

Baba-Oğul Konjenital Jeneralize Extra Oküler Adele Fibrozisi

H.HASİRİPİ
F.ÖNDER
N.ZENGİN
A.ŞERİFOĞLU

*CONGENITAL GENERALISED EXTRAOCULAR
MUSCLE FIBROSIS INA FATHER AND SON*

Ankara Numune Hastanesi Göz Kliniği

Geliş Tarihi: 9 Ağustos 1989
Kabul Tarihi: 10 Şubat 1990

ÖZET

Bu çalışmamızda yalnız ptozuna müdahale edilip gözlük verilen baba-oğul jeneralize konjenital extra oküler adale fibrozisi bulunan iki vaka takdim edildi. Herediter dominant olan bu hastalık hakkında aile bilgilendirildi. Ayrırcı tanıda önemi olan diğer extraokuler adale patolojileri gözden geçirildi. Türk Oftalmoloji Literatürünün ilk iki vak'ası olduğunu düşündüğümüz için yayınlamaya değer bulduk. Benzer yerli ve yabancı literatür ışığında ayrırcı tanıda ve cerrahide izlenmesi gereken kriterler vurguladık.

Anahtar Kelimeler: Extraokuler adale fibrozisi, strabismus fixus, konjenital jeneralize fibrozis.

T Kİ Tıp Bil Araş Dergisi, C.8, S.4,1990,363-366

SUMMARY

In this article two cases of congenital generalised extraocular muscle fibrosis (CGEMP), a father and son, is reported. Both cases were previously operated for their ptozis and given spectacles in other clinics but were not diogned as CGEMF. For the first case in Turkish Ophthalmology literature, we reviewed the literature and discussed operatif methods and differanlial diagnosis.

KeyWords: Extraocular musde fibrosis, strabismus fixus, congenital generalized fibrosis.

T J Research Med Sei, V.8, N.4,1990,363-366

GİRİŞ

Bu sendromu ilk defa 1840 yılında Baumgarten, göz hareketlerinde sınırlanma ve blefropatozis olarak tanımlamıştır. 1879'da Heuck bu sendromu taşıyan bir aile üzerinde ilk postmorten çalışmayı yapmıştır (1). Böylece bütün extraoküler adalelerde ve globta, tenonda, adaleler arasında fibrozis bulunduğunu göstermiştir. 1978 de Harley ve ark. elektron mikroskopuyla bu bulguları doğrulamıştır (2).

1950'de Brown "General fibrozis Syndrome" ismini kullanarak bu konudaki isim karmaşıklığına son vermiştir (1). Jeneralize konjenital extraoküler adale fibrozisini Lauglın 1956'da şu belirtilerle karakterize etmiştir (3).

1. Extraokuler adalelerde kısmen veya tamamen fibrozis
 2. Bilateral ptozis
 3. Çenenin yukarı kalkması
 4. Doğuştan itibaren oluşu
 5. Vertikal yönde hareket yokluğu
 6. Horizontal yönde minimal hareket mevcudiyeti veya yokluğu
 7. Her iki gözün horizontal hattın altında 20-30 derece kadar fixasyonu
 8. Tendon kapsülünde fibrozis, konjonktival frajilite,
 9. Adaleler arasında ve globta yapışıklık
 10. Genellikle bilateralite nadiren unilateralite.
- Catford 1966 yılında ilk elektromyografik çalışmaları yapmıştır (4). Joubert's ve Prader-Willi

sendromu gibi sistemik hastalıklarla birlikte de olabileceği belirtilmiştir (5,6).

Ayırıcı tanıda myastenia gravis, strabismus fixsus, Duane's sendromu konjenital enoftalmus, konjenital inferior rektus fibrozisi superioroblik tendon kılıfı sendromu, bir veya daha çok ekstraoküler adele yokluğu, orbita taban kırıkları hatırlanmalıdır (6,7,8,9,10,11,12,13). Tam; hastalığın başlangıcının belirlenmesi, ailevi özelliği, bilateral oluşu, klinik muayene ve en önemlisi forse duksiyon testi uygulanması ile konabilir.

Extraoküler adale fibrozislerinin ayırıcı tanısında önemi olan sendromları kısa ve topluca gözden geçirmek yararlı olacaktır.

Strabimus Fixsus: Oldukça seyrek rastlanan, konjenital bir sendromdur. Eso veya exotropia şeklinde olabilir. Horizontal adalelerin bilateral veya bimedyal fibrozisi ile karakterizedir. Fiksasyonun ters yönünde forse duksiyon testinde dirençle karşılaşılır. Fakat vertikal hareketler serbesttir.

Duane's Sendromu: Özellikle bilateral formu ile sıkça karışır. Fakat kapak ve glob redaksiyonunun varlığı ve vertikal hareket serbestliği ile ayırıcı tanı kolaylaşır. Retraksiyon tarafındaki globun ani yukarı veya aşağı hareketi "Upshoot, down shoot" ile ayrımı dahada kolaylaşmış olur.

Konjenital Enoftalmus: Birlikte ptozis ve fibrozis olan vakalarla karışırsa da tek taraflı olup, ameliyat olmayışı ile ayırıcı tanı konur.

Inferior Rektus Fibrozisi: Jeneralize familial fibrozisin bir formu olarak kabul etmek mümkündür. Unilateral olursa ve ptozis yoksa tanı kolaylaşır.

Bir veya daha fazla ekstraoküler adale yokluğu, tek taraflı oluşu ve familial olmayışı, ptozun yokluğu çene pozisyonunun olmayışı diğer yönlerde hareket serbestliği, forseduksiyon testinde dirençle karşılaşılması tanıya götürür.

Orbital taban kırıkları: Hastanın travma hikayesinin varlığı, tek taraflı oluşu, orbital radyografiler ayırıcı tanıda yardımcı olur.

Superior oblik tendon kılıfı sendromu: Brown tarafından tanımlanan bu sendromda tutulan superior oblik adalenin hareket yönü dışarda göz hareketleri serbesttir.



Şekil 1. Birinci olgumuz.

OLGULAR

Çalışma kapsamına alınan bu iki olgu 1989 yılında kliniğimiz şaşılık birimine başvurmuştur.

Olgu 1.

Ö.Ş. 4 yaşında erkek çocuk. Kliniğimiz şaşılık birimine amcası tarafından gözlerinin kayması şikayeti ile getirildi. Ailesinin ilk ve tek çocuğu olan olgumuzun özgeçmişinde özellik saptanamadı. Soy geçmişinde benzer durumun babasında olduğu belirlendi. Muayenede hastanın çenesini yukarıya kaldırdığı, 40° ET alternasyon gösterdiği, aşağı, yukarı, dışa, kısmen içe hareket kısıtlı, (Resim 1) sikloplejik skiaskopide yatay ekseninde +4.00, dikey ekseninde +3.00 dioptrilik hipermetropik astigmatizma tesbit edildi. Görmesi +2,50 (+0.75x180) gözlükle görmesi ayrı ayrı 4 MPS civarında tesbit edildi. Bilateral ptozis mevcuttu. Bir başka klinikte sol göz ptozu için askılı suture tekniği ile ameliyat edilmişti. Genel anestezi altında forse duksiyon testi uygulandığında yukarı bakış yönünde en fazla olmak üzere dışa, aşağı hareket kısıtlanması mevcuttu. İçe hareket kısmen serbestti. Forse duksiyon uygulanırken globa baskı yapmamaya ve adalenin hareket yönündeki eksenle karşılıklı konan iki pensin aynı düzlemde olmasına dikkat edildi.

Olgu 2

H.Ş. 31 yaşında erkek. İlk vak'anın babası, muayene için tarafımızdan kliniğe çağrıldı. Öyküsünde şikayetlerinin doğuştan beri varolduğu belirlendi. Muayenesinde bilateral ptozis çenesini yukarı kaldırma pozisyonu, alternan ET (30°),



Şekil 2. Olgu 2 (Oğul)

yukarı, aşağı, dışa, kısmen içe hareket kısıtlanması tesbit edildi (Şekil 2). Sikloplejik skioskopide, yatay ekseninde +2.50, dikey ekseninde +1.50 dioptrilik hipermetropik astigmatizması mevcuttu. Görmeleri + 1.00 (+ 1.00x180°) gözlükle sağda 5/10, solda 1/10; biomikroskopi ve fundus bulguları normaldi. Lokal anestezi altında forse duksiyon testi uygulandı. Yukarı en fazla olmak üzere dışa, aşağı ve kısmen içe hareket kısıtlanması vardı.

TEDAVİ

Son zamanlarda giderek artan teşhis vasıtaları ve haberleşme imkânlarının daha çok bilgi birikimine neden olduğu bir gerçektir.

Extraoküler adale fibrozisinin etyopatogenezi tam bir açıklığa kavuşmamıştır. Tedavi, etyolojiye yönelik olmak yerine biraz estetik, büyük ölçüde optik eksenindeki paralelizmi temin etmek, gelişmesi kaçınılmaz olan amplyopiden korunmayı amaçlamaktadır. Bu hastalarda Bell fenomeninin olmayışı nedeniyle ptozis düzeltildiğinde korneal problemlerle karşılaşmaktadır. Bu nedenle özel bir cerrahi prosedür uygulamak gereklidir. Bu operasyon iki haftalık aralıklarla üç basamakta gerçekleştirilir (3,7).

1. İlk operasyon bir gözü elevasyona getirmek,
 - a. Inferior rektusa geriletme

- b. Superior rektusa rezeksiyon

2. İkinci operasyon ikinci gözü elevasyona getirmek, İlk ameliyat edilen ve elevasyona getirilen göze ptozis cerrahisi uygulamak (Frontal adaleye askı yöntemlerinden birisi seçilebilir).

3. Üçüncü aşamada ikinci olarak elevasyona getirilen göze askılı ptozis cerrahisi uygulamak.

TARTIŞMA

Extraoküler adale fibrozisleri oftalmologları en fazla meşgul eden bir konudur. Halen terminolojik olarak bile karışıklığa sebep olmaktadır. Jeneralize konjenital familial extraoküler adale fibrozisini etyolojisi halen açık değildir.

1879 Heuck adalelerde fibrozisin mevcudiyetini post mortem ışık mikroskopuyla, 1978 Harley elektron mikroskopuyla fibrotik bantları göstermişlerdir (1,2). Brown 1950 "General fibrosis Syndrome" terimini ilk defa kullandığı yazısında anormal fibrotik bantlardan, tenon yapışıklıklarından anormal fibrotik bantlardan, tenon yapışıklıklarından bahsetmiş fakat familial bir özellikten bahsetmemiştir.

1978 Harley ve ark. 28 olguluk serilerinde bir olgunun pedigrisinde otosomal dominant olarak beş jenerasyon geriye gidebilmiştir. Dokuz ailenin üçünde ise otosomal dominant olduğunu kesin olarak doğrulamıştır (2).

1956 da Laughlin bu sendromun özelliklerini belirtmesiyle diğer fibrozis ve adale yokluğu olgularından ayırımını kolaylaştırmıştır (3,6,8,9,13).

Tedavide iki haftalık periyodlarla üç basamaklı bir yol izlenmektedir. Ameliyat sonuçları çoğunlukla tatmin edici olmaktadır.

Sonuç olarak Türk oftalmoloji literatürünün ilk iki olgusu olması, extraoküler fibrozis olgularında doğru tanı ve doğru cerrahi yöntemin önemini vurgulamak istedik.

KAYNAKLAR

1. Apt, L, Axelrod, RN, Generalised fibrosis of extraocular muscles Am. J. Ophthalmol. 1978 85:822-829.
2. Harley, R.D; Rodrigeus, M.M; Crawford, J.S Congenital Generalised extraocular fibrosis syndrome. J. Pediatr. Ophthalmol Strabis 1978 15; 6 346-358.
3. Laughlin, R.C; Congenital fibrozis of the extraocular muscles Am. J. Ophthalmol 195641:432-438.
4. Duane, T.D: Clinical Ophthalmology, Harper a Row, Philadelphia 1981 Vol:2 13:Chap. pp:5-6.

5. Appleton, R.E; Chitoyot, D; Jan, J.E; Kennedy, R; Hall, J. Joubert's syndrome associated with congenital ocular fibrosis and histidinemia Arch. Neurol 1989 46: 579-582.
6. Kalpakian, B; Bateman, J.B; Spankes, R.S; Wood (i.K: Cangenital ocular fibrozis syndrome associated with the Prader - Willis syndrome J. Pediatr Ophthalmol and Strabi 1986 (23). 4 170-173.
7. Hansen, E. Congenital general fibrozis of the extraocular muscles Acta Ophthalmol 1968 46: 469-476.
8. Duke- Elder, S; Wybar, K; System of ophthalmology Ocular motolity and London, Henry Kimpton. Strabismus 1973 Vol: 6, pp: 736-747.
9. Çıkman, Z. Özgöl, A,R; Hüsrevođlu, S; Yılmaz, M; Ex-traokuler adaleleri bulunmayan bir olgu. T. Oftalmol gazetesi. 1979; 260-262.
10. Akkan, F; Ünlüçerçi, C; Kendirođlu, G; Birbilateral horizontal strabismus fiksus vakası münasebetiyle. T. Oft. Gaz. 1973:133-136.
11. Gözonar, S; Bir strabismus fiksus vakası. Oto-noro-oft. 1966 21-29.
12. Örgen, C; Strabismus fiksus ile birlikte görölen kapak kısılalđı. Ank. Üniv. Tıp Fak. Göz. Kl. Yıl. 1964 16; 108-112.
13. Erkam, N; Duane sendromu. II. Ulusal Oft. Kursu Bül. 1982 Ankara 86-100.