

Bilateral Aniridili Uç Olgu

Süleyman OKUDAN*, Kemal GÜNDÜZ", Ahmet ÖZKAGNICI"*, Idris ÖNCEL*

SUMMARY

THREE CASES WITH BILATERAL ANIRIDIA

The variety of the anomalies accompanying aniridia and the concordance of the findings with the literature is surveyed in 2 male children of a normal father and a mother with aniridia.

Key Words: Aniridia, Iris hypoplasia

OZET

Aniridili bir anne ve sağlam bir babadan doğma aniridili iki erkek çocukta, aniridiye eşlik eden anomalilerin çeşitliliği ve literatür verileri ile uygunluğu incelenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Aniridi, iris hipoplazisi

GİRİŞ

Aniridi normal popülasyonda 1/64.000-1/96.000 insidansda görülen, kornea, ön kamara, lens, iris retina ve optik siniri de tutabilen, iris hipoplazisi ile karakterize panoküler bir bozukluk olup sporadik ve famüyal olarak ortaya çıkabilir. Familial olgularda genelde kromozomal bir bozukluk olmamasına rağmen, sporadik olgularda 11. kromozomun kısa kolunun delesyonu sonucu meydana gelebilir. Bu kromozomal bozukluk böbreklerde Wilms tümör insidansı artışı ile birlikte (1-4).

Geliş: 7.1.1992

Kabul: 18.5.1992

Yrd.Doç.Dr. Selçuk Üniv. Tıp Fak.
Göz Hastalıkları ABD
Doç.Dr. Selçuk Üniv. Tıp Fak.
Göz Hastalıkları ABD
Araştırma Görevlisi Selçuk Üniv. Tıp Fak.
Göz Hastalıkları ABD, KONYA

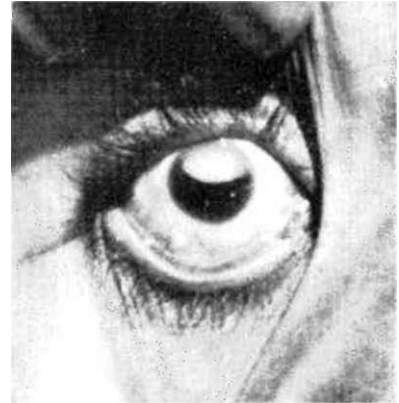
Cücelik, mental bozukluk, kraniofasyal dizostoz, polidaktili ve yumru ayak, aniridi ile birlikte olabilen diğer göz dışı anomalilerdir. Aniridili olgularda görme zayıftır. Görme azlığı optik sinir hipoplazisi, katarakt, glokom, ambliyopi, kornea opasifikasyonlar ve retina degeneranslarına bağlı olabilir. Karakteristik yüz ifadesi, palpebral fissür daralması ve alın kırışıklığı aniridili olgularda tipiktir (5,6).

OLGULAR

1. Olgu: 30 yaşında kadın hastada bilateral aniridi ile beraber horizontal nistagmus, sağ lens subluksasyonu, sol patolojik katarakt, glokom ve ptozis tesbit edildi, Şekil 1. Horizontal kornea çapı her iki gözde 11 mm, sol korneada tipik olarak pannus oluşumu vardı. Görmeler sağ gözde 1 metreden parmak sayma, sol gözde 2/10 düzeyinde idi. Schiötz tonometrisi ile göz içi basıncı sağ gözde 33 mmHg, sol gözde 30 mmHg olarak ölçüldü. Direk oftalmoskopik fundus muayenesinde sağ gözde optik sinir hipoplazisi ve periferik retinada çevresel olarak küçük sarı benekler tespit edilmesine rağmen sol fundus patolojik katarakt nedeni ile muayene edilemedi. Yapılan intravenöz pyelografide herhangi bir patolojiye

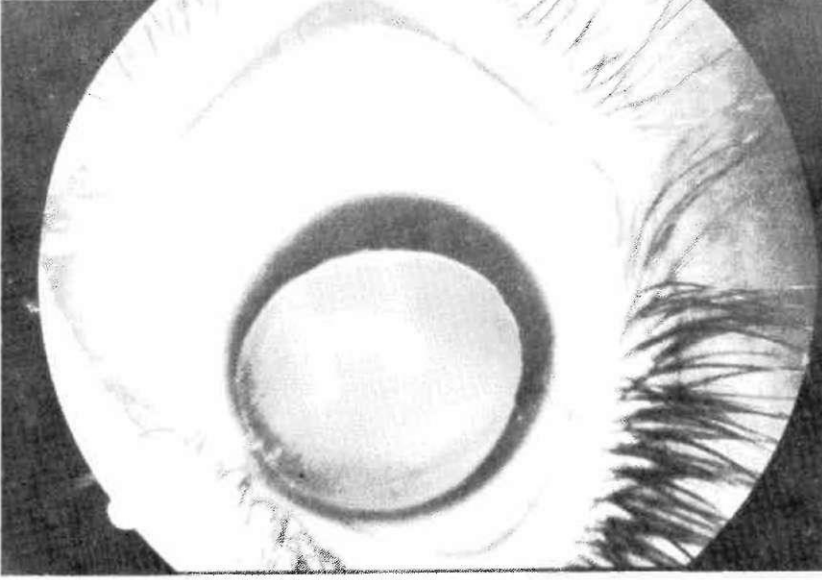
rastlanmadı. Gonioskopik muayenede her iki gözde trabeküler şebekede yapışıklıklar tespit edildi.

2. Olgu: 6 yaşında erkek çocukta bilateral aniridi ve horizontal nistagmus ile sağ ve sol lens subluksasyonu ve konjenital ptozis tesbit edildi, Şekil 2. Horizontal kornea çapı her iki gözde 11 mm, görmeler sağda 3 metreden parmak sayma düzeyinde, solda 1/10 düzeyinde idi. Schiötz tonometresi ile her iki gözde göz içi basıncı mükerrer olarak 16 mmHg olarak ölçüldü. Refraksiyon muayenesinde yüksek myopik refle alındı ve görmeler tashihle arttıria-

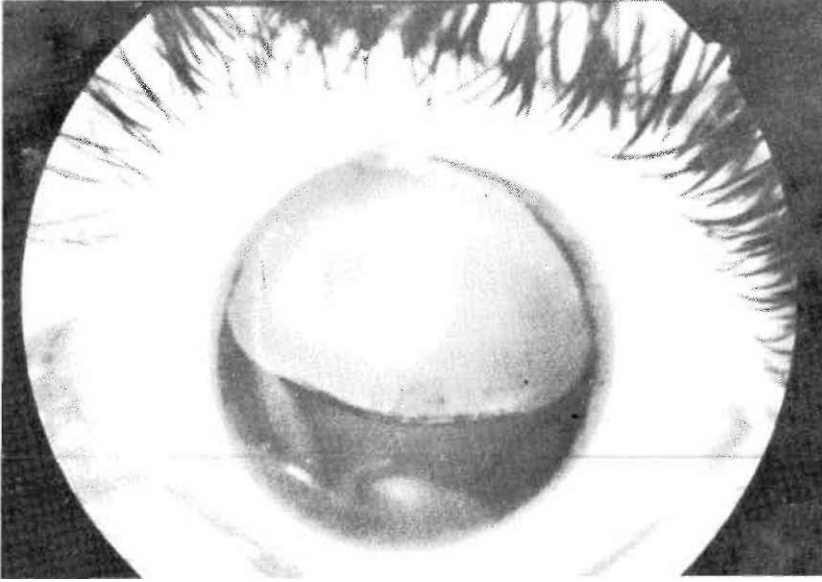


Şekil 1.

BİLATERAL ANİRİDİLİ ÜÇ OLGU



Şekil 2.



Şekil 3.

madı. Direk oftalmoskopik fundus muayenesinde sağda ve solda optik sinir hipoplazisi ve periferik retinada küçük sarı benekler tesbit edildi. Yapılan intravenöz pyelografide herhangi bir patoloji rastlanmadı. Gonioskopik muayenede her iki gözde açı normal bulundu.

3. Olgu: 4 yaşında erkek çocuk. Bilateral aniridi yanında horizontal nistagmus ve pitozis tesbit edildi, Şekil 3. Horizontal kornea çapı her iki gözde 10.5 mm olarak ölçüldü. Kooperasyon sağlanmadığından görmeler ölçülemedi. Genel anestezi altında yapılan direkt oftalmoskopik muayenede, miyopik retle,

hipoplazik optik sinir ve periferik retinada küçük sarı benekler tesbit edildi ve schiötz tonometrisi ile göz içi basınçları her iki gözde 15 mmHg olarak ölçüldü. Yapılan intravenöz pyelografide herhangi bir patolojiye rastlanmadı. Gonioskopik muayenede her iki gözde açıda herhangi bir patoloji tespit edilmedi.

Levator fonksiyonu ve pitozis derecesi sınıflandırması Tablo 1 ve Tablo 2'de verilmiştir (7).

Her üç olgudaki levator fonksiyonları ve primer pozisyonundaki pitozis miktarları Tablo 3 ve Tablo 4'de gösterilmiştir.

NOT: Levator fonksiyonu hesaplanırken, frontal kasın etkisi hastanın kaşına parmak basılarak azaltılmış, sonra hastadan aşağı ve yukarı bakması istenerek üst kapağın bu iki konumdaki hareketinin mesafesi mm olarak ölçülmüştür.

NOT: Pitozis miktarını hesaplamak için, hastanın alt limbus ile üst kapak arası

Tablo 1. Levator fonksiyonu sınıflandırması

Normal	15 mm
iyi	8 mm veya $\hat{}$
Zayıf	5.7 mm
Kötü	4 mm veya 1

Tablo 2. Pitozis derecelerinin sınıflandırılması

Hafif	2 mm
Orta	3 mm
Ağır	4 mm veya $\hat{}$

Tablo 3. Olgularımızın levator fonksiyonları

	Sağ	Sol	Derecesi
Olgu 1	5.5 mm	5.0 mm	"Zayıf
Olgu 2	7.0 mm	5.0 mm	Zayıf
Olgu 3	6.0 mm	4.0 mm	Zayıf

Tablo 4. Olgularımızın pitozis miktarları (Primer pozisyonunda)

	Sağ	Sol	Derecesi
Olgu 1	3.5 mm	5.0 mm	Ağır
Olgu 2	5.0 mm	5.0 mm	Ağır
Olgu 3	5.5 mm	5.5 mm	Ağır

mesafe ölçüldü ve 9 mm'den çıkartıldı. Bu değer hesaplanırken ortalama kornea vertikal çapı 11 mm alındı ve üst kapağın korneyi 2 mm örttüğü kabul edildi.

TARTIŞMA

Çalışmamızda 3 jenerasyon taranarak aynı aileden bir anne ve onun iki erkek çocuğunda oftalmik anomali bulunduğunda herhangi bir anomaliye rastlanmaması, belirgin penetrasyonlu dominant bir geçişi düşündürmektedir.

Daralmış kapak aralığı, lens sublukasyonu, katarakt, glokom, optik sinir hipoplazisi ve periferik retina dejenerasyonunun aniridi ile beraberliği göz önüne alındığında, aniridinin bu denli kapsamlı oftalmik patoloji ile birlikte olması kabul görmüş bir etyolojik teoriyi düşündürmektedir. Konjenital pitozis ve aniridinin beraberliği nöroektodermal veya mezodermal gelişim bozukluğu ile açıklanmaktadır. Kanaatimizce mezodermal kökenli bir bozukluk daha mantıklı bir yaklaşım olarak gözükmektedir. Çünkü embriyo henüz 22-30 mm büyüklüğüne eriştiğinde levator palpebra superior üst rektusun iç kısmından ayrılarak gelişir, irisin mezodermal kısmı da aynı zamanda geliştiğinden bu birlikteliği açıklayabilmek mümkün olur (5).

Literatürde aniridi ile birlikte sensoriyal işitme kaybı, pitozis ve glokom kombinasyonları da bu görüşü desteklemektedir (5,6).

Optik sinir hipoplazisi, periferik retina dejenerasyonu, katarakt ve lens su-

bluksasyonu görme azlığını artıran faktörlerdir.

Aniridide de ön kamara açısında trabeküler sistemin sklerozuna kadar gidebilen ilerleyici dejenerasyonlar görülebilir. Bazı olgularda da oküler hipertansiyon ve glokom ortaya çıkabilir (9,10). Olgularımızda annede mükerrer ölçümlerde göz içi basıncı yüksek olmasına rağmen, her iki çocukta göz içi basıncı artışının periferik irisin trabeküller ağa yapışması ve dışa akımı engellemesi sonucunda geliştiği kanısındayız. Bu olgumuzda profilaktik olarak dışa akımı sağlamak için goniotomi yapmayı düşünüyoruz.

Olgularımızda alın kırışıklığı ile birlikte görülen dar kapak aralığı pek çok aniridide karakteristik yüz ifadesi olarak kabul edilmiştir. Neher, fotofobiden kaçınmak için istemli bir reaksiyon olarak bu tipik görünüşü ileri sürmüştür (11). Olgularımızda bu denli oküler anomalilerin olması aniridinin panoküler konjenital bir anomali olma özelliğini doğrulamaktadır.

Her üç olgumuzda da yapılan batın ultrasonografik ve IVP tetkiklerinde Wilms tümörü lehine herhangi bir patoloji tespit edilmemesine rağmen izole sporadik aniridili olguların %20'sinde Wilms tümörü olma olasılığı olduğundan bu olgularda mutlaka Wilms tümörünü ekarte ettirecek tetkikler yapılmalıdır.

Sonuç olarak aniridi de görme prognozu oldukça zayıftır. Katarakt glo-

kom, optik sinir hipoplazisi, amliyopi ve korneal opasiteler gibi anomalilerin yaygın olması zayıf görme ile sonuçlanır

KAYNAKLAR

1. Peyman GA, Sanders DR, Goldberg MF. Principles and practice of Ophthalmology, 1980:723-7.
2. William PB III, Petersen RA. Manual of Ocular Diagnosis and Therapy tendon: Little Brown and Co, 1991:290-1.
3. Duke-Elder SS. Normal and Abnormal Development Congenital Deformities. System of Ophthalmology. Louis: CV Mosby, 1963, vol 3 st.
4. Oshima T, Nishikawa T, Hirakata K, and et al, A long term follow up of a case with aniridia-Wilms tumor syndrom, Jpn J Clin Ophthalmol 1982: 42(7):793-6,
5. Sander MC, Leonard BN. Aniridia with Congenital Ptosis and Glaucoma, A Family study, Ann Ophthalmol 1988; 20:53-7.
6. Courteney-Harns RG, Mills RP, Phil M. Aniridia and Deafness. An inherited disorder. The Journal of laryngology and Otology 1990; 104:419-20
7. Kanski JJ. Clinical Ophthalmology second edition. London' Bulterworth-Heinemann Ltd, 1989:15-6.
8. Nelson LB, Spaeth GL, Nowinski TS, and et al. Aniridia, A review Surv Ophthalmol 1984; 28-621-42,
9. Grande JD. Congenital aniridia and elevation of the intraocular pressure. A review of 8 cases, Ophthalmologie 1968; 2(3):205-8.
10. Grant WM, Walton DS, Progressive changes in the angle in congenital aniridia with development of glaucoma. Am J Ophthalmol 1974; 78 842-7,
11. Neher EM. Aniridia congenita, irideremia: Report of cases extending through five generations. Am J Ophthalmol 1930: 21:293-8,