

# İki Taraflı Oküler Kolobomlu Pediatrik Bir Olgudaki Ultrasonik Biyomikroskopi ve Optik Koherens Tomografi Bulguları

## Ultrasonic Biomicroscopy and Optical Coherence Tomography Findings in a Pediatric Case with Bilateral Ocular Coloboma

Dr. Adem TÜRK,<sup>a</sup>  
Dr. Mehmet KOLA,<sup>b</sup>  
Dr. Hidayet ERDÖL<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Göz Hastalıkları AD,  
Karadeniz Teknik Üniversitesi  
Tıp Fakültesi, Trabzon

<sup>b</sup>Göz Hastalıkları Kliniği,  
Muş Devlet Hastanesi, Muş

Geliş Tarihi/Received: 27.02.2009  
Kabul Tarihi/Accepted: 27.04.2009

Yazışma Adresi/Correspondence:  
Dr. Adem TÜRK  
Karadeniz Teknik Üniversitesi  
Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları AD,  
Trabzon,  
TÜRKİYE/TURKEY  
doktorademturk@yahoo.com

**ÖZET** Her iki gözündeki görme azlığı şikâyeti ile başvuran 11 yaşındaki kız çocuğuna ait klinik bulgular değerlendirildi. Olgunun görme keskinlikleri sağda 5 m'den parmak sayma, solda 0.1 düzeyindeydi. Biyomikroskopik muayenede her iki gözünde de alt tarafta yerleşim gösteren iris kolobomu ve kataraktı bulunan olgunun iki taraflı fundus muayenesinde papillayı da içine alan alt nazal yerleşimli geniş korioretinal kolobom tespit edildi. Olgunun ultrasonik biyomikroskopi (UBM) incelemesinde her iki gözde de iris kolobomundan geçen kesitlerde iris ve siliyer cisimde yapısal defektler mevcuttu. Ek olarak her iki maküladan geçen optik koherens tomografi (OKT) incelemesinde ise etkilenen sahalardaki düzensiz korioretinal katmanlarda inceleme ve yansıtıcılık artışı gözlemlendi. Bu olgu sunumunda da görüldüğü üzere UBM ve OKT incelemeleri koloboma bağlı göz bulgularının teyit edilmesinde faydalı bulunmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Akustik mikroskopi; kolobom; doğuştan anomaliler; optik koherens tomografi

**ABSTRACT** Clinical findings of 11 years old girl case admitting with the complaint of bilateral low vision were evaluated. Visual acuities of the case were finger counting at 5 meters on the right eye and 0.1 on the left eye. On biomicroscopical examination, there were inferior iris coloboma and cataract on both eyes. Bilateral fundus examination revealed a large inferior-nasal chorioretinal coloboma including optic nerve. In ultrasonographic biomicroscopy (UBM) examination encompassing iris coloboma there was a structural defect on the iris and ciliary body on both eyes. Additionally, the slimming and increased reflectance in the irregular chorioretinal layers of affected areas were observed in the optical coherence tomography (OCT) sections encompassing both macula. As observed during the presentation of this case, UBM and OCT examinations were found to be beneficial in the confirmation of ocular findings related to ocular coloboma.

**Key Words:** Acoustic microscopy; coloboma; congenital abnormalities; tomography, optical coherence

Türkiye Klinikleri J Ophthalmol 2009;18(4):272-6

Oküler kolobomlar, intrauterin 5. ve 7. haftalar arası göz gelişimindeki defektlerden meydana gelen bir embriyolojik anomalidir.<sup>1</sup> Oküler kolobomların görülme sıklığı farklı toplumlarda yapılan çeşitli çalışmalara göre 0.5-7.5/10.000 doğum olarak bildirilmiştir.<sup>2</sup>

Oküler kolobomlar intrauterin gelişim sürecindeki çeşitli sorunlar neticesinde ortaya çıkan ve oldukça nadir olarak görülen bir durumdur.<sup>3</sup> Hastalık gözün herhangi bir kesimini tutmakla birlikte, daha sık olarak iris, retina ve koroidin alt nazal kadranında yerleşim göstermekte ve bu haliyle

tipik oküler kolobom adını almaktadır. Alt nazal bölge haricinde yerleşim gösteren defektler ise atipik kolobom olarak adlandırılmaktadır.<sup>4</sup>

Kolobomlu olgularda görülen klinik olgudan olguya değişkenlik sergilemekte ve temel olarak hastalıkta tutulan lokalizasyona ve tutulumun boyutuna göre farklılık göstermektedir.<sup>5</sup> Bu yüzden oküler kolobomun tanısının konulmasında bazı olgularda güçlüklerle karşılaşılabilir.<sup>6</sup>

Optik koherens tomografi (OKT), retinanın morfolojik olarak incelenmesinde başarılı bir yöntemdir.<sup>7,8</sup> Yine ultrasonik biyomikroskopi (UBM) gözün ön kısmına ait morfolojik özelliklerin ortaya çıkarılmasında önemi olan bir başka görüntüleme yöntemidir.<sup>9,10</sup> Dolayısıyla her iki metot da oküler kolobomda ortaya çıkan yapısal sorunların objektif bir biçimde değerlendirilip tanının teyit edilmesinde başarılı bir biçimde kullanılabilir.

Bu olgu sunumunda oküler kolobomlu bir olguya ait klinik ve UBM ile OKT’de gözlenen morfolojik özelliklerinin sunulması amaçlanmıştır.

## OLGU SUNUMU

Göz hastalıkları polikliniğine her iki gözünde görme azlığı şikâyetiyle başvuran 11 yaşındaki kız çocuğu değerlendirildi. Sistemik olarak başka bir anomalisi bulunmayan olgunun görme keskinlikleri sağda 5 MPS, solda 0.1 düzeyindeydi. Hirsberg testinde ortoforik olan ve horizontal nistagmusu bulunan olgunun biyomikroskopik muayenesinde her iki gözünde de iris kolobomu, pupiller membran artığı ve alt kadranda lens kesafeti mevcuttu (Resim 1).

Olgunun fundus muayenesinde papillayı ve makülanın bir kısmını da içine alan iki taraflı alt nazal yerleşimli geniş koryoretinal kolobom alanları mevcuttu (Resim 2).

Olgunun iki taraflı oküler ultrasonografi (OUSG) incelemesinde kolobomun koroid ve retina ile birlikte optik sinir başını da etkilediği ve sklerada arka stafilomun tabloya eşlik ettiği görüldü (Resim 3). Olgunun UBM incelemesinde ise her iki gözde de alt nazal iris ve siliyer cisimde kolobomla uyumlu yapısal defektler görüldü (Resim 4).

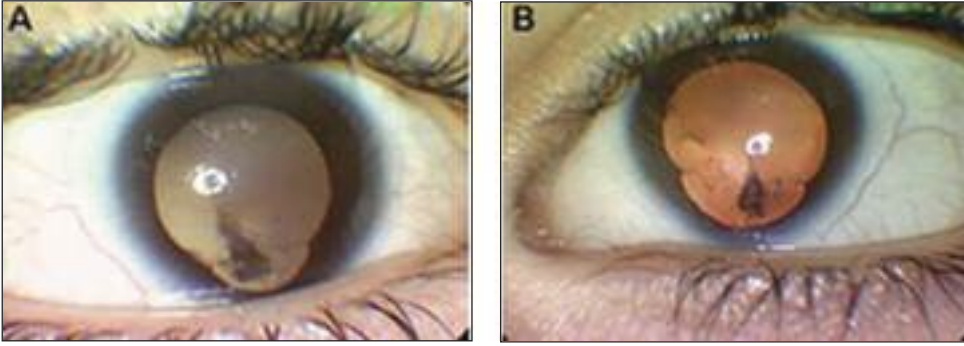
Olgunun her iki makülasından geçen OKT incelemelerinde arka kutuptaki koryoretinal kolobom sahalarında skleraya ait yansıtıcılık artışı gösteren alanlar gözlemlendi. Ayrıca, bu bölgelerde retina ve koroid katmanlarının düzensizleşerek incelendiği ve yansıtıcılık artışı sergilediği görüldü. Kolobomun etkilemediği sahalarda ise normal koryoretinal yapılar seçilebilmekteydi (Resim 5).

## TARTIŞMA

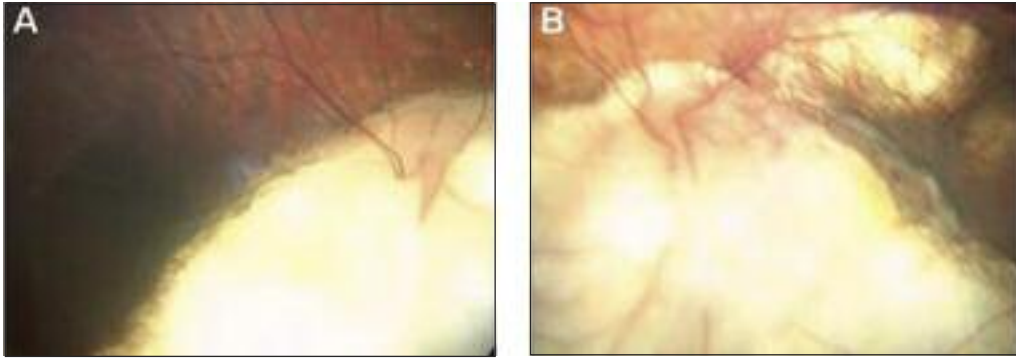
Tek ya da çift taraflı olarak görülebilen oküler kolobomlar izole bir göz anomalisi olarak karşımıza çıkabileceği gibi, bu duruma eşlik edebilen diğer oküler ve sistemik sorunlar da bulunabilmektedir.<sup>1-3</sup> Göz açısından en sık mikroftalmi ve anoftalmus gibi konjenital sorunlar hastalığa eşlik etmektedir.<sup>2</sup> Bu çalışmadaki olguda oküler kolobom iki taraflı ve izole bir anomali olarak gözlenmiştir.

İris kolobomları pigment epitel ve stromayı tuttuğunda tipik “anahtar deliği” pupilla ortaya çıkmaktadır. İris kolobomları izole olabilseler de sıklıkla diğer oküler yapılar da birlikte etkilenmektedir.<sup>1,2</sup> Nitekim bu olguda da görüldüğü üzere alt kadranı tutan tam kat iris kolobomuna siliyer cisim kolobomu ve arka kesimi tutan koryoretinal kolobom eşlik etmiştir. Gerek iris kolobomunun gerekse de anlaşılması güç olan siliyer cisim kolobomunun ortaya çıkarılmasında UBM incelemesi olgumuzda başarılı bulunmuştur.

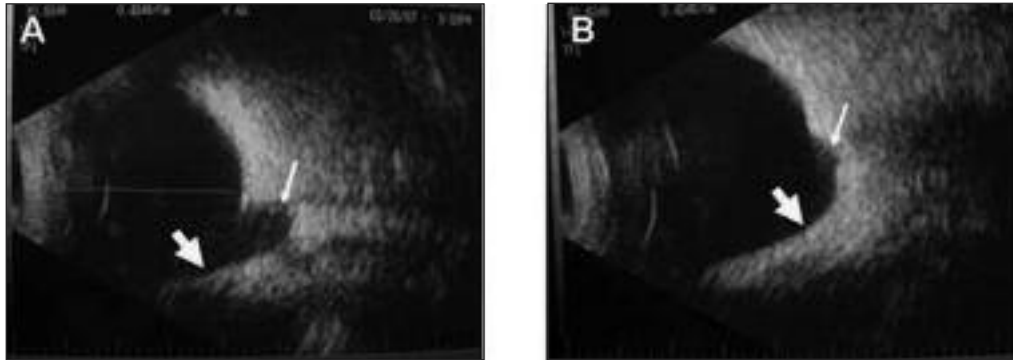
Gözün arka kısmını etkileyen kolobomlar iris kolobomlarının aksine görmeyi çok daha belirgin bir biçimde etkilemektedir.<sup>1</sup> Koroideal kolobom ya da retinokoroideal kolobom olarak adlandırılan gelişim defektlerinde retina pigment epitel (RPE), nöroretina ve ilgili bölgedeki koroidin gelişimi birlikte etkilenebilmektedir. Koroideal kolobom sahasındaki ince ve histolojik yapısı tam olarak gelişmemiş retina dokusu retinal yırtık ve dekolmana eğilim de oluşturmaktadır.<sup>1,3,5,8</sup> Olgumuzun takiplerinde retinal yırtık veya dekolmana rastlanmamıştır. Retina dekolmanının yanı sıra katarakt da retinokoroideal kolobomlara eşlik edebilen en sık komplikasyonlar arasındadır.<sup>1</sup> Olgumuzun her iki gözünde de alt lens kadranı etkileyen kısmi katarakta rastlanmıştır.



**RESİM 1:** Olgunun her iki pupillası genişletilmiş haldeyken çekilen gözün ön kesimini gösteren fotoğrafları. Sağ (A) ve sol (B) gözde alt nazal yerleşimli iris kolobomu, pupiller membran artığı ve lens kesafeti izlenmektedir.



**RESİM 2:** Olgunun sağ (A) ve sol (B) gözüne ait fundus fotoğrafları. Optik disk ve makülanın bir kısmını içine alan alt nazal yerleşimli geniş korioretinal kolobom sahaları izlenmektedir.

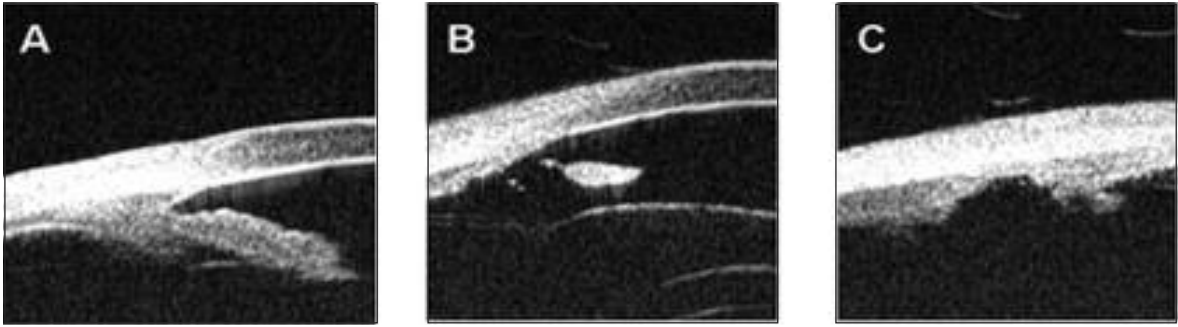


**RESİM 3:** Olgunun sağ (A) ve sol (B) gözüne ait ultrasonografi görüntüleri. Her iki gözde de optik sinir başını içine alan korioretinal kolobom (küçük ok) ve arka skleral stafilom alanları (büyük ok) izlenmektedir.

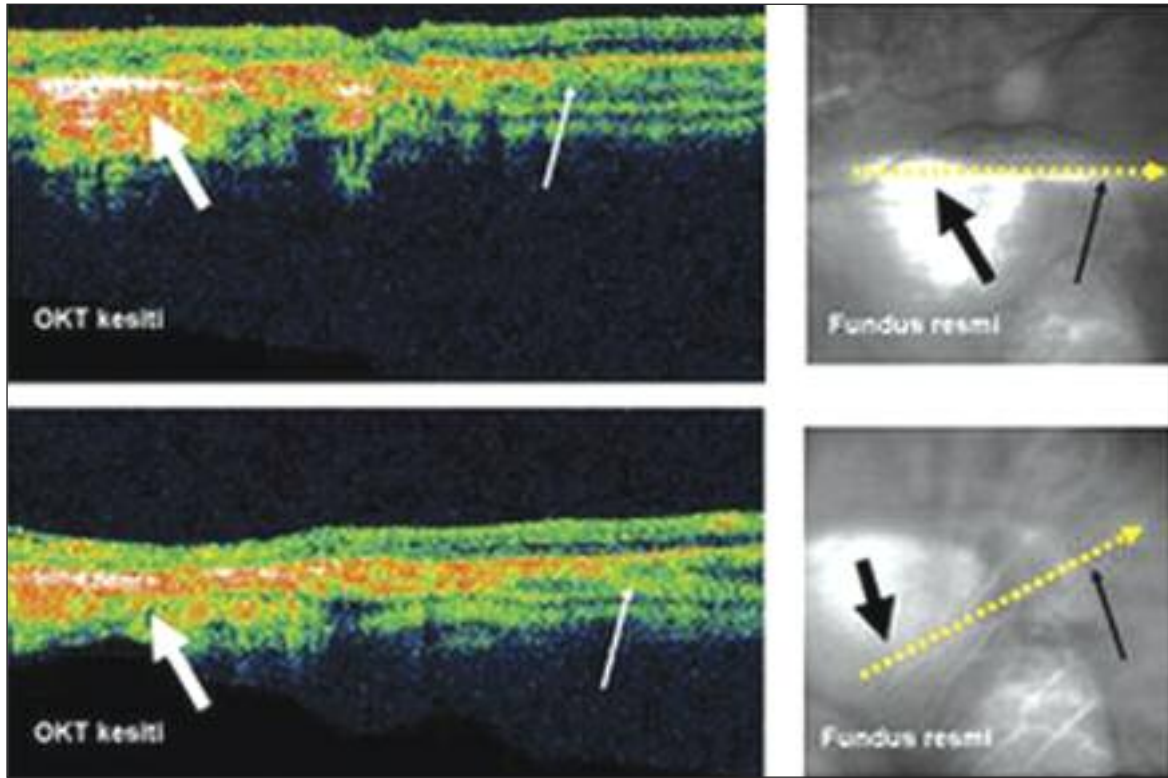
Kolobom nedeni ile açıkta kalmış sklerada arka tarafa doğru stafilom gelişebilmektedir.<sup>11</sup> Bazı olgularda açıkta kalmış sklera dokusu üzerinde hipoplastik ve gliotik bir retina dokusu görülebilmekte ve bu membranımsı retina katmanına bazen retinal damarlar da eşlik edebilmektedir.<sup>1,8</sup> Olgumuzda açıkta kalmış skleranın üzerinde normal bir retina yapılanması izlenmemiştir. Kolo-

bomlu sahada retinal damarların seyrettiği ve OU'da arka stafilomun mevcudiyeti gözlenmiştir.

Olgumuzda indirekt oftalmoskopide morfolojisi detaylı bir şekilde anlaşılamayan maküla bölgesinin morfolojisi OKT'de başarılı bir şekilde ortaya çıkarılabilmektedir. Olgumuzdaki OKT bulgularına göre, makülada koroidin etkilendiği alanlarda reti-



**RESİM 4:** Olgunun sağ gözüne ait ultrasonik biyomikroskopi (UBM) görüntüleri. İris kolobomunun bulunmadığı bölgeden geçen limbusa dik kesit (A), iris kolobomuna denk gelen bölgedeki limbusa dik (B) ve paralel kesit (C) izlenmektedir. B ve C siliyer cisimdeki etkilenmeyi göstermektedir.



**RESİM 5:** Olgunun sol gözüne ait maküler optik koherens tomografi görüntüleri. Koriyoretinal koloboma (büyük ok) denk gelen sahadaki düzensiz ve incelmış retina katmanına ve alttaki sklera dokusuna ait yüksek yansıtıcılığa dikkat edin. Kolobomun bittiği alandan itibaren (küçük ok) düzenli bir retinal katmanın oluştuğu izlenmektedir.

nanın incelerek morfolojik olarak düzensizleştiği ve kısmen açıkta kalan skleranın da yüksek düzeyde yansıtıcılık sergilediği gözlenmiştir. Benzer bulgular Gopal<sup>8</sup> tarafından yapılan bir çalışmada da ifade edilmiştir.

Atipik oküler kolobom olarak sınıflanan maküler kolobomlu bir olgudaki OKT bulgularını sunan Oh ve ark.<sup>12</sup> da OKT'nin kolobomun tanın-

masındaki üstünlüğünden söz etmiş ve maküler kolobomun OKT'de krater tarzında bir çöküntü şeklinde görüldüğünü, bu sahalarda RPE ve koroidin bulunmayarak skleranın açıkta kalmasının yansıtıcılık artışı olarak seçildiğini belirtmişlerdir. Ayrıca, kolobom sahasındaki gelişmemiş retina katmanlarının ise ince bir membran tarzında görüldüğünü ifade etmişlerdir.

Oküler kolobomlardaki görme prognozu oküler gelişim kusurunun ve eşlik edebilen mikrofthalmusun derecesine bağlı değişkenlik göstermektedir.<sup>3</sup> Olgumuzdaki düşük görme düzeyinden maküla ve optik diski de içine alan geniş koriyoretinal gelişim sorunları sorumlu tutulmuştur. Nitekim Gopal ve ark.<sup>13</sup> tarafından yapılan bir çalışmada, optik diski içine alacak şekilde gelişen koriyoretinal kolobomlardaki görme keskinliğinin

optik diski içine almayan türlere göre daha kötü olduğu ifade edilmiştir.

Nadir görülen bir konjenital anomali olan oküler koloboma sahip olgulardaki etkilenme düzeyi olgudan olguya farklılık göstermektedir. UBM ve OKT incelemeleri koloboma bağlı morfolojik bulguların objektif olarak tespit edilmesinde faydalı bulunmuştur.

## KAYNAKLAR

1. Onwochei BC, Simon JW, Bateman JB, Couture KC, Mir E. Ocular colobomata. *Surv Ophthalmol* 2000;45(3):175-94.
2. Gregory-Evans CY, Williams MJ, Halford S, Gregory-Evans K. Ocular coloboma: a reassessment in the age of molecular neuroscience. *J Med Genet* 2004;41(12):881-91.
3. Berk AT, Yaman A, Saatçi AO. Ocular and systemic findings associated with optic disc colobomas. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2003;40(5):272-8.
4. Warburg M. Classification of microphthalmos and coloboma. *J Med Genet* 1993;30(8):664-9.
5. Daufenbach DR, Ruttum MS, Pulido JS, Keech RV. Chororetinal colobomas in a pediatric population. *Ophthalmology* 1998;105(8):1455-8.
6. Yıldırım H, Koç M, Deniz N, Turgut B. [Magnetic resonance findings of congenital iris and coroid coloboma of five cases]. *Turkiye Klinikleri J Ophthalmol* 2008;17(1):54-6.
7. Oral D, Atmaca LS. [Optical coherence tomography]. *Turkiye Klinikleri J Ophthalmol* 2001;10(1):34-40.
8. Gopal L. A clinical and optical coherence tomography study of choroidal colobomas. *Curr Opin Ophthalmol* 2008;19(3):248-54.
9. Gündüz K, Hoşal B, Zilelioğlu G, Demirel S. [Clinical and ultrasonic biomicroscopic findings in iris pigment epithelial cysts]. *Turkiye Klinikleri J Ophthalmol* 2006;15(1):6-11.
10. Akyol N, Türk A, Kola M, Erdöl H, Mungan S. [Evaluation of ocular findings observed in sarcoidosis with ultrasonic biomicroscopy and optical coherence tomography]. *Turkiye Klinikleri J Ophthalmol* 2008;17(3):219-22.
11. Kaderli B. [Non-hereditary congenital anomalies and retinal detachment]. *Ret-Vit* 2005;13(2):83-8.
12. Oh JY, Yu YS, Hwang JM, Park KH. Optical coherence tomographic finding in a case of macular coloboma. *Korean J Ophthalmol* 2007;21(3):175-7.
13. Gopal L, Badrinath SS, Kumar KS, Doshi G, Biswas N. Optic disc in fundus coloboma. *Ophthalmology* 1996;103(12):2120-7.