

# Konjenital Nistagmus Etiyoloji ve Klinik Özellikleri<sup>1</sup>

## ETIOLOGY AND CLINICAL CHARACTERISTICS OF CONGENITAL NYSTAGMUS

Nurgül YILMAZ\*, Huban ATILLA\*\*, Necile ERKAM\*\*\*

\* Arş.Gör.Dr., Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları AD,

\*\* Doç.Dr., Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları AD,

\*\*\*Prof.Dr., Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları AD, ANKARA

### Özet

**Amaç:** Konjenital nistagmusun sebeplerini ve klinik özelliklerini araştırmak.

**Gereç ve Yöntem:** Ocak 1999-Nisan 2002 tarihleri arasında konjenital nistagmus tanısı ile kliniğimiz pediatrik oftalmoloji ve şaşılık servisine başvuran 123 olgu retrospektif olarak değerlendirildi.

**Bulgular:** Olguların ortalama yaşı 122±128 (5-600) ay ve ortalama takip süresi 28.24±23.92 (2-112) aydı. Toplam 123 konjenital nistagmuslu olgunun 88'i (%71.6) konjenital duyu, 18'i (%14.6) konjenital motor ve 12'si (%9.7) nörolojik nistagmus tanısı almıştı, 5'inde (%4.1) ise tanı araştırılıyordu. Konjenital duyu nistagmuslu olgularda en sık görülen üç tanı sırasıyla albinizm (39/123, %31.8), diskromotopsi (21/123, %17) ve optik sinir patolojileri (13/123, %10.5) idi. Nörolojik nistagmusa eşlik eden en sık bulgular ise serebral palsi (6/123, %4.9) ve mental motor retardasyondur (2/123, %1.6). Ortalama görme keskinliği konjenital duyu nistagmuslu olgularda 0.15; konjenital motor nistagmuslu olgularda 0.61 ve nörolojik nistagmuslu olgularda 0.33 idi. Konjenital duyu nistagmuslu olguların ortalama görme keskinliği konjenital motor nistagmuslu olgulara göre istatistiksel olarak anlamlı derecede düşük tesbit edildi (p<0.0001). Konjenital motor nistagmuslu olgularda ortalama stereopsis değeri 215.56±246.94 sn/ark, konjenital duyu nistagmuslu olgularda ise 840±907.74 sn/ark olup, aradaki fark istatistiksel olarak anlamlıydı (p<0.01). Ortalama kayma derecesi konjenital duyu nistagmuslu olgularda ve nörolojik nistagmuslu olgularda konjenital motor nistagmuslu olgulara göre istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksekti (p<0.0001).

**Sonuç:** Konjenital nistagmusların %71.6'sı gözdeki patolojilere bağlı ortaya çıkan duyu nistagmusudur. Bu grup olgularda ortalama görme keskinliği ve stereopsis değeri konjenital motor nistagmuslu olgulara göre daha düşük olup, daha fazla oranda şaşılık ile birliktelik göstermektedirler.

**Anahtar Kelimeler:** Konjenital nistagmus, Konjenital duyu nistagmus, Konjenital motor nistagmus, Nörolojik nistagmus

T Klin Oftalmoloji 2003, 12:215-221

### Summary

**Objective:** To investigate the etiology and clinical characteristics of congenital nystagmus

**Material and Methods:** Between January 1999 and April 2002, 123 patients who were seen in the pediatric ophthalmology and strabismus unit of our clinic with the diagnosis of congenital nystagmus were evaluated retrospectively.

**Results:** The mean age of the patients was 122±128 (5-600) months and the mean follow-up time was 28.24±23.92 (2-112) months. Of the 123 congenital nystagmus patients, the diagnosis were congenital sensory defect nystagmus in 88 (71.6%) patients, congenital motor nystagmus in 18 (14.6%) patients and neurological nystagmus in 12 (9.7%) patients and 5 (4.1%) patients were still under investigation. In the congenital sensory defect nystagmus group, the three most common diagnosis were albinism (39/123, 31.8%), dyschromatopsia (21/123, 17%) and congenital malformations of the optic nerve (13/123, 10.5%), respectively. More frequent findings associated with neurological nystagmus were cerebral palsy (6/123, 4.9%) and mental motor retardation (2/123, 1.6%). The mean visual acuity was 0.15 in congenital sensory defect nystagmus, 0.61 in congenital motor nystagmus and 0.33 in neurological nystagmus. The mean visual acuity of the patients with congenital sensory defect nystagmus was statistically significantly lower than the mean visual acuity of patients with congenital motor nystagmus (p<0.0001). The mean stereoacuity in patients with congenital motor and congenital sensory defect nystagmus were 215.56±246.94 and 840±907.74 arc seconds, respectively and the difference was statistically significant (p<0.01). The mean strabismic deviation in patients with congenital sensory defect nystagmus and neurological nystagmus was statistically significantly higher than in patients with congenital motor nystagmus (p<0.0001).

**Conclusion:** 71.6% of congenital nystagmus is congenital sensory defect nystagmus. The mean visual acuity and stereoacuity in congenital sensory defect nystagmus are lower than the visual acuity and stereoacuity in congenital motor nystagmus, and association with strabismus is higher in sensory defect nystagmus than the congenital motor nystagmus.

**Key Words:** Congenital nystagmus, Congenital sensory defect nystagmus, Congenital motor nystagmus, Neurological nystagmus

T Klin J Ophthalmol 2003, 12:215-221

Nistagmus gözlerin istemsiz, konjuge, pendüler veya sıçrayıcı olabilen bir yönden diğerine salınımdır. Başlangıç zamanı açısından konjenital ve edinsel olmak üzere iki grupta incelenmektedir (1,2).

Hayatın ilk altı ayında başlayan nistagmusa, konjenital nistagmus adı verilmektedir ve konjenital duyu, konjenital motor ve nörolojik nistagmus olarak üç grupta incelenmektedir. Konjenital duyu nistagmusta afferent görme yollarında (göz, optik sinir, optik traktus, optik radyasyon) problem izlenir. Eğer afferent görme yolları sağlam ise konjenital motor nistagmus olarak sınıflandırılır. Motor nistagmusta efferent görme yollarında (konjuge okulomotor kontrolle ilgili merkezlerde) problem olduğu düşünülmektedir. Nörolojik nistagmus ise nörolojik hastalıklara eşlik etmektedir (3,4).

Konjenital nistagmus hayat boyunca devam eder ve şiddeti yaşla azalır. Salınımlar genellikle konjuge, simetrik ve horizontaldir. Nistagmus şiddeti konverjans ile azalır, uykuda kaybolur ve fiksasyonla artar. Sıklıkla kafa pozisyonu vardır ve belirli bir bakış pozisyonunda nistagmus azalır. Nistagmusun yavaş fazı gittikçe artan bir hıza sahiptir. Osilopsi şikayeti ise çok nadir izlenir (5,6).

Konjenital nistagmus sebepleri ve klinik özellikleri bilinerek tanı, tedavi, takip ve genetik danışmanlık konuları açıklık kazanabilir.

### Gereç ve Yöntem

Ocak 1999-Nisan 2002 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı Şaşılık Servisinde konjenital nistagmus tanısı ile izlenen 123 olgu retrospektif olarak değerlendirildi. Edinsel nistagmuslu olgular veya şikayeti ilk 6 aydan sonra başlayan olgular çalışma dışında tutuldu.

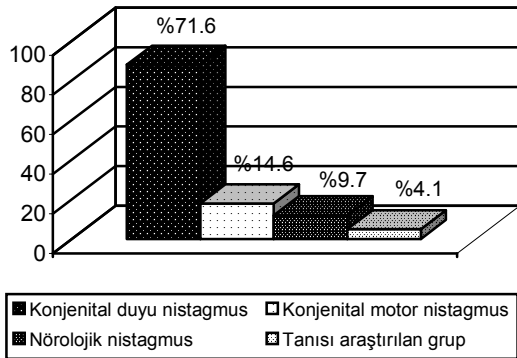
Hastalardan veya yakınlarından ilk muayeneleri sırasında detaylı hikaye (akraba evliliği, aile hikayesi, travma hikayesi, ateşli hastalık hikayesi ve doğum hikayesi) alınmıştır. Görme keskinlikleri Snellen görme keskinliği kartlarıyla veya 'E' optotipleriyle değerlendirilmiştir. Okuma yazması olmayan veya yeterli kooperasyon sağlanamayan çocukların fiksasyon paternine bakılmıştır. İstatistiksel analiz yapılırken görme keskinliği 0.1'in altında olanlar

tında olanlar 0.05 olarak değerlendirilirken, sadece fiksasyon paterni belli olan olgular istatistiksel analiz dışında tutuldular. Olgulara biyomikroskopik muayene, direkt veya indirekt oftalmoskopi fundus muayenesi ve sikloplejili retinoskopi muayenesi rutin olarak yapılmıştır. İstatistiksel analizde retinoskopi değerleri yerine sferik eşdeğerleri kullanılmıştır. 123 olgunun 66'sında binokülerite Titmus stereo test (Titmus Optical Co., Chicago IL) kullanılarak değerlendirilebilmiştir. İstatistiksel analiz yapılırken hayvan veya çember bölümündeki en yüksek stereopsis performansı değerlendirmeye alınmıştır. Tanı için gerekli görüldüğünde renk görme testleri, elektrofizyolojik testler ve nörolojik görüntüleme yöntemlerine başvurulmuştur. İstatistiksel analizde Mann Whitney U ve Kruskal-Wallis testleri kullanılmıştır.

### Bulgular

Dört çifti kardeş olmak üzere 119 aileden 123 konjenital nistagmuslu olgu retrospektif olarak değerlendirildi. Olguların ortalama yaşı  $122.07 \pm 127.59$  (5-600) aydı ve ortalama  $28.24 \pm 23.92$  (2-112) ay takip edilmişlerdi. 123 konjenital nistagmuslu olgunun 88'inde (%71.6) görsel duyu sisteminde, 12'sinde (%9.7) sinir sisteminde patoloji saptandı, 18'inde (%14.6) ise görsel duyu ve nörolojik sistemde patoloji saptanmayıp konjenital motor nistagmusu tanısı aldılar. Beş olgunun (%4.1) ise tanıya yönelik ileri tetkikleri devam ediyordu (Tablo 1).

Görsel duyu sisteminde patoloji saptanan 88 olgunun 39'unda (%44.3) albinizm, 21'inde (%23.9) diskromotopsi, 13'ünde (%14.7) optik sinir patolojileri, 6'sında (%6.8) konjenital katarakt, 3'ünde (%3.4) retinitis pigmentoza, 2'sinde (%2.3) konjenital stabil gece körlüğü, 2'sinde (%2.3) mikroftalmi, 1'inde (%1.1) konjenital toksoplazmozis skarı ve başka bir olguda (%1.1) yüksek miyopi tesbit edildi (Tablo 2). Optik sinir patolojileri olarak birer olguda optik sinir kolobomu, primer optik sinir atrofisi, optik sinir hipoplazisi, Morning Glory sendromu saptanırken 9 olguda optik sinirde solukluk tesbit edildi. Nörolojik nistagmuslu 12 olgunun 6'sında (%50) serebral palsy, 2'sinde (%16.7) mental motor retardasyon, 2'sinde (%16.7) hidrosefali, 1'inde

**Tablo 1.** Erken başlayan konjenital nistagmusta etyoloji

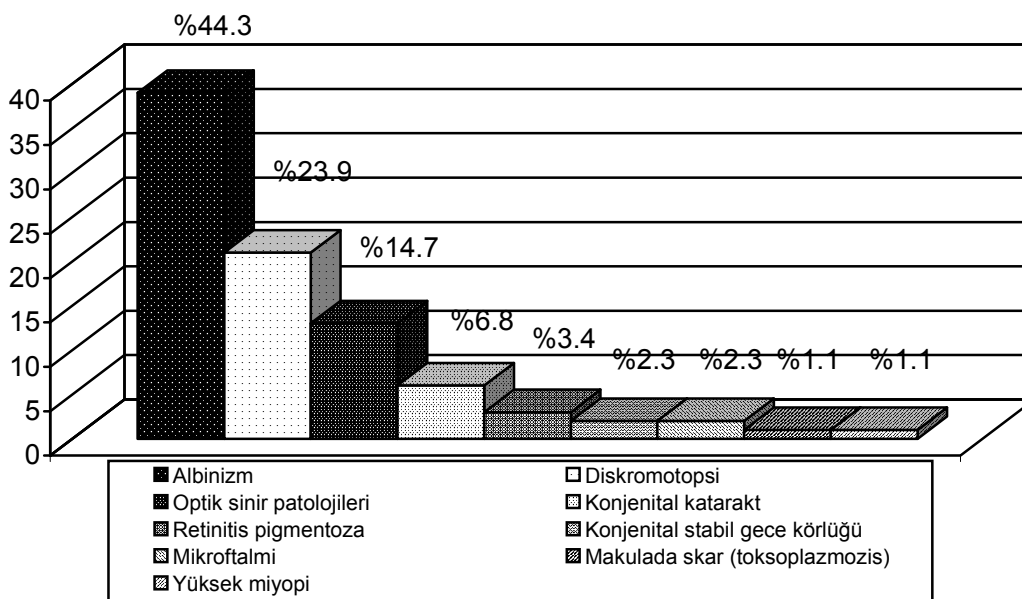
(%8.3) beyin içi kitle ve başka bir olguda (%8.3) mega sisterne magna tesbit edildi (Tablo 3).

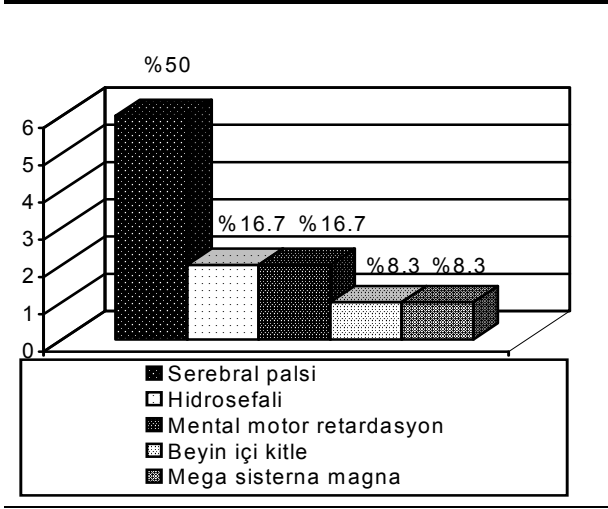
Ortalama görme keskinliği konjenital duyu nistagmuslu olgularda  $0.15 \pm 0.14$ , konjenital motor nistagmuslu olgularda  $0.61 \pm 0.30$  ve nörolojik nistagmuslu olgularda  $0.33 \pm 0.32$  idi. Ortalama görme keskinliği konjenital motor nistagmuslu olgularda konjenital duyu nistagmuslu olgulara göre istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksekti

( $p < 0.001$ ). Nörolojik nistagmuslu olguların ortalama görme keskinliği konjenital duyu nistagmuslu ve konjenital motor nistagmuslu olgulara göre istatistiksel olarak anlamlı farklılık göstermemekteydi ( $p > 0.01$ ).

Ortalama kırma kusuru konjenital duyu nistagmuslu olgularda  $3.05 \pm 5.64$  D, konjenital motor nistagmuslu olgularda  $0.40 \pm 2.31$  D ve nörolojik nistagmuslu olgularda  $1.48 \pm 3.53$  D olarak tesbit edildi. İstatistiksel olarak anlamlı olmasada, konjenital duyu nistagmuslu olguların ortalama kırma kusuru konjenital motor nistagmuslu olgulardan daha yüksekti ( $p = 0.011$ ).

Ortalama stereopsis değerleri konjenital duyu nistagmuslu olgularda  $840 \pm 907.74$  sn/ark, konjenital motor nistagmuslu olgularda  $215.56 \pm 246.94$  sn/ark idi ve nörolojik nistagmuslu olguların hepsinde 400 sn/ark olarak ölçüldü. Konjenital motor nistagmuslu olgularda ortalama stereopsis değeri konjenital duyu nistagmuslu olgulara göre istatistiksel olarak anlamlı derecede düşüktü ( $p < 0.01$ ). Nörolojik nistagmuslu olguların ortalama stereopsis değeri konjenital duyu nistagmuslu ve konjenital motor nistagmuslu olgu-

**Tablo 2.** Konjenital duyu nistagmusların etyolojiye göre sınıflandırılması

**Tablo 3.** Nörolojik nistagmusta etyoloji

lara göre istatistiksel olarak anlamlı farklılık göstermemekteydi ( $p>0.01$ ).

Konjenital duyu nistagmuslu olguların %56.6'sına (51/90), konjenital motor nistagmuslu olguların %16.7'sine (3/18) ve nörolojik nistagmuslu olguların %50'sine (5/10) şaşılık eşlik etmekteydi. Şaşılık saptanan konjenital duyu nistagmuslu olguların %49'unda (25/51) ezotropanya, %43'ünde (22/51) ekzotropanya, %4'ünde (2/51) ezoforya, %2'sinde (1/51) ekzoforya, %2'sinde (1/51) ezotropanya ve hipertropanya mevcuttu. Şaşılık saptanan konjenital motor nistagmuslu olguların %67'inde (2/3) ezotropanya, %33'ünde (1/3) ekzoforya ve şaşılık saptanan nörolojik nistagmuslu olguların %80'inde ekzotropanya ve %20'sinde ezotropanya vardı (Tablo 4). Ortalama kayma derecesi konjenital duyu nistagmuslu olgularda  $16.07\pm 17.99$  PD, konjenital motor nistagmuslu olgularda 0 PD ve nörolojik nistagmuslu olgularda  $17.70\pm 21.05$  PD idi. Ortalama kayma derecesi konjenital duyu ve nörolojik nistagmuslu olgularda konjenital motor

nistagmuslu olgulara göre istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek tesbit edildi ( $p<0.001$ ). Ortalama kayma derecesi konjenital duyu nistagmuslu olgular ve nörolojik nistagmuslu olgular arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık göstermemekteydi ( $p>0.01$ ).

Konjenital duyu nistagmuslu olguların %2.2'sinde (2/90), konjenital motor nistagmuslu olguların %27.8'inde (5/18) periyodik alternan nistagmus saptandı. Nörolojik nistagmuslu olgularda periyodik alternan nistagmus tesbit edilmedi.

Konjenital duyu nistagmuslu olguların %14.4'ünde, konjenital motor nistagmuslu olguların %5.6'sında ve nörolojik nistagmuslu olguların %20'sinde baş pozisyonu mevcuttu. Baş pozisyonu görülme sıklığı açısından konjenital duyu, konjenital motor ve nörolojik nistagmuslu olgular arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık mevcut değildi ( $p>0.01$ ).

Gözdeki titreme konjenital duyu nistagmuslu olgularda doğumdan ortalama  $35.85\pm 62.97$  gün, konjenital motor nistagmuslu olgularda  $29.83\pm 55.76$  gün ve nörolojik nistagmuslu olgularda  $60\pm 50.20$  gün sonra fark edilmiştir. Nistagmusun farkedilme zamanı açısından gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık saptanmamıştır ( $p>0.01$ ).

Konjenital duyu nistagmuslu olguların %55.6'sında, konjenital motor nistagmuslu olguların %27.8'inde ve nörolojik nistagmuslu olguların %20'sinde anne-baba arasında akraba evliliği hikayesi mevcuttu. Konjenital duyu nistagmuslu olguların %43.3'nün, konjenital motor nistagmuslu olguların %38.9'nun ve nörolojik nistagmuslu olguların %20'sinin ailesinde nistagmus veya şaşılık hikayesi olup, anne ve babası akraba evliliği yapan ve ailesinde nistagmus veya şaşılık hikayesi olan 14 olgu (%66.7) tesbit edildi. Konjenital duyu

nistagmuslu olguların %44.4'ünde, konjenital motor nistagmuslu olguların % 22.2'sinde ve nörolojik nistagmuslu olguların %30'unda normal doğum hikayesi vardı. Konjenital duyu nistagmuslu olguların %4.4'ünde, konjenital motor nistagmuslu olguların %5.6'sında ve nörolojik nistagmuslu olguların %30'unda çocukluk döneminde geçirilmiş travma hikayesi tesbit edildi. Konjenital duyu nistagmuslu olguların %11.1'inde, nörolojik nistagmuslu olguların %10'unda geçirilmiş ateşli hastalık hikayesi varken, konjenital motor nistagmuslu olgulardan ateşli hastalık geçiren yoktu. Akraba evliliği, ailede nistagmus ve şaşılık, normal doğum, travma ve geçirilmiş ateşli hastalık hikayesi açısından gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık saptanmamıştır ( $p>0.01$ ).

Konjenital duyu nistagmuslu olguların çoğunu oluşturan albinizmlili ve diskromotopsili olguların klinik özellikleri belirlenmeye çalışılmıştır. Albino grubunda 39 hasta (25 erkek, 14 kadın) vardı. Bunlardan 25'i oküler albinizm, 14'i okulokutenöz albinizm tanısı almıştı. Hepsinin görme keskinliğinde azalma mevcut olup, ortalama görme keskinliği  $0.16\pm 0.13$  (0.05-0.6) idi. Sikloplejili refraksion muayenesinde 78 gözün 64'ünde ortalama  $4.12\pm 2.38$  (0.75-9.0) D hipermetropi ve 14'ünde ortalama  $3.46\pm 2.67$  (0.50-7.50) D miyopi tesbit edildi. Ayrıca 3 olguda anizometri mevcuttu. Ortalama stereopsis değeri  $966.67\pm 1015.22$  (400, 3000) sn/ark idi (6 hasta). Onsekiz (% 46) olguda şaşılık mevcuttu ve ortalama kayma miktarı  $26.94\pm 23.12$  (6-65) PD idi. Şaşılık saptanan olguların 10'unda (%55.6) ezotropanya, 7'sinde (%38.9) ekzotropanya ve 1'inde (%5.6) ezoforya mevcuttu. Albinizmlili olguların 9'una (%23) latent nistagmus, 2'sine (%5.1) periyodik alternan nistagmus eşlik etmekteydi. Albinizm bulunan olguların 24'ünde (%62) anne ve baba arasında akraba evliliği mevcuttu ve 22'sinin (%56) ailesinde nistagmus veya şaşılık olan bireyler vardı.

Diskromotopsi tanısı alan 21 hastanın (12 erkek, 9 kadın), ortalama görme keskinliği  $0.12\pm 0.13$  (0.05-0.7) idi. Sikloplejili refraksion muayenesinde 42 gözün 24'ünde ortalama  $4.89\pm 2.73$  (0.5-10.25) D hipermetropi ve 12'sinde ortalama  $2.93\pm 3.06$  (0.50-9.50) D miyopi tesbit edildi. Ayrıca 2 olguda

anizometri mevcuttu. Titmus stereopsis değeri sadece 3 olguda değerlendirilebildi ve üçüde 200 san. arc idi. Onbir olguda (%52.4) şaşılık mevcuttu ve ortalama kayma miktarı  $33.7\pm 14.95$  (12-60) PD idi. Şaşılık saptanan olguların 8'inde (%72.7) ekzotropanya, 3'ünde (%27.3) ezotropanya mevcuttu.

## Tartışma

Bu çalışma konjenital nistagmuslu olguların çoğunu görsel duyu sistemindeki patolojilerin oluşturduğunu göstermektedir. Gelbart ve Hoyt'un bildirdiği seride 114 konjenital nistagmuslu olgunun 101'i (%88.6) duyu nistagmus ve 13'ü (%11.4) motor nistagmus olarak sınıflanmıştır (7). Weiss ve Biersdorf 81 konjenital nistagmuslu olgunun %91'i duyu nistagmusu ve %9'u motor nistagmusu olarak bildirmişlerdir. Gözünde yapısal bozukluk bulunan ve beyin patolojisi saptanan olgular bu 81 kişilik serinin dışında tutulmuştur (5). Bizim serimizdeki olguların %71.6'sı konjenital duyu nistagmusu ve %14.6'sı konjenital motor nistagmusu olup, duyu nistagmuslu olguların biraz daha düşük olması nörolojik bozuklukları bulunan olguları ayrı bir grup olarak çalışmaya dahil etmemize bağlanabilir. Ayrıca duyu hasarı gizli olduğunda, konjenital duyu nistagmusu tanısı koymak zor olabilmektedir, örneğin başka bir seride akromotopsili olguların %40'ının ilk tanısı konjenital motor nistagmus olarak bildirilmiştir (3). Dolayısıyla olguların yaşları ve izlem sırasında başvurulan tetkikler duyu bozukluklarına açıklık kazandırmakta ve değişik serilerdeki farklı görölme oranları bu şekilde açıklanabilmektedir.

Gelbart ve Hoyt'un bildirdiği duyu nistagmuslu olgu serisinde 41 (%34.5) optik sinir hipoplazisi, 33 (%27.8) Leber'in konjenital amarozisi, 16 (%13.5) albinizm ve 7 (%5.8) konjenital kon distrofisi mevcut iken (7) Weiss ve Biersdorf'un serisinde 34 (%42) oküler veya okulokutenöz albinizm, 24 (%29) akromotopsi, 13 (%16) kombine rod ve kon hastalığı ve 3 (%4) optik sinir malformasyonu veya atrofisi bildirilmiştir (5). Bizim serimizdeki konjenital nistagmus sebepleri Weiss ve Biersdorf'un serisindekiyle benzerlik göstermektedir.

Nistagmuslu olgularda anlamlı derecede azalmış görsel fonksiyon (görme keskinliği, renk, kontrast, derinlik, stereopsis ve hareket işleme) görülebilir (8). Normal kişilerde retinadaki görüntünün hareketi saniyede birkaç dereceden hızlı olduğunda görme keskinliği ve kontrast duyarlılığın azaldığı saptanmıştır. Konjenital nistagmuslu olgularda da ritmik salınımlara bağlı fiksasyon bozulmakta ve buna bağlı olarak retina üzerindeki hedef görüntü hareket etmektedir. Bununla birlikte duyu veya motor hasar saptanmayan konjenital nistagmuslu bazı olgularda görme keskinliği tama yakın olabilmektedir. Daha sonraki yıllarda yapılan çalışmalarda görme keskinliği ve nistagmus şiddeti arasında anlamlı bağlantı bulunamamış görme keskinliğinin temel olarak foveasyon döneminin süresine, hatta foveasyon süresince göz pozisyonunun standart kayma miktarına bağlı olduğu bildirilmiştir (9). Bizim çalışmamızda ortalama görme keskinliği ve stereopsis değerleri konjenital motor nistagmuslu olgularda konjenital duyu nistagmuslu olgulara göre istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek saptanmıştır. Duyu hasarı varlığında görme keskinliğinin daha az olacağı açıktır, örneğin konjenital duyu nistagmuslu olguların çoğunu oluşturan albinizmlilerde primer olarak fovea hipoplazisi sorumlu tutulmaktadır (10). Yine optik sinir patolojilerinde ve diskromotopside var olan konjenital nistagmus yanında altta yatan hasar görme keskinliğini daha fazla düşürmektedir. Azalmış görsel fonksiyonun bir bileşeni olarak stereopsis değerleride konjenital motor nistagmuslu olgularda konjenital duyu nistagmuslu olgulara göre daha iyidir. Ayrıca konjenital duyu nistagmuslu olgularda daha yüksek saptadığımız kırma kusuru, zayıf görmenin ve düşük stereopsisin kırma kusuru nedeniyle gelişen ambliyopiye bağlı olabileceğini de düşündürmektedir. Spierer görme sistemi olgunlaşmadan önce nistagmus şiddeti azaltılırsa ambliyopi gelişiminin önlenebileceği ve daha iyi görme seviyeleri elde edilebileceğini bildirmiştir (11). Ayrıca nistagmuslu olgularda görmeyi ve görsel işlevi artırmak için mutlaka eşlik eden kırma kusuru düzeltilmelidir. Bununla beraber azalmış görme keskinliği ve stereopsisin konjenital nistagmusun nedeni mi, yoksa sonucu mu olduğu bugün için açıklık kazanmamıştır.

Dell'Osso konjenital nistagmuslu 85 olgunun %33'ünde şaşılık tesbit etmiştir (12). Gelbart ve Hoyt'un bildirdiği 119 konjenital duyu nistagmuslu olgunun 22'sinde (%18.5) ve 13 konjenital motor nistagmuslu olgunun 3'ünde (%2.3) şaşılık mevcuttur (7). Bizim serimizde konjenital duyu nistagmusta %56.6, konjenital motor nistagmusta %16.7 ve nörolojik nistagmusta %50 oranında şaşılık saptanmış olup, serimizdeki yüksek şaşılık oranı servisimizin ağırlıklı olarak şaşılık servisi olmasına bağlanabilir. Ayrıca serimizdeki konjenital duyu ve motor nistagmuslu olgularda en sık ezotropyaya saptanırken, nörolojik nistagmuslu olguların %80'inde ekzotropyaya tesbit edilmiştir. Bu durum konjenital duyu ve motor nistagmusun nörolojik nistagmusa göre daha erken dönemde ortaya çıkmasına bağlanabilir. Nistagmusun ortalama fark edilme zamanı da bunu desteklemektedir, konjenital duyu ve motor nistagmus ortalama birinci ayda, nörolojik nistagmus ise ortalama ikinci ayda fark edilmektedir. Ayrıca konjenital nistagmusta görme keskinliğini artırmak için nistagmusu azaltan mekanizmalar kullanılır, örneğin fiksasyon yapan gözün adduksiyonu bunlardan biridir. Nistagmusu azaltmak için gösterilen çabalar bazı olgularda ezotropyaya neden olabilir veya ezotropyaya ve nistagmus tamamen bağımsız göz bozuklukları olarak beraberlik gösterebilir (13), sonuçta konjenital nistagmusta en sık görülen kayma ezotropyadır.

Weiss'in serisinde, albinizme bağlı konjenital nistagmus tesbit edilen 34 (%42) olgunun %38'inde şaşılık tesbit edilmiştir ve bu olguların yarısından fazlasında konjenital ezotropyaya mevcuttur (5). Gelbart ve Hoyt'un serisindeki albinizme bağlı konjenital nistagmuslu 16 olgunun %50'sinde ezotropyaya bildirilmiştir (7). Bizim serimizdeki konjenital duyu nistagmuslu olguların %44.3'ü albinizmliler olup bu olguların %46'sında şaşılık saptandı, şaşılık saptanan olgularımızın %55.6'sında ezotropyaya mevcuttu. Konjenital duyu nistagmusun ikinci en sık nedeni olarak saptadığımız diskromotopsili olguların %52.4'ünde şaşılık mevcut olup, şaşılık saptanan olguların %72.7'si ekzotropyaya idi. Bu durum albinizm ve diskromotopsideki şaşılığın gelişimin farklı döneminde ortaya çıkması ile ilgili olabilir.

Peryodik alternan nistagmus (PAN) duyu bozukluğu olsun ya da olmasın konjenital nistagmusla beraber görülebilmektedir. Siklusların uzun olması ve tek kafa pozisyonunun kullanılması nedeniyle olduğundan daha az tanı aldığı daha önceki çalışmalarda vurgulanmıştır, göz hareketleri kaydedildiğinde görülme olasılığının daha yüksek tesbit edileceği bildirilmiştir. Duyu kusuru bulunmayan konjenital nistagmuslu olgularda binoküler infrared okulografi ile %39 oranında PAN tesbit edilmiştir (14). Abadi ve Pascal albinolu olguların göz hareketlerini değerlendirmiş ve %37.5 oranında PAN tesbit etmişlerdir (15). Bizim serimizde konjenital motor nistagmuslu olgularda %27.8 ve konjenital duyu nistagmuslu olgularda %2.2 oranında PAN tesbit edilmiş olup, nörolojik nistagmuslu olgularda PAN tesbit edilmemiştir. Bu oranlar klinik gözlem sonuçlarını yansıtmakta olup, göz hareketleri kayıt edilmemiştir, göz hareketleri kayıt edildiğinde bu oranların çok daha yüksek çıkacağı açıktır.

Nistagmuslu olgular adaptasyon mekanizmaları sayesinde görme keskinliklerini artırabilirler. Bazıları primer bakış pozisyonunu en az salınımın ve en iyi görmenin mevcut olduğu baş pozisyonu ile ayarlar (8). Bizim serimizde, nörolojik nistagmusta %20, konjenital duyu nistagmusta %14.4 ve konjenital motor nistagmusta %5.6 oranında anormal baş pozisyonu tesbit edilmiştir. Bu olguların asıl tedavisi cerrahi olduğu için erken dönemde tesbit edilmeleri büyük önem taşımaktadır. Yapılan cerrahi kozmetik yararı yanında fonksiyonel iyileşme de sağlamaktadır (16). Atilla ve ark.'ları 12 konjenital nistagmuslu olguya cerrahi uygulamışlar ve bir olgu dışında tüm olgularda fonksiyonel başarı sağlamışlardır (17).

Sonuç olarak, konjenital nistagmuslu olguların çoğu duyu nistagmusdur ve bu olguların ortalama görme keskinliği ve stereopsis değeri konjenital motor nistagmuslu olgulara göre daha kötüdür ve daha fazla oranda şaşılık ile birliktelik göstermektedirler. Konjenital nistagmuslu olguları doğru sınıflamak, nistagmus sebeplerini ve klinik özelliklerini belirlemek tanı, tedavi, takip ve genetik danışmanlık konularında hastalara daha fazla yardımcı olmak için önemlidir.

## KAYNAKLAR

1. Koç F. Nistagmusta cerrahi tedavi. Türk Oftalmoloji Gazetesi 2001;5:652-8.
2. Başar E. Nistagmus In. Göz Hastalıkları, Özkan Ş, Pazarlı A, Oğuz V, Akar S (eds), İstanbul: Dilek Ofset 1997:167-72.
3. Casteels I, Harris CM, Skawkat F, Taylor D. Nystagmus in infancy. Br J Ophthalmol 1992;76:434-7.
4. Stahl JS, Averbuch-heller L, Leigh J. Acquired nystagmus. Arch Ophthalmol 2000;118:544-9.
5. Weiss AH, Biersdorf WR. Visual sensory disorders in congenital nystagmus. Ophthalmology 1989;96(4):517-23.
6. Sanaç AŞ, Şener CE. Nistagmus, Şaşılık ve Tedavisi, 2. baskı, Ankara: Pelin Ofset 2001:225-31.
7. Gelbart SS, Hoyt CS. Congenital nystagmus: a clinical perspective in infancy. Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol 1988;226:178-80.
8. Miller JM. Examination and refraction management in patients with nystagmus. Surv Ophthalmol 2000; 45(3): 215-22.
9. Cesarelli M, Bifulco P, Loffredo L, Bracale M. Relationship between visual acuity and eye position variability during foveations in congenital nystagmus. Documenta Ophthalmologica 2000;101:59-72.
10. Abadi RV, Pascal E. Visual resolution limits in human albinism. Vision Res 1991;31:1445-7.
11. Spierer A. Etiology of reduced visual acuity in congenital nystagmus. Ann Ophthalmol 1991;23:393-7.
12. Dell'osso LF. Congenital, latent and manifest latent nystagmus-similarities, differences and relation to strabismus. Jpn J Ophthalmol 1985;29:351-68.
13. Von Noorden GK, Munoz M, Wong SY. Compensatory mechanisms in congenital nystagmus. Am J Ophthalmol 1987;104:387-97.
14. Shallo-Hoffmann J, Faldon M, Tusa RJ. The incidence and waveform characteristics of periodic alternating nystagmus in congenital nystagmus. Invest Ophthalmol Vis Sci 1999;40(11):2546-53.
15. Abadi RV, Pascal E. Periodic alternating nystagmus in humans with albinism. Invest Ophthalmol Vis Sci 1994;35:4080-6.
16. Can D, Özkan SB, Kasım R, Duman S. Konjenital nistagmusta horizontal rektus kaslarının retroekvatoryal bölgeye geriletilmesi ameliyatı sonuçları. MN Oftalmoloji 2000;7(3):287-90.
17. Atilla H, Erkam N, Işıkkçelik Y. Surgical treatment in nystagmus. Eye 1999;13:11-15.

**Geliş Tarihi:** 19.09.2002

**Yazışma Adresi:** Dr.Nurgül YILMAZ  
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Göz Hastalıkları AD  
Nurgul 25@hotmail.com

<sup>¶</sup>Bu çalışma serbest bildiri olarak 36. Ulusal Oftalmoloji Kongresinde sunulacaktır. (Ankara, 5-9 Ekim 2002)