

Down Sendromlu Olgularda Göz Bulguları

OCULAR FINDINGS IN THE PATIENTS WITH DOWN SYNDROME

Dr. Fahrettin BİŞKİN,^a Dr. Yaşar DURANOĞLU,^a Dr. Meryem ALTIN^a

^a Göz Hastalıkları AD, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, ANTALYA

Özet

Amaç: Down sendromu olan hastalarda göz bulgularını araştırmak, görülme sıklığını belirlemek, literatürdeki benzer bildirilerle karşılaştırmak ve gerekirse erken tedavi olanaklarını araştırmaktır.

Gereç ve Yöntemler: Çalışma kapsamına alınan 50 hastanın tümüne kromozom analizi yapılmış ve Down sendromu tanısı almıştı. Rutin göz muayeneleri yanında hastalara ortoptik muayene, gözyaşı drenaj testleri, dilate pupilden ayrıntılı fundus muayeneleri yapıldı. Olgular yaşlarına göre birinci grup (0-5 yaş), ikinci grup (6-11 yaş), üçüncü grup (12-18 yaş) olarak sınıflandırıldı.

Bulgular: Serimizde incelenen olgularda Brushfield lekesi %22, katarakt %10, kırma kusuru %68, nasolakrimal kanal tıkanıklığı %10, nistagmus %6 oranında görülmüştür.

Sonuç: Çalışmamızdaki ve literatürdeki göz muayene bulguları dikkate alındığında, Down sendromlu olguların bedensel ve zihinsel gelişimlerinin takibi ile beraber göz bulguları yönünden de yakından izlenmesi gerekliliği ortaya çıkmıştır.

Anahtar Kelimeler: Down sendromu, brushfield lekesi, katarakt, nistagmus

Abstract

Objective: To investigate ocular findings of Down syndrome, to determine its frequency, to compare with another published results and to perform early therapeutic opportunities if needed.

Material and Methods: After chromosome analyses were performed, Down syndrome diagnosed in fifty patients. Routine ophthalmic examination, orthoptic evaluation, tear drainage tests, dilated fundus examination were performed. According to aged, the patients were classified as group I (0-5 years), group II (6-11 years) and group III (12-18 years).

Results: 22% Brushfield spots, 10% cataract, 16% strabismus, 68% refractive error, 10% nasolacrimal obstruction and 6% nystagmus were found in the patients with Down syndrome.

Conclusion: According to this paper and published results, motor and mental progression and ocular findings must be followed closely in the patient with Down syndrome.

Key Words: Down syndrome, brushfield spots, cataract, nystagmus

Türkiye Klinikleri J Ophthalmol 2005, 14:17-24

Down sendromu kromozom sayı anomalileri (anöploid) içinde en sık rastlanandır. Bu hastalık 21 no'lu kromozomun trisomik olması sonucu oluşur. Günümüzde prenatal tanı yöntemlerinin gelişmiş olması bu hastalığın

intrauterin dönemde erken tanısına olanak sağlamaktadır.

Özel yüz görünüşleriyle birbirine çok benzeyen bu olgularda oldukça zengin göz bulguları mevcuttur. Hatta bazı ön bulgularla, sitogenetik tanıdan önce büyük bir yüzdeyle klinik olarak Down sendromu tanısı konabilmektedir. Down sendromlu olgularda kapak anomalileri, refraksiyon kusurları, şaşılık, katarakt, lakrimal drenaj problemleri, iris ve retina anomalileri, nistagmus ve ambliyopi gibi çeşitli göz bulguları bildirilmektedir.¹ Down sendromlularda bulunan anomalinin niteliği globun embriyolojik gelişimin geç döne-

Geliş Tarihi/Received: 24.05.2004

Kabul Tarihi/Accepted: 02.03.2005

Yazışma Adresi/Correspondence: Dr. Yaşar DURANOĞLU
Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi
Göz Hastalıkları AD, ANTALYA
yduranoglu@hotmail.com

Copyright © 2005 by Türkiye Klinikleri

minde etkilendiğini göstermektedir. Hiçbir oküler ve orbital bulgu tanı koydurucu olmayıp benzer anomaliler normal kişilerde veya diğer mental ve fiziksel defektleri olanlarda görülebilmektedir.²

Bu çalışmadaki amaç; Down sendromlu olguların göz muayenelerinin yapılarak varsa, yaşamın kalitesini etkileyecek öneme sahip göz patolojilerini saptamak ve mümkünse tedavisine erken olanak sağlamaktır. Bu amaç hastaların ailelerine ayrıntılı olarak anlatılmış ve olurları alınmıştır.

Gereç ve Yöntemler

Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim dalı ve Pediatri Polikliniği Genetik Biriminde takip edilen 50 olgu çalışmaya dahil edildi. Kayıtlı olgulardan Ağustos -Aralık 2003 tarihleri arasında polikliniğine başvuran, altı ay ile 18 yaş arasında 50 olgu çalışma kapsamına alındı. Olgular yaşlarına göre, 1. grup (0-5 yaş), 2. grup (6-11 yaş) ve 3. grup (12-18 yaş) olarak sınıflandırıldı.

Çalışmaya alınan tüm hastaların kromozom analizleri, Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalında yapılmış ve Down sendromu tanısı almıştı.

Rutin göz muayenesine başlamadan önce Helsinki Deklarasyonu Prensiplerine uygun olarak çalışmaya katılan olguların ailelerinden 'bilgilendirilmiş olur' alınmıştır. Olguların doğum tarihleri, gözle ilgili şikayetleri olup olmadığı, varsa daha önceki göz muayenesi sorgulandıktan sonra özel olarak hazırlanmış formlara kaydedildi.

Görme keskinliği olgunun yaş ve uyumuna göre Snellen veya Lea eşeli ile tashihsiz ve sikloplejiden sonra belirlenen tashihle değerlendirildi. Snellen eşelinde iki sıra veya daha fazla görme azalması ambliyopi olarak yorumlandı. Görme keskinliğinin değerlendirilemediği olgularda, yüksek farktaki anizometri veya alternasyonu bulunmayan kaymanın varlığı ambliyopi olarak değerlendirilmeye alındı.

Palpebral açıklığın özellikleri ve epikantus gibi kapak patolojileri araştırıldı. Lateral kantallı açının medial kantallı açından iki mm veya daha fazla

yukarıya ve dışa eğim göstermesi kapak aralığında yukarı eğim olarak kabul edildi.

Hastalarda primer pozisyonda ve örtme açma testi ile şaşılığın varlığı ve tipi, prizma örtme testi ile kayma derecesi belirlendi. Düksiyon ve versiyonlar değerlendirilerek varsa kısıtlılık veya aşırı fonksiyonlar ile nistagmus tipi belirlenerek kaydedildi.

Uyum gösterebilen olgularda biyomikroskopi ile göz kapakları, kirpikler, konjonktiva, kornea, iris ve lens muayeneleri tamamlandı. Biyomikroskopa uyum sağlayamayan yaşı küçük olguların ön segment muayenesi ışıkla yapıldı. İrisin rengi, Brushfield lekeleri ve stromal hipoplazi varlığı araştırıldı.

Sikloplejili refraksiyon muayenesinden sonra binoküler indirekt oftalmoskop ile optik disk, makula, periferik retina ve koroid muayenesi yapıldı ve özellikle optik diskten çıkan damarların şekli belirlendi.

Nazolakrimal kanal tıkanıklığı, epifora öyküsü, Jones testi ve gerekli olan vakalarda topikal anestezi veya kısa süreli maske anestezisi ile yapılan nasolakrimal lavaj ile saptandı.

Bulgular

Çalışmaya altı ay ile 18 yaş (ortalama 7.9±5.0 yaş) arasında 25 erkek, 25 kız olmak üzere toplam 50 Down sendromu olgusu alınmıştır. Hastaların kromozom analizi sonucunda 47'sinde (%94) trizomi 21, ikisinde (%4) translokasyon ve birinde (%2) mozaik tipi mongolizm teşhisi konulmuştur. Hastalara ait yaş, cins ve karyotip sınıflaması Tablo 1'de verilmiştir.

Down sendromlu olgularda saptanan göz patolojileri ve görülme sıklıkları şunlardır:

1. Kıırma kusuru olan 34 olgunun 19'ünde (%55,9) kompoze hipermetropik astigmatizma, yedisinde (%20,6) basit hipermetropi, altısında (%17,6) kompoze miyopik astigmatizma ve iki olguda (5,9) basit miyopi mevcuttu. Refraksiyon kusuru saptanmayan 16 olgu vardı.

Tablo 1. Down sendromlu olguların yaş, cinsiyet ve karyotip sınıflaması.

| Yaş Grupları | Toplam | % |
|---------------------|--------|----|
| 1. grup (0-5 yaş) | 20 | 40 |
| 2. grup (6-11 yaş) | 18 | 36 |
| 3. grup (12-18 yaş) | 12 | 24 |
| Cinsiyet | | |
| Kız | 25 | 50 |
| Erkek | 25 | 50 |
| Karyotip | | |
| Trizomi21 | 47 | 94 |
| Translokasyon | 2 | 4 |
| Mozaik tip | 1 | 2 |

- Yukarı çekik palpebral fissür 24 olguda (%48) bulundu.
- Epikantus 23 olguda (%46) tesbit edildi.
- İris hipoplazisi 15 olguda (%30) görüldü.
- Ambliyopi 14 olguda (%28) saptandı. Bunların 10'u erkek, dördü kızdı. Dört olguda esotropyaya, iki miyopik ve sekiz hipermetropik olguda ise anizometriye bağlı ambliyopi tespit edildi.
- Brushfield lekeleri 11 olguda (%22) tespit edildi. Bu olgulardan sekizinde açık, üçünde ise koyu renk iris vardı.
- Retina ve optik sinir patolojisi olan 11 olgu (%22) tespit edildi. Sekiz olguda optik diskten çıkan damarların oluşturduğu araba tekerleği görüntüsü, bir olguda morning glory sendromu bulundu. Bir olguda dejeneratif miyopi ile peripapiller koroid atrofisi vardı. Diğer olguda ise sadece peripapiller koroid atrofisi izlendi.
- Şaşılık sekiz olguda (%16) görüldü. Bunlardan beşinde esotropyaya, birinde hipertropya ve sekonder tipte alt oblik kas hiperfonksiyonu ile beraber süperior oblik kas felci ve anormal baş pozisyonu, ikisinde ekzotropyaya vardı.
- Blefarit altı olguda (%12) saptandı.
- Katarakt beş olguda (%10) olguda bulundu. Olgulardan birinde bilateral doğumsal katarakt

ile beraber bilateral nazolakrimal kanal tıkanıklığı tespit edildi.

- Nazolakrimal kanal tıkanıklığı beş olguda (%10) bulundu.
- Horizontal nistagmus üç hastada (%6) vardı.
- İris rengi; birinci grupta 15 olguda koyu, beş olguda açık, ikinci grupta 15 olguda koyu, üç olguda açık, üçüncü grupta ise dokuz olguda koyu, üç olguda açık olarak gözlendi.

Olguların göz bulguları Tablo 2'de verildi.

Tartışma

Down sendromu olgularında genel görünüm ve zeka düzeyi yanında göz bulguları da özel bir önem taşımaktadır. Çocuk büyüdükten sonra da göz ile ilgili şikayetlerini ifade edemediği için, dikkati çekmese bile, bu olgularda ayrıntılı göz muayenelerinin yapılması gerekmektedir.

Yukarı çekik palpebral fissür ilk defa sendroma adını veren Down tarafından 1866 yılında tanımlanmıştır. Diğer yazarlar kapaklardaki bu özel açıklığa metrik bir ölçüm getirmişlerdir.³ Bu ölçümde iç kantüsleri birleştiren bir çizgi çizilir. Bu yatay çizgiye dış kantüslerin uzaklığı ölçülür. Eğer dış kantüsler çizilen bu çizginin üzerinde ise ve uzaklığı iki mm.den fazla ise bu olguda yukarı çekik palpebral fissür vardır. Eğer dış kantüsler çizilen bu çizgi ile çakışıyorsa veya çizgiye olan uzaklığı iki mm.den az ise bu durum normal kapak açıklığını gösterir. Uzaklık iki mm ise o zaman sınır olgulardan söz edilir. Bazı olgularda da dış kantüsler çizginin altındadır.^{3,4}

Solomons, Down sendromu olgularında yaptığı çalışmalarda 10 yaşın altındaki hastalarda %94 yukarı çekik palpebral fissür bulmuştur. Daha yaşlı olgularda ise bu oran %60 kadardır. Buna göre Down sendromunda yaşın ilerlemesi ile birlikte göz kapakları görünümü değişmekte ve yukarı çekik palpebral fissür görünümü oranı azalmaktadır. Genel olarak konu ile ilgili yazarlar yukarı çekik palpebral fissür görünümünün %43-94 arasında olduğunu bildirmişlerdir.³⁻⁵ Bizim Down sendromu serimizde 24 olguda yukarı çekik palpebral fissür (%48) saptanmıştır.

Tablo 2. Down sendromu olgularında göz bulguları.

| | 1. grup | 2. grup | 3. grup | Toplam | % |
|---------------------------------|----------|---------|---------|--------|----|
| Kırma Kusuru | 12 | 12 | 10 | 34 | 68 |
| Miyopi | 5 | - | 3 | 8 | 16 |
| Hipermetropi | 7 | 12 | 7 | 26 | 52 |
| Yukarı Çekik Palpebral Fissür | 13 (%26) | 8 (%16) | 3 (%6) | 24 | 48 |
| Epikantüs | 13 | 6 | 4 | 23 | 46 |
| İris Hipoplazisi | 2 | 5 | 8 | 15 | 30 |
| Ambliyopi | - | 6 | 8 | 14 | 28 |
| Brushfield Lekesi | 6 | 3 | 2 | 11 | 22 |
| Optik Disk ve Retina Patolojisi | 3 | 6 | 2 | 11 | 22 |
| Şaşılık | 1 | 3 | 4 | 8 | 16 |
| Esotropya | - | 2 | 3 | 5 | 10 |
| Ekzotropya | - | 1 | 1 | 2 | 4 |
| Hipertropya | 1 | - | - | 1 | 2 |
| Blefarit | 1 | 3 | 2 | 6 | 12 |
| Katarakt | 2 | - | 3 | 5 | 10 |
| Nazolakrimal kanal tıkanıklığı | 1 | 3 | 1 | 5 | 10 |
| Nistagmus | - | 2 | 1 | 3 | 6 |
| İris Rengi | | | | | |
| Koyu | 15 | 15 | 9 | 39 | 78 |
| Açık | 5 | 3 | 3 | 11 | 22 |

Alt ve üst kapakların üstüne taşan ve iç kantüsü örten yarım ay şeklindeki cilt kıvrımına epikantüs adı verilir. Bu durum ilk defa 1828'de Schoen tarafından tanımlanmıştır. Ancak 1831'de von Ammon 'epikantüs' terimini kullanmıştır. Daha sonraki yazarlar bu cilt kıvrımının Down sendromunun önemli özelliklerinden biri olduğunu bildirmişlerdir.^{3,4} Ancak bu uzak doğu ırkındaki epikantüsten (oriental epikantüs) ayrılmalıdır. Down sendromundaki epikantüs aşağıya bakış durumunda kapak kıvrımından ayrılır ve kapak kıvrımı üzerinde ayrı, kısa bir cilt kıvrımı olarak görülür.⁴

Down sendromunda epikantal cilt kıvrımı değişik yazarlara göre %9-100 arasında bildirilmiştir.^{3,6} Epikantüs yaşı küçük olan Down sendromu olgularında daha sık olarak görülmektedir. Yukarı çekik palpebral fissüre benzer şekilde epikantüs de yaş ilerledikçe azalmaktadır.^{4,7} Serimizde 23 epikantüs saptanmıştır (%46). Birinci grupta 20 olgunun 13'ünde (%65), ikinci grupta 18 olgunun altısında (%33), üçüncü grupta 12 olgunun dördünde (%33) epikantüs bulunmuştur. Bizim çalışmamızda da yaşla epikantüs görülme sıklığında azalma vardır. Burun kökünün yaşla paralel olarak

gelişmesi epikantal cilt kıvrımının azalmasına yol açmaktadır.⁷

Down sendromlu olgularda hastanın yaşı ilerledikçe blefarit ve blefaro-konjonktivit gibi göz dışı enfeksiyonlarına daha sık rastlanmaktadır. Shapiro'ya göre Down sendromu olgularında blefarit görülme sıklığı %47 gibi oldukça yüksek orandadır. Cullen ve Butler bu oranı %2, Jeager ise %15'in altında bildirmiştir.^{4,6}

İncelediğimiz altı olguda (%12) blefarit saptanmıştır. Bunlardan biri birinci grupta, üçü ikinci grupta, ikisi üçüncü gruptaydı. Adı geçen enfeksiyon olaylarının ortaya çıkmasında immun sistem yetmezliğinin de rolü olabilir. Bizim serimizde gözyaşı yolları tıkanıklığı olmasına karşın enfeksiyon görülmemiştir. Ancak literatürde gözyaşı yolları tıkanıklıkları ve buna bağlı sekonder enfeksiyonlar da bildirilmektedir.⁴

Bu sendromda en ciddi kornea patolojisi keratokonüstür.^{6,8-12} Keratokonüs, korneanın enfeksiyöz olmayan, incelleme ve ektazisi ile karakterize bir durumdur.⁴ Down sendromu olgularında keratokonüs ilk defa 1948'de Rados tarafından bildirilmiştir.¹³ Keratokonüsdeki esas patoloji kornea epitelinin bazal bölgesindeki hücrelerden baş-

lamaktadır. Bu hücreler ile Bowman membranı arasına eosinofilik bir madde toplanır, bunun sonucu bowman membranı parçalanır. Giderek yüzeysel kornea lamelleri arasına düzensiz fibro-sellüler bağ dokusu ilerler ve lamellerin yerini alır. Bazı çalışmalarda keratokonusun immünojenik ve herediter özellikler gösterdiği bildirilmiştir.^{6,12,14-16}

Özellikle keratokonusun Down sendromu olgularında fazla görülmesi, bu hastaların blefarit ve blefarokonjonktivitleri nedeniyle gözlerini aşırı derecede ovuşturmalarına bağlanabilir. Çünkü gerek allerjik gerekse sistemik hastalıklar sonucu gözlerin aşırı ovuşturulup travmatize edilmesi bu hastalarda descemet membranını zedeleyerek akut hidropsa ve keratokonusa yol açabilir.^{4,17} İncelediğimiz seride keratokonusa rastlanmamıştır.

Down sendromunda iris bulguları Brushfield lekeleri ve iris hipoplazisidir.

Brushfield lekeleri ilk defa 1924 yılında tanımlanmıştır. Bu lekeler iris yüzeyinde, sarı beyaz renkte belirirler. İris stroması içinde, irisin periferik bölgelerinde ve kısmen dairesel bir yerleşim gösterirler.^{3-5,18-20} Yapılan çalışmalarda Down sendromu olgularında %13-90 oranında Brushfield lekeleri görüldüğü bildirilmiştir.²¹⁻²³

Brushfield lekelerinin görülme oranı normal kişilerde %10 kadardır.^{3,18,19} Normal olgularda da irisin açık renk oluşu (gri, mavi, açık yeşil) lekelerin görülme oranını artırır. Gerek normal gerekse Down sendromu olgularında Brushfield lekelerinin görülmesinde cinsiyet ayrımı yoktur. Brushfield lekelerinin Down sendromunda sık olarak görülmesi bu sendromun patognomonik bir bulgusu değildir. Fakat bulunduğu tamamlayıcı bir parametre olarak değerlendirilir. Serimizde onbir olguda (%22) Brushfield lekesi saptanmıştır. Bu olguların sekizinde açık renk iris, üçünde koyu renk iris belirlenmiştir. Belirlediğimiz Brushfield lekeleri oranımızın düşüklüğü olgularımızın irksal olarak koyu renk irislerle sahip olmalarına bağlanabilir. Suyugül ve arkadaşları Brushfield lekelerini %39, Berk ve arkadaşları %36 oranında bildirmektedir.^{22,23} Da Cunha ve arkadaşlarının çalışmasındaki Brushfield lekeleri ve iris hipoplazisi oranı

%52 olup çalışmamıza uyumlu şekilde açık renk irisli olgularda daha fazla görüldüğü yönündedir.¹

Normalde periferik iris hipoplazisi %8-17 oranında görülürken, Down sendromu olgularında bu oran %34-48 arasında bildirilmektedir.^{3,18,19} Bizim serimizde klinik olarak iris hipoplazisi tanısı konan olguların sayısı 15'dir (%30). Bu olgularda periferik iris stromasında zayıflık, stromal liflerde azalma ve incelmeye saptanmıştır. Periferik iris hipoplazisi olarak değerlendirdiğimiz olguların sekizinde Brushfield lekesi bulunmaktaydı.

Solomons ve arkadaşları açık renkli irisi olan olguların %95'inde koyu renkli irisi olan olguların %47'inde anormallik saptamışlar.³ Jaeger Down sendromlu mavi renkli irislerde %95, ela renkli irislerde %67 ve kahve renkli irislerde ise %17 oranında iris lekeleri bildirdiler.⁴

İris periferisinin incelenmesi, yaşlılardaki iris hipoplazisine benzer. Ancak bu incelmenin nedeni bilinmemektedir. Belki Down sendromu olgularında erken yaşlılık başlamakta ve bunun bir sonucu olarak irisin periferik bölgesi de zayıflamaktadır. Bazı olgularda nadiren pupilla kenarında da zayıflık görülebilir.^{4,18} Bizim olgularımızda pupiller kenar zayıflığına rastlanmamıştır.

Down sendromundaki lens opasiteleri ilk kez 1910 yılında bildirilmiştir. Değişik yazarlara göre katarakt sıklığı %12-54 arasında değişmektedir.⁴ Jaeger Down sendromundaki kataraktları iki ana gruba ayırmaktadır. İlk grupta leke ve koroner tipte lens kesafeti gösteren olgular, ikinci grupta ise kortikal ve arka subkapsüler opasiteler yer almaktadır. Down sendromlu olgunun yaşı ilerledikçe olgun katarakt görülme oranı artmaktadır. Bu olguların yaş ortalaması, normal kişilerde olgun katarakt gelişmesi için gerekli yaş ortalamasının hayli altındadır. Down sendromu olgularında lens opasiteleri sık olmasına karşın katarakt bu sendrom için ayırıcı bir özellik değildir. Olgularımızın beşinde (%10) katarakt saptandı. Bu olgulardan birinde bilateral doğuşsal katarakt tespit edildi. Olguda enfekte dakriostenoz bulunması nedeni ile ameliyatı ertelendi. Bir olgumuzda arka subkapsüler katarakt bulundu. Diğerlerinde ise daha çok noktasal lens kesafeti görüldü. Da Cunha ve arkadaşlarının çalış-

masında katarakt sıklığını %13 oranında saptamışlardır.¹ Bu oran bizim bulduğumuz orana çok benzerdir. Suyugül ve arkadaşları ise katarakt sıklığını %16 oranında bulmuşlardır.²²

Williams, 1973 yılında yaptığı bir çalışmada Down sendromu olgularında optik diskten çıkan ve diski çaprazlayan retinaya dağılan damar sayısında (arter ile ven birlikte) artma bulmuştur. Yazara göre normal olgularda optik diski çaprazlayan damar sayısı ondört civarında iken, Down sendromu olgularında bu sayı onsekiz ve üzerindedir. Diskten çıkan damarlar, fazla kıvrım yapmadan düz olarak retinaya dağıldığından bu görünüm araba tekerleği manzarası oluşturmaktadır.⁹⁻¹¹ Down sendromu olgularında bulunan bu anormal disk damarları sayısının nedeni belli değildir. Optik diskteki aşırı damarlanmanın klinik önemi henüz iyi bilinmemektedir.

İncelediğimiz olguların 11'inde (%22) retina ve optik disk değişiklikleri bulundu. Bunlardan sekiz olguda araba tekerleği manzarası, bir olguda dejeneratif miyopi, bir olguda peripapiller koroid atrofi, bir olguda morning glory sendromu vardı. Da Cunha ve arkadaşları 152 olguluk çalışmalarında %21, Berk ve arkadaşları %38 oranında optik diskten dik çıkışlı ve artan sayıda damarlar tespit etmişlerdir.^{1,23} Suyugül ve arkadaşları ise optik diskten çıkan damar sayısı artışını %72 oranında bulmuşlardır.²² Bu özelliği ilk tarif eden Williams'ın serisinde ise bu oran %88'dir. Her iki çalışmada da bizim sonuçlarımıza göre daha yüksek bir oran bildirilmesine karşın Da Cunha ve arkadaşlarının sonuçları bizimkilerle benzerdir.¹

Down sendromu olgularında şaşılık ortaya çıkarmak için standart kapama testi ve Hirschberg testi uygulanmalıdır. Jaeger'e göre kendi olgularında şaşılık görülme oranı %41 kadardır. Bunların büyük bir kısmı içe şaşılık şeklindedir. Down sendromu olgularındaki şaşılık oranı genel toplumda görülen oranından daha fazladır.^{9-11,24-27} Şaşılık genelde beraberinde ambliyopi sorununu da getirmektedir. Burada kırma kusurları da rol oynayabilir. Fakat Down sendromu olgularında düşük zeka düzeyi nedeniyle sağlıklı görme keskinliği

ölçülmesi zordur. Bu nedenle ambliyopi oranı sağlıklı olarak saptanamamaktadır. Jaeger'e göre Down sendromunda şaşılığı açıklamak için üç yol olabilir.⁴

- Füzyon kapasitesinin azalmış olması,
- Görsel rezolüsyon kapasitesinin yetersizliği,
- Akomodasyon-konverjans ilişkisinin bozulduğu.

Shapiro ve France'un çalışmasında 23 şaşılık hastasının yalnızca birinde ekzodeviasyon vardı.⁵ Tsiaras ve arkadaşlarının 73 olguluk çalışmasında %29 ezodeviasyon, %4 oranında ekzodeviasyon bildirilmektedir.²⁸ Roijen ve arkadaşları 78 olguluk çalışmalarında %26 esodeviasyon, %1 ekzodeviasyon bildirmektedirler.²⁹ Suyugül ve arkadaşları 44 olguluk serilerinde % 31 oranında esodeviasyon bulmuşlardır.²² Bizim serimizde ise beş esotropya, iki ekzotropya, bir hipertropya saptanmıştır. Ezotropyaların tümünde ve bir ekzotropyada ambliyopi bulunmuştur.

Down sendromunda kırma kusurlarına sık rastlanmaktadır.^{9-11,24-27} Jaeger görme keskinliği değerlendirmesi yapmadan verdiği bilgilerde kendi serisi içinde %46 oranında miyopi, %28 oranında hipermetropi ve %26 oranında astigmatizma bulunduğunu ifade etmektedir.⁴ Cullen %5 oranında -6.0 diyoptri ve üzerinde miyopi bildirmektedir.⁶ Shapiro ve France ise miyopiyi %27, astigmatizmayı %25 oranında bildirmişler ve kertokonüsün bu kadar yüksek orandaki astigmatizmadan sorumlu olabileceğini belirtmişlerdir.⁵ Bunun yanında Down sendromunda yüksek hipermetropinin de bulunduğunu bildiren yazarlar bulunmaktadır. Doyle ve arkadaşları çalışmalarında hipermetropinin %80, miyopinin %18, emetropinin de %2 olguda görüldüğünü bildirmektedirler.³⁰

Bizim çalışmamızdaki olguların 19'unda (%55,9) kompoze hipermetropik astigmatizma, yedi olguda (%20,6) basit hipermetropi, altı olguda (%17,6) kompoze miyopik astigmatizma, iki olguda (%5,9) da basit miyopi tespit ettik. Bizim bulduğumuz kırma kusurlarının çoğunu Doyle ve arkadaşlarının çalışmasındaki sonuçlara benzer olarak hipermetropik olgular oluşturuyordu.

Down sendromlu olguların %5-30'unda nistagmus bildirilmektedir.^{1,5,31} Down sendromunda görülen nistagmuslar daha çok horizontal tiptedir. Shapiro ve France olguların %9'unda tespit ettikleri nistagmusun tamamen horizontal olduğunu ve oküler anomalilerle bağlantılı olmadığını yayınlamışlardır.⁵ Wagner ve arkadaşlarının, 188 olguluk çalışmasında nistagmus oranı %30 bulunmuştur. Nistagmus olgularının %73'ü esodeviasyonla birlikte olup hiçbirinde ekzodeviasyon veya vertikal kayma saptanmamıştır.³¹ Bu yazarlar, Down sendromlularda nistagmusun muhtemelen tespit edilemeyen bir santral sinir sistemi kusuruna veya tanımlanamayan bir retinal patolojiye bağlı olabileceğini düşünmektedirler. Heller ve arkadaşlarının çalışmasında aynı zamanda esodeviasyonu olan %23 olguda nistagmus bildirilmektedir.³² Jaeger ise %8 oranında nistagmus bildirmiştir.⁴ Bizim çalışmamızda %6 oranında horizontal tipte nistagmus vardı ve literatürdeki oranlara benzerdi.

Down sendromlu olgularda bildirilen ambliyopi oranları %13-28 arasında değişmektedir.^{4,33} Da Cunha ve arkadaşlarının çalışmasında ambliyopi oranı %26 olup bunların %33'ü şaşılık ile birlikte dir.¹ Tsiaras ve arkadaşlarının 68 olguluk çalışmasında 15 olguda (%22) ambliyopi tespit edilmiştir.²⁸ Bunların sekizi şaşılık ile beraber, beşi refraktif, ikisi şaşılığa bağlı ve refraktif etyolojiye sahip olgulardı. Bizim çalışmamızda 14 olguda (%28) ambliyopi tespit edildi. Dört olguda strabismik, 10 olguda refraktif neden bulundu. Refraktif etyolojilerin sekizinde hipermetropi, ikisinde ise miyopi vardı.

Nazolakrimal kanal tıkanıklığının Down sendromlu olgularda sendromla bağlantılı olmadığı bildirilmektedir.² Da Cunha ve arkadaşları Down sendromlu olgularda nazolakrimal kanal tıkanıklığı oranını % 30, Berk ve arkadaşları, %22 olarak bildirmektedirler.^{1,23} Bizim çalışmamızda beş olguda (%10) nazolakrimal kanal tıkanıklığı vardı.

Sonuç olarak serimizdeki bulguların çoğu literatürle uyumlu olarak belirlenmiştir. Down sendromlu çocuklarda mental ve motor gelişimlerin yanı sıra göz bulgularının da incelenmesinin gerekliliği vardır. Bunlara yapılacak erken girişimler sonradan ortaya çıkabilecek ve tedavisi mümkün

olmayan olumsuzlukların önlenmesi açısından önemli olacaktır.

KAYNAKLAR

1. Da Cunha RP, De Castro Moreria JB. Ocular findings in Down's syndrome. Am J Ophthalmol 1996;122:236-44.
2. Catalano RA. Down syndrome. Surv Ophthalmol 1990;34:385-98.
3. Solomons G, Zellweger H, Jahnke PG, Opitz E. Four common eye signs in mongolism. Am J Dis Child 1965;110:46-50.
4. Jaeger EA. Ocular Findings in Down's syndrome. Trans Am Ophthalmol Soc 1980;78:808-45.
5. Shapiro MB, France TD. The ocular features of Down syndrome. Am J Ophthalmol 1985;99:659-63.
6. Cullen JF, Butler HG. Mongolism (Down's syndrome) and keratoconus. Br J Ophthalmol 1963;47:321-30.
7. Haugen OH and Hovding G. Strabismus and binocular function in children with Down syndrome: a population-based, longitudinal study. Acta Ophthalmol 2001;79:133-9.
8. Smith RE, Lee JS. The Cornea in Systemic Disease, In: Duane TD (ed): Clinical Ophthalmology, Harper&Row, Philadelphia, Vol 4, Chap.15,1985:33.
9. Zion VM. Chromosomal Disorders, In: Duane TD (ed): Clinical Ophthalmology, Harper&Row, Philadelphia, Vol 5, Chap. 35,1985:6-7.
10. Fraunfelder FT, Roy FH. Current Ocular Therapy 2, W. B. Saunders Company, Philadelphia, 1985:152-3.
11. Renie WA. Goldelberg's Genetic and Metabolic Eye Disease, Little, Brown,1986:212-7.
12. Slusher MM, Lambson PR, Mulberger RD. Acute Keratoconus in Down Syndrome, Am J Ophthalmol, 1968;66:1137-43.
13. Rados S. Conical cornea and Mongolism, Arch. Ophthalmol 1948;40:454-78.
14. Boyer WP, Peterson RA, Robb RM. Keratoconus and Acute Hydrops in Mentally Retarded Patients with Congenital Rubella Syndrome, Am J Ophthalmol 1981;91:231-3.
15. Pierse D, Eustace P. Acute Keratoconus in Mongols, Br J Ophthalmol 1971;55:55.
16. Walsh SZ. Keratoconus and Blidness in 469 Institutionalised Subjects with Down Syndrome and Other Causes of Mental Retardation, J Ment Defic Res 1981;25:243.
17. Coyle JT. Keratokonius and Eye Rubbing, Am J Ophthalmol 1984;97:527-8.
18. Duke-Elder S. System of Ophthalmology, Congenital Deformities, Henry-Kimpton, vol 3, part 2,1972:1135-7.
19. Schlagel TF. Differentiel Diagnosis Masquerade Syndromes, In: Duane TD (ed): Clinical Ophthalmology, Harper&Row, Philadelphia, Vol 4, Chap. 59,1985:1.
20. Haugen OH, Hovding G, Riise R. Ocular changes in Down syndrome. Tidsskr Nor Laegeforen 2004;124:168.
21. Atkinson J, Anker S, Bobier W, et al. Normal emmetropisation in infants with spectacle correction for hyperopia. Invest Ophthalmol Vis Sci 2000;41:3726-31.

22. Suyugül Z, Cenani A, Suyugül N. Down sendromunda göz bulguları. Çocuk Sağlığı Hastalıkları Derg 1992;35:101-6.
23. Berk AT, Saatçı AO, Erçal MD, Tunç M, Ergin M. Ocular findings in 55 patients with Down's syndrome. Ophthalmic Genetics 1996;17:15-9.
24. Cregg M, Woodhouse JM, Stewart RE, Pakeman VH, Bromham NR, Gunter HL, Trojanowska L, Parker M. and Fraser WI. Development of Refractive Error and Strabismus in Children with Down Syndrome. Investigative Ophthalmology and Visual Science 2003;44: 1023-30.
25. Jay B. Hereditary Disease. In: Miller E, ed. Clinical Ophthalmology, Chap. 19,1987:467.
26. Geeraets WJ. Ocular Syndromes, Lea & Febiger, Philadelphia, 1976:146.
27. Roy FH. Ocular Differential Diagnosis, Lea & Febiger, Philadelphia,1989:54,86,90,315,438.
28. Tsiaras WG, Pueschel S, Keller C, Curran R, Giesswein S. Amblyopia and visual acuity in children with Down's syndrome. Br J Ophthalmol 1999;83:1112-4.
29. Roizen NJ, Metz MB, Blondis TA. Ophthalmic disorders in children with Down syndrome. Developmental Medicine and Child Neurology 1994;36:594-600.
30. Doyle SJ, Bullock J, Gray C, Spencer A, Cunningham C. Emmetropisation, axial length, and corneal topography in teenagers with Down's syndrome. Br J Ophthalmol 1998;82:793-6.
31. Wagner RS, Caputo AR, Reynolds RD. Nystagmus in Down's syndrome. Ophthalmology 1990; 97:1439-44.
32. Heller LA, Dell'Osso LF, Jacobs JB, Remler BF. Latent and congenital nystagmus in Down syndrome. J Neuro-Ophthalmol 1999;19:166-72.
33. Hiles DA, Hoyme SH, MacFarlane F. Down's syndrome and strabismus. Am Orthop J 1974;24:63-8.