

# Axenfeld-Rieger Anomalili Bir Olgu

## A CASE WITH AXENFELD-RIEGER SYNDROME

Dr. Cengaver TAMER,<sup>a</sup> Dr. Hüseyin ÖKSÜZ,<sup>a</sup> Dr. Berna DOĞAN<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Göz Hastalıkları AD, Mustafa Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi,

<sup>b</sup>Göz Hastalıkları Kliniği, İskenderun Devlet Hastanesi, ANTAKYA

### Özet

Patent Duktus Arteriozos nedeniyle ameliyat olan 4 aylık erkek bebek her iki pupillada şekil bozukluğu nedeniyle kliniğimize başvurdu. Muayenesinde her iki gözde pupilla ektopisi, posterior embriyotokson, Schwalbe hattına uzanan periferik iris bantları tespit edildi. Fundus muayenesinde C/D oranı: 0.3. Göz içi basıncı her iki gözde 15 mm Hg. Bu makalede oldukça nadir görülen ve doğumsal kalp defekti ile birlikteliği olan Axenfeld-Rieger anomalili (ARA) bir olgumuz sunulmuştur. Olası glokom nedeniyle hastanın takipleri devam etmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Doğumsal kalp anomalisi, glokom

**Türkiye Klinikleri J Ophthalmol 2006, 15:144-146**

### Abstract

A 4 months old age boy who was operated for patent ductus arteriosus admitted to our clinic with a complain of pupillary abnormality. His ophthalmic examination revealed bilateral pupillary ectopia, posterior embryotaxon, peripheral iris fibrils attached to the peripheral cornea with ocular tension of 15 mmHg and, fundoscopic examination revealed a cup to disc ratio of 0.3. We presented a rare case of Axenfeld-Rieger anomaly with congenital heart defect in this report. The patient is still under control of our clinic for possible risk of glaucoma.

**Key Words:** Heart defects, congenital, glaucoma

**A**ksenfeld-Rieger anomalisi (ARA), posterior embriyotokson, iris bantları, iridokorneal yapışıklık, irisde incelleme, pupilla ektopisinin olduğu gelişimsel ön segment anomalisidir.<sup>1</sup> Nadir rastlanan bilateral, otozomal dominant bir bozukluktur. ARA olgularının yaklaşık %50-75'inde iridokorneal açı ve aköz drenaj sistemindeki tıkanıklık nedeni ile glokom gelişir.<sup>2</sup> ARA'ya eşlik eden sistemik anomaliler, maksilla hipoplazisi, diş anomalisi, santral sinir sistemi anomalisi, abdominal duvar defekti, sensorinöral işitme kaybı, doğumsal kalp defektidir.<sup>3-5</sup> Bu makalede literatürde oldukça nadir görülen doğumsal kalp defekti ile birlikteliği bulunan ARA'lı bir olgumuz sunulmaktadır.<sup>5</sup>

### Olgu Sunumu

Dört aylık erkek bebeğin, çocuk kliniği tarafından yapılan kalp muayenesi ve ekokardiyografi-sinde Patent Duktus Arteriozos (PDA) tespit edildi. Kardiyovasküler cerrahi kliniğinde ameliyat oldu. Bilateral pupil anomalisi nedeniyle kliniğimize konsülte edildi. Genel anestezi altında ön segment muayenesi, göz içi basıncı ölçümü, gonyoskopi ve fundus muayenesi yapıldı. Pupilla ektopisi, posterior embriyotokson, Schwalbe hattına uzanan periferik iris bantları tespit edildi (Resim 1). İki gözde de göz içi basıncı 15 mmHg olarak ölçüldü. Fundus muayenesi doğaldı.

Sistemik muayene bulgularında diğer anomaliler (santral sinir sistemi anomalisi, abdominal duvar defekti, sensorinöral işitme kaybı) tespit edilmedi. Diş anomalisi henüz 4 aylık olduğu için değerlendirilemedi. Böbrek fonksiyon testleri normal olarak değerlendirildi. Annenin gebelik öyküsünde herhangi bir özellik yoktu. Anne ve babanın ikinci derece akraba olduğu tespit edildi. Anne, baba, 5 yaşındaki kardeşinde ve diğer aile üyele-

**Geliş Tarihi/Received:** 17.03.2006 **Kabul Tarihi/Accepted:** 15.09.2006

**Yazışma Adresi/Correspondence:** Dr. Hüseyin ÖKSÜZ  
Mustafa Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Göz Hastalıkları AD, ANTAKYA  
huseyinoksuz1@yahoo.com

Copyright © 2006 by Türkiye Klinikleri



**Resim 1.** Sağ ve sol gözün ön segment görüntüleri.

rinde göz bulguları normal bulundu. Hasta yakınından gönüllü olur formu alındı. Glokom ve doğumsal kalp defekti nedeniyle hastanın takipleri devam etmektedir.

### Tartışma

Embriyolojik olarak ARA nöral krest orijinli dokuların gelişimindeki defekt sonucu oluşmaktadır.<sup>6</sup> Nöral krest hücrelerinin farklılaşması ile gözün ön segment yapıları gelişir. Ön segment anomalileri nöral krest hücrelerinin farklılaşmasındaki başarısızlık sonucu meydana gelir. İridokorneal açıda distorsiyon ile sonuçlanır. Bunun sonucu olarak posterior embriyotokson, ARA, Peters anomalisi, İridogoniodisgenesisde görülen ön segment gelişimsel anomalileri oluşur.<sup>7</sup>

İridokorneal açı ile trabeküler ağ arasındaki iris bantları ve posterior embriyotokson Axenfeld anomalisi olarak adlandırılır. İris stromasında

hipoplazi, distorsiyon, pupil ektopisi, polikori Rieger anomalisi olarak adlandırılır. İris anomalileri genellikle aynı kalır, çok az olguda zamanla değişiklik gösterebilir.<sup>8</sup> Maksilla hipoplazisi, diş anomalileri, umbilikal herni gibi tipik sistemik bulguların varlığı Axenfeld-Rieger sendromu olarak tanımlanır.<sup>5</sup> Konjenital kalp defekti ile birlikteliği daha az sıklıkta görülür. Literatürde 15 vakada bildirilmiştir.<sup>5,9</sup>

Bu olgularda glokomun şiddeti ön kamara açısında bulunan anormal dokunun miktarı ile uyumlu değildir, ancak açıda irisin yapışma yeri seviyesi ile ilgilidir.<sup>2</sup> İrisin seviyesi yüksek ise glokom gelişme riski artmıştır.<sup>2</sup> Olgumuzda iris yapışma seviyesi ve göz tansiyonu normal sınırlarda idi.

Genetik faktörlerinde ARA oluşumunda önemli rol oynadığı bildirilmiştir. Forkhead transcription factor geni (FOXC1) geni iskelet kası, böbrek, karaciğer ve kalpte yüksek miktarda bulunur.<sup>10</sup> FOXC1 genindeki mutasyon sonucu ön segment anomalilerinin oluştuğu düşünülmektedir. ARA'lı hastalarda kardiyak anomalilerin gelişiminde FOXC1 genindeki mutasyonun rol oynadığı bildirilmiştir.<sup>10</sup> Nöral krest hücreleri kalp gelişiminde de önemli rol oynar.<sup>11</sup> Son çalışmalarda, FOXC1 geninin ratlardaki analogu olan Mf1 geninin kalp kapakları ve septaların gelişiminde önemli rol oynadığı bildirilmiştir.<sup>11</sup>

Olgumuzda ön segment bulguları ve konjenital kalp defekti mevcuttur. ARA oldukça nadirdir. Kalp defekti ile birlikteliği daha da nadir olarak rapor edilmiştir.

Sonuç olarak, ARA'lı olgularda erken tanı, görme düzeyinin korunması, glokomun önlenmesi ve eşlik eden sistemik anomalilerin tedavisi açısından oldukça önemlidir. Ayrıca bu olgularda nöral krest orijinli dokuların ve kardiyak anomalilerin araştırılması gerektiğini düşünmekteyiz.

### KAYNAKLAR

1. Shields BM, Buckley E, Klintworth GK, Thresher R. Axenfeld-Rieger syndrome: A spectrum of developmental disorders. *Surv Ophthalmol* 1985;29:387-409.
2. Shields MB. Axenfeld-Rieger syndrome: A theory of mechanism and distinctions from the iridocorneal endothelial syndrome. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1983;81:736-84.

3. Chisholm IA, Chudley AE. Autosomal dominant iridogoniodygenesis with associated somatic anomalies: Four-generation family with Rieger's syndrome. *Br J Ophthalmol* 1983;67:529-34.
4. Cunningham ET Jr, Elliott D, Miller NR, Maumenee IH, Green WR. Familial Axenfeld-Rieger anomaly, atrial septal defect, and sensorineural hearing loss: A possible new genetic syndrome. *Arch Ophthalmol* 1998;116:78-82.
5. Mammi I, De Giorgio P, Clementi M, Tenconi R. Cardiovascular anomaly in Rieger Syndrome: Heterogeneity or contiguity? *Acta Ophthalmol Scand* 1998;76:509-12.
6. Bahn CF, Falls HF, Varley GA, Meyer RF, Edelhauser HF, Bourne WM. Classification of corneal endothelial disorders based on neural crest origin. *Ophthalmology* 1984;91:558-63.
7. Robert A, Honkanen MD, Darryl Y. A family with Axenfeld-Rieger syndrome and Peters anomaly caused by a point mutation (Phe112Ser) in the FOXC1 gene. *Am J of Ophthalmol* 2003;135:368-75.
8. Judisch GF, Phelps CD, Hanson J. Rieger's syndrome: A case report with a 15-year follow-up. *Arch Ophthalmol* 1979;97:2120-2.
9. Bekir NA, Gungor K. Atrial septal defect with interatrial aneurysm and Axenfeld-Rieger syndrome. *Acta Ophthalmol Scand* 2000;78:101-3.
10. Berry FB, Lines MA, Oas JM, Footz T, Underhill DA, Gage PJ, Walter MA. Functional interactions between FOXC1 and PITX2 underlie the sensitivity to FOXC1 gene dose in Axenfeld-Rieger syndrome and anterior segment dysgenesis. *Hum Mol Genet* 2006;15:905-19.
11. Swiderski RE, Reiter RS, Nishimura DY. Expression of the Mf1 gene in developing mouse heart: Implication in the development of human congenital heart defects. *Dev Dyn* 1999;216:16-27.