CJ, Quevedo WC, Fitzpatrick TB. Albinism and other disorders of pigment metabolism. Stanbury JB, Wyngaarden JB, Frederickson DS, eds *The metabolic basis of inherited disease 4th ed*. New York, Mc Graw-Hill; 1983. p.301-46.
17. Witkop CJ, Quevedo WC, Fitzpatrick TB. Albinism and other disorders of pigment metabolism. Stanbury JB, Wyngaarden JB, Frederickson DS, eds *The metabolic basis of inherited disease 4th ed*. New York, Mc Graw-Hill; 1983. p.301-46.
18. Seo JH, Yu YS, Kim JH, Choung HK, Heo JW, Kim SJ. Correlation of visual acuity with foveal hypoplasia grading by optical coherence tomography in albinism. *Ophthalmology* 2007; 114:1547-51.