

Axenfeld-Rieger Anomalisi

Serap ÖZDEN*, Haüt ELYAS**

SUMMARY

AXENFELD-RIEGER ANOMALY

Axenfeld-Rieger anomaly is a rare anterior segment pathology as a result of abnormal embriogenesis. In this paper we reviewed our three Axenfeld-Rieger's anomaly cases diagnosed in Ophthalmology Department of Fırat University, Faculty of Medicine. [Oftalmoloji 1993; 2(3): 302-306]

Key Words: Goniodysgenezis, Rieger's anomaly and syndrome, Axenfeld's syndrome, Anterior chamber cleavage syndrome

ÖZET

Ön segmentte embriyoner gelişim anomalisi olarak karşımıza çıkan Axenfeld-Rieger (A-R) anomalisi ender görülen bir göz patolojisidir. Bu yazıda Fırat Üniversitesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalında tanı konulan A-R anomali üç kardeşin bulguları gözden geçirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Goniodysgenezis, Rieger anomalisi ve sendromu, Axenfeld sendromu, Ön kamara klevaj sendromu

GİRİŞ

Ön kamara açığı anomalileri ile ilgili ilk bilgiler 1920 yılında Axenfeld tarafından rapor edilmiştir. 1930'da Rieger'in açığı anomalilerinde iris ve korneanın mezodermal dysgenezisi kavramını gündeme getirmesinden günümüze kadar, açığı anomalilerinde "Anterior Chamber Cleavage Syndrome", "Mesodermal dysgenezis of the cornea and Iris" ve "Iridogoniodysgenezis" gibi farklı isimlendirmeler kullanılmıştır. En son önerilen isimlendirme "Axenfeld-Rieger Syndrome

(A-R Syndrome)" şeklindedir. Daha sonraki yıllarda oküler patolojilere ek olarak nöral krestten orijin alan yüz kemikleri, dişler ve ön beyin gibi yapılarda da gelişim defektlerinin görüldüğü bildirilmiştir; tek başına oküler bulgular varsa A-R anomalisi, göz bulgularına ek olarak ekstraoküler bulgularda görülüorsa A-R sendromu olarak isimlendirilmiştir (1-6).

A-R anomalisinin özellikler şöyledir (4):

— Kornea: Normalde popuiasyonda %8-15 oranında başka patoloji olmaksızın görülebilen, belirgin Schwalbe halkasının varlığı.

— Açığı: Belirgin Schwalbe hattından irise uzanan, histolojik olarak irise benzeyen doku bittleri vardır. Bittler dışısında açığı açıktır.

— iris: Periferik anomaliler dışında iris normal olabileceği gibi, irisde stromal incelme, atrofi, delik oluşumu, korektopi ve ektropium uvea görülebilir.

— Diğer göz bulguları. Glukom dışındaki şaşılık, limbai dermoid, lens subüksasyonu, katarakt, retina dekolmanı, korioretinal kolobom, koroid ve papiüa hipoplazisi gibi anomaliler ender olarak görülür (8). Olguların %50'sinden fazlasında sekonder glukom görülür. Glukom doğuştan beri vardır denilmekle birlikte, çocukluk o-

zellikle genç erişkin dönem (2-3'cü dekat) de katarakta göre daha sıklıkla rastlanır. Göz içi basıncı (Gi B) yüksekliği ile açığı anomalileri korrelasyon göstermez.

OLGULAR

Olgu i: V.K., 21 yaşında erkek hasta (Resim t). Her iki gözde zaman zaman ortaya çıkan görme azalması ile polikliniğe başvuran hastanın muayene bulguları; Görme keskinliği sağ gözde 4mps + 12.0 D'lik düzeltme ile 0.7, sol gözde 2mps +



Resim 1. Olgu i'nin yüz resmi

Geliş: 2.11.1992

Kabul: 11.3.1993

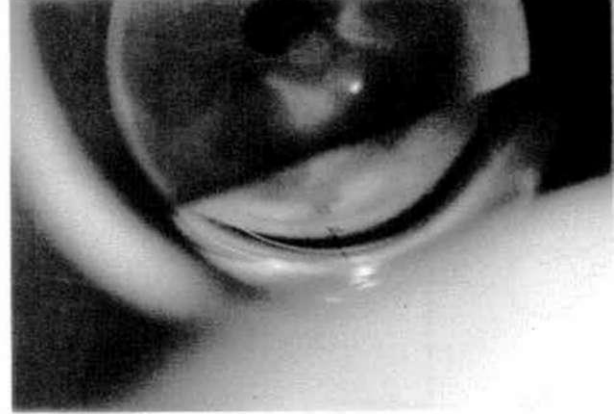
* Yard.Doç.Dr.F ÜTF Göz Hast. ABD,

** Doç.Dr.F ÜTF Tıbbi Biyoloji ABD, ELAZIĞ

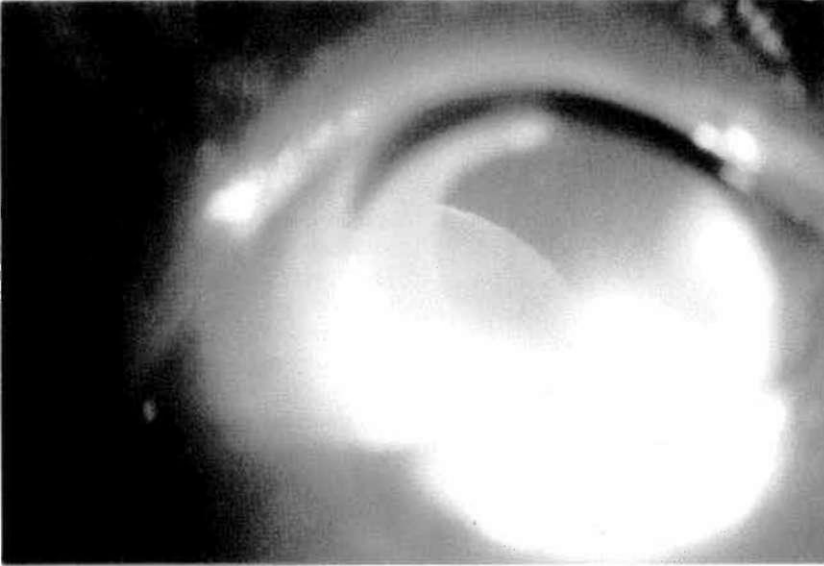
AXENFELD-RIEGER ANOMALİSİ



Resim 2. Olgu 1'in sağ göz gonioskopik görünümü



Resim 3. Olgu 1'in sol göz gonioskopik görünümü



Resim 4. Olgu 1'in sol göz lensi

10.0 D'lik düzeltme ile 0.4 idi. Biomikroskopik muayenede her iki gözde belirgin Schwalbe halkası, iris periferisinde kornea ile yapışıklık gösteren iris britleri gözlemlendi. Göz içi basıncı (GİB) Applanasyon tonometresi (App.) ile her iki gözde 14 mm Hg olarak bulundu. Gonioskopide, iris britleri dışındaki açılı bölgeleri normal olarak değerlendirildi (Resim 2-3). Pupilla dilatasyonu sonrası her iki lensin alt nazale sublukse olduğu gözlemlendi (Resim 4), Göz dibi muayenesinde patoloji saptanmadı.

Hastanın öyküsünde kız ve erkek kardeşinde de göz rahatsızlığı olduğu bilgisinin alınması üzerine aile taraması

yapıldı. Şekil 1'de aile ağacı görülmektedir. Olgu aile ağacında 2. jenerasyondaki 4 numaralı kişidir. Olguların anne ve babası ile 3. olgunun 2 çocuğunun göz ve sistemik muayenesinde patoloji saptanmadı. Diğer bireylere ulaşılamamış, haklarında alınan sözel bilgide patoloji tanımlanmamıştır.

Olgunun periferik kanından hazırlanan lenfosit kültüründen elde ettiğimiz metafaz plaklarının Giemsa bantlama yöntemi ile incelenmesi sonucunda anormal kromozom yapısı gözlenmiştir (Şekil 2).

Olgu 2: Z.K., 22 yaşında kadın hasta (Resim 5). Görme keskinliği sağ

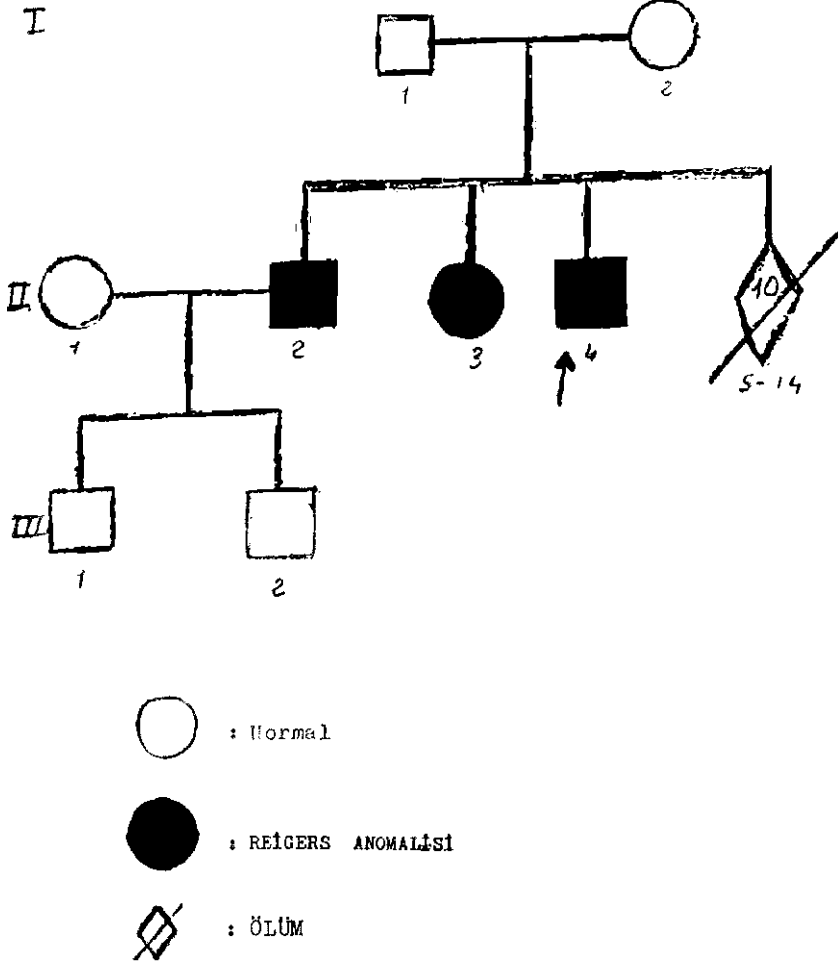
gözde 3mps + 10.75 D ile 0.6, sol gözde 2mps + 9.75 D ile 0.4, GİB sağda 13 mm Hg. solda 14 mm Hg (App) olarak bulundu. Biomikroskopik muayenede olgu 1'de olduğu gibi belirgin Schwalbe halkası, periferik korneaya yapışık iris britleri olmak üzere benzer bulgular saptandı. Gonioskopide iris britleri dışında ka'nın açılı bölgeleri normaldi (Resim 6-7). iris britleri 1 no'lu olguya göre daha yaygın olarak gözlemlendi. Pupilla dilatasyonu sonrası her iki lensin alt nazale sublukse olduğu saptandı (Resim 8-9). Göz dibi patolojisi saptanmadı.

Olgu 3: M.K., 30 yaşında erkek hasta. Görme keskinliği sağ gözde P~P~' idi. Biomikroskopik muayenede sağ göz fizik olmakla birlikte gözlenebilen patolojiler iris periferisinden korneaya iris britleri, ön kamara darlığı, oklüzyo pupilladır (Resim 10). Fitizis nedeniyle gonioskopi yapılamadı GİB digital olarak hipoton bulundu. Sol gözde görme keskinliği P~P~, fitizis bulbi ve sklerokornea saptandı.

Her üç olgunun iç hastalıkları ana-bilim dalı tarafından yapılan muayenelerinde patoloji saptanmadı.

TARTIŞMA

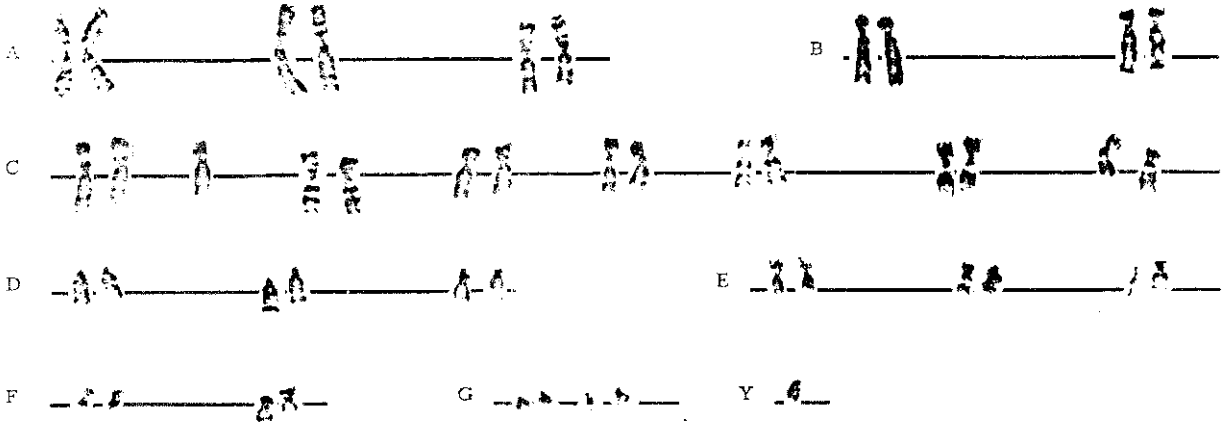
Axenfeld-Rieger anomalisi tipik olarak bilateral, sıklıkla (%60) sekonder glomla birlikte seyreden goniodisgenesis tablosudur. Maksiller hipoplazi, kısa filtrum, öne çıkık alt dudak, mikrodonti, mental retardasyon, miyopati, kardiyovasküler anomaliler, umbilikal herni, hipospadias gibi ekstraokular patolojilerle birlikte ise A-R sendromunda otozomal dominant geçiş ve kromozom anomalileri bildirilmekle birlikte %25 sporadik olabileceği de vurgulanmaktadır (3,6,7).



Şekil 1. Olguların aile ağacı

Sunulan olgulara; belirgin Schvvalbe halkası, ön kamara açısının önünde periferik korneadan (Schvvalbe halkasından) İrise uzanan brittle, lens sublukasyonu olması, ekstraokuler patoloji saptanmaması nedeniyle A-R anomali tanısı konuldu. Olgularımızda açı ve periferik iris anomali dışında iris patolojisi saptanmadı. Literatürde pupil anomali ve iris hipoplazi ve atrofisinin gözlenmediği durumlar da bildirilmektedir (4). Literatürde A-R anomaliinde genellikle 2-3 dekatlarda gelişen ve %60 (4,6,9-13) oranında görüldüğü bildirilen glokom; olgularımızın ikisinde (olgu 1-2) saptanmadı. Olgularımızda olduğu gibi Lischetteide GİB normal sınırlarda 3 cıgı bildirmiştir (11). Bununla birlikte olgularımız glokom açısından riskli olgular olmaları nedeniyle 6 aylık aralarla izlemeye alındılar. Olgu 3'te bilateral titizi bulbi olması nedeniyle glokomun olup olmadığı konusunda yorum yapılamadı.

A-R sendromunda otozomal dominant geçiş ve kromozom anomalileri (1,4-9,15) bildirilmekle birlikte, otozomal resesif geçiş ya da (6) %25 oranında sporadik olabileceği de bildirilmektedir (3). Dominant geçişin olduğu durumlarda heterojenite bildirilmiştir (6). Heterojenitenin nedeni anomalinin varyant ekspresyon gösteren bir genle kalıtılıyor olmasıdır (3). Varyant ekspresyon gösteren dominant genler etkilerini %0 ile %100 arasında gösterebilmeleri nedeniyle hastalık bulguları değişen ağırlıkta



TEŞHİS : 46,XY

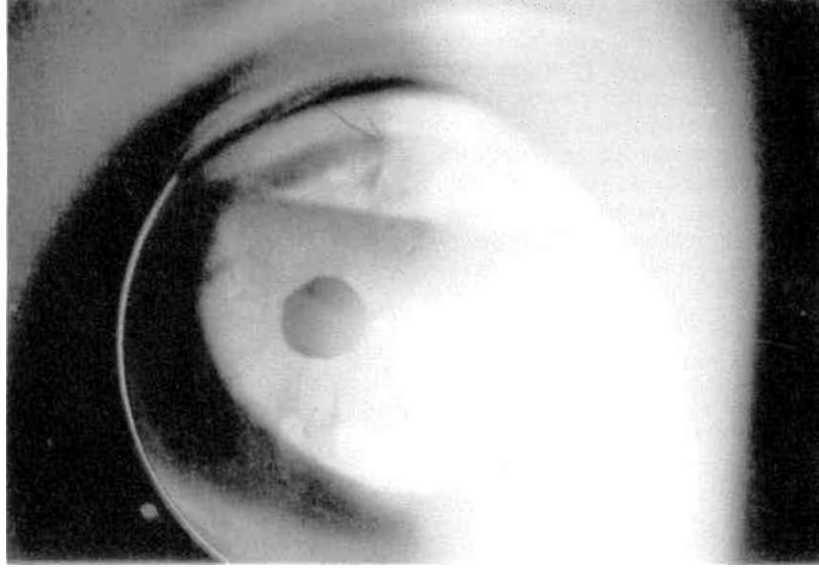
Şekil 2. Olgu 1'in kromozom haritası

AXENFELD-RIEGER ANOMALİSİ

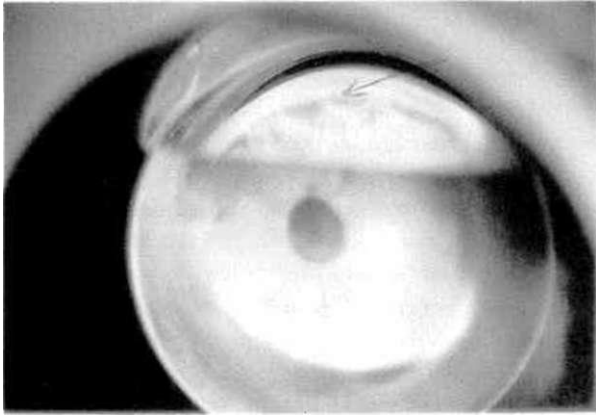


Şekil 5. Olgu 2'nin yüz resmi

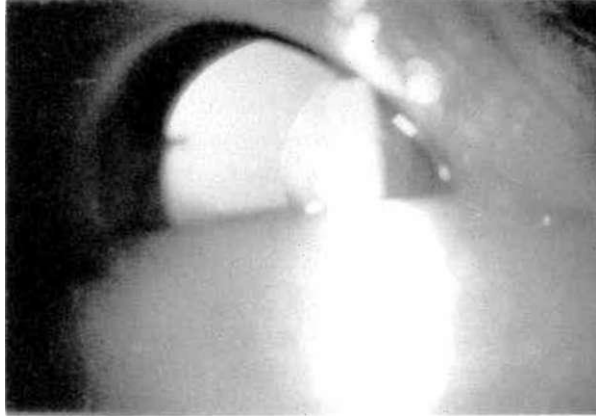
ortaya çıkar (3,15,16), Bizim olgularımızda da olgu 3'de erken dönemde fitizis gelişmesi, olgu 2'de iris britlerinin daha geniş alanlarda olması A-R anomalisinin değişik ağırlıkta kendini göstermesi olarak değerlendirilebilir, Ru durumda olgu-



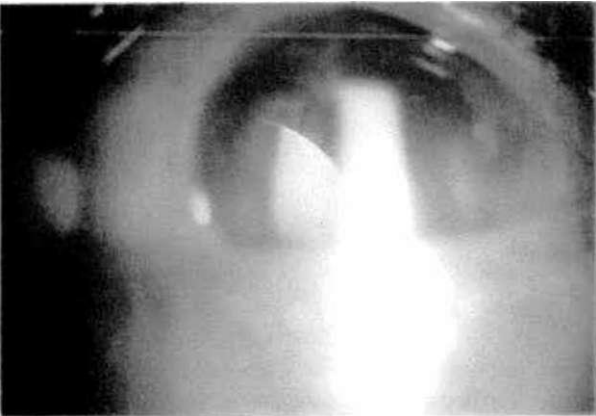
Resim 6. Olgu 2'nin sağ göz gonioskopik görünümü



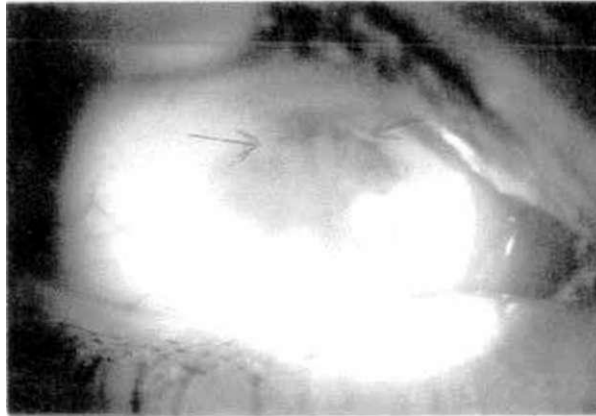
Resim 7. Olgu 2'nin sol göz gonioskopik görünümü



Resim 8. Olgu 2'nin sağ göz lensi



Resim 9. Olgu 2'nin sol göz lensi



Resim 10 Olgu 3'nin sağ gözü

larımızda beterojenite gösteren otozomal dominant geçişten söz edilebilir.

Ekstraokuler anomaliler olmaksızın tüm goniodisgeneziler dominant geçiş gösteren bir durumun parçası olabilir (6). Bugün ki bilgilerimiz ışığında anomalili kişilerin çocuklarında da görülüp görülmemesi konusunda kesin birşey söylemek mümkün değildir. Gelecekte genetik bilimin gelişimi ile goniodisgenezilerde bilinmeyenler açıklanabilecektir.

KAYNAKLAR

- Senior B, Nejad AS. Autosomal dominant transmission of isolated growth hormone deficiency in iris-dental dysplasia (Rieger's syndrome). *The J Pediatrics* Nov 1974;85:844-5.
- Kleinmann RE, Kazarian EL, Raptopoulos V, Braerman L. Primary empty sella and Rieger's anomaly of the anterior chamber of the eye. *N Eng. J Med.* 1981;304:90-3.
- Chisholm IA, Chudley AE. Autosomal dominant iridodysgenesis with associated somatic anomalies: Four generation family Rieger's syndrome. *Br J Ophthalmol* 1983; 67:529-34.
- Shields MB. Axenfeld-Rieger's syndrome. In: Rithch R, Shields MB, Krupin T, eds. *The glaucomas*. Toronto: The CV Mosby Company, 1989: 2(50):S85-95.
- Walton DS. Iridocorneal dysgenesis with glaucoma. In: Epstein DL, eds. *Chandler and Grant's glaucoma*. Philadelphia: Lea-Febiger Company, 1986: 38:501-5.
- Holmstrom GE, Reardon WP, Baraitser M, Elston JS, Taylor DS. Heterogeneity in dominant anterior segment malformations. *Br J Ophthalmol* 1991; 75:591-7.
- Doran RML. Anterior segment malformations: aetiology and genetic implications, editorial, *Br J Ophthalmol* 1991; 75:579.
- Henkind P, Siegel I, Carr R. Mesodermal dysgenesis of the anterior segment. Rieger's anomaly. *Arch Ophthalmol* 1965; 73:810-7.
- Uchida H, Yamana T, Ichimiya M, Yashimura K, Inomata H. Three cases of Rieger's Syndrome. *JpnJClin Ophthamol* 1988; 42, 11:1239-42.
- Demlin AC, Zelensky IA. Results after surgical treatment of congenital glaucoma and glaucomas of young persons. *Oftalmol Zh* 1989; 3:144-6
- Suzuki Y, Araie M. A case of Axenfeld Rieger Syndrome manifested congenital glaucoma, mydriasis and uveal ectropion bilaterally. *Jpn J Ophthalmol* 1988;42,12:1379-32.
- Tamura M, Nakatsuka K, Iwamoto Y, Matsuo Y. A case of markedly asymmetrical Axenfeld-Rieger Syndrome. *Jpn J Clin Ophthalmol* 1988; 42, 2, 7:819-22.
- Gregor Z, Hitchings RA. Rieger's anomaly: a 42-year follow-up. *Br J Ophthalmol* 1980: 64:56-8.
- Lischetti P. Axenfeld's Syndrome (without hypertension). *Ann Ophthalmol Clin Ocul* 1989; 115, 1:97-100.
- Ravalli L, Pern P, Mazzeo V. Axenfeld-Rieger Syndrome. On two cases in the same family. *Boll Ocul* 1989; 88, 3:309-13.
- Başaran N. Tıbbi genetik. Eskişehir, Anadolu Üniversitesi Bası mevi 1986; 63:101-441.