

# Tip 3 Gaucher Sendromlu Olguda Anormal Sakkadik Göz Hareketleri ve Ezotropya

## Abnormal Saccadic Eye Movements and Esotropia in a Patient with Type 3 Gaucher Syndrome: Case Report

Zeynep ACAR,<sup>a</sup>  
Atilla Gökçe DEMİR,<sup>a</sup>  
Bahtınur BUTTANRI,<sup>a</sup>  
Burcu DİRİM,<sup>a</sup>  
Yekta ŞENDÜL,<sup>a</sup>  
Dilek GÜVEN<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Göz Hastalıkları Kliniği,  
Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve  
Araştırma Hastanesi,  
İstanbul

Geliş Tarihi/Received: 30.09.2014  
Kabul Tarihi/Accepted: 07.01.2015

*Bu çalışma, Türk Oftalmoloji Demeği  
47. Ulusal Kongresi (6-10 Kasım 2013,  
Antalya)'nde poster olarak sunulmuştur.*

Yazışma Adresi/Correspondence:  
Zeynep ACAR  
Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve  
Araştırma Hastanesi,  
Göz Hastalıkları Kliniği, İstanbul,  
TÜRKİYE/TURKEY  
zeynep\_akyuz@hotmail.com

**ÖZET** Gaucher hastalığı, lizozomal glukoserebrosidaz enzim eksikliğine bağlı gelişen retikuloendotelial sistem (RES) hücreleri içinde glukozilseramid birikimiyle karakterize, otozomal resesif geçişli bir depo hastalığıdır. Tip 1 kronik nonnöronopatik tip, Tip 2 akut infantil nöronopatik tip, tip 3 juvenil tip ya da subakut nöronopatik tip'tir. Tip 3 göz tutulumu açısından literatürde horizontal bakış anomalileri, konjenital okülomotor apraksi, şaşılık, beyaz retinal infiltrasyonlar ve miyopi tarif edilmiştir. Bu çalışmada, Tip 3 (subakut nöronopatik tip) Gaucher hastalığı tanısı almış olan 10 yaşındaki erkek olgumuzdaki yüksek miyopi, ezotropya ve anormal sakkadik göz hareketleri değerlendirilip uygulanan tedavi yaklaşımımız sunulmaktadır, bu grup hastalarda literatürde tarif edilmiş göz bulguları gözden geçirilmiştir.

**Anahtar Kelimeler:** Gaucher hastalığı; ezotropi; seğirmeler

**ABSTRACT** Gaucher disease is an autosomal recessive lysosomal storage disease, characterized by glycosylcerebroside deposition in reticulo-endothelial cells, due to deficiency of lysosomal glucocerebrosidase enzyme. The syndrome is classified in three subtypes: Type 1 chronic nonneuropathic, Type 2 acute infantile neuropathic and Type 3 juvenile or subacute neuropathic. Ocular involvement in Type 3 has been reported to include horizontal version anomalies, congenital oculomotor apraxia, strabismus, retinal infiltrates and myopia. We report our treatment approach in a 10 year old case with a diagnosis of Type 3 (subacute neuropathic type) Gaucher's disease presenting with high myopia, esotropia and abnormal saccadic eye movements and review ophthalmological findings of this disease in the literature.

**Key Words:** Gaucher disease; esotropia; saccades

**Türkiye Klinikleri J Ophthalmol 2015;24(2):138-40**

**G**aucher hastalığı, retikuloendotelial sistem hücrelerinde glukozilseramid birikimiyle karakterize, glukozilserbrosidaz enzim eksikliği sonucu meydana gelen bir hastalıktır. Tip 1 kronik nonnöronopatik tip, Tip 2 akut infantil nöronopatik tip, Tip 3 juvenil tip ya da subakut nöronopatik tip'tir.<sup>1</sup> Tip 3'te göz tutulumu açısından, literatürde horizontal bakış anomalileri, konjenital okülomotor apraksi, şaşılık, beyaz retinal infiltrasyonlar ve miyopi tarif edilmiştir.<sup>2</sup>

doi: 10.5336/ophthal.2014-41909

Copyright © 2015 by Türkiye Klinikleri

## OLGU SUNUMU

Her iki gözde üç yıl önce başlayan içe kayma şikâyeti ile kliniğimize getirilen 10 yaşındaki erkek olgu, dört yıldır Gaucher hastalığı nedeni ile enzim replasman tedavisi almakta idi. Oftalmolojik muayenede görme keskinliği sağ gözde 5/10 (sikloplejili -10,50 -1,00 $\cong$ 20 düzeltme ile), sol gözde 6/10 (sikloplejili -10,00 -1,50 $\cong$ 130 düzeltme ile) düzeyinde idi. Ortoptik muayenede, gözlük ile yapılan prizma testi ile ölçülen alternan 25 prizma dioptri ezotropya, her iki gözde 2+ dışa bakış kısıtlılığı mevcuttu (Resim 1A). Bilateral sakkadik göz hareketlerinde yavaşlama ve fiksasyon için fazla göz kırpma hareketi gözleniyordu. Olgunun sağa dönük baş pozisyonu mevcuttu. Ön segment ve fundus muayenesi bilateral doğaldı. Olgumuzda ezotropya yüksek miyopi ve motilite kısıtlılığı ile beraber bulunmakta idi. Bu bulgularla glob büyümesine bağlı fıtıklaşmanın da etiyolojik faktör olabileceği düşünülmeye rağmen, kaymanın düşük açılı ve kısıtlılığın minimal olması nedeni ile öncelikle mediyal rektus geriletme cerrahisi planlandı. İstenilen çocuk hastalıkları konsültasyonu sonucu hastalığının stabil seyirde olduğu, genel durumunun operasyona engel olmayacağı bildirilen olguya bilateral mediyal rektus kaslara 4,5 mm geriletme ameliyatı uygulandı. Postoperatif birinci hafta, birinci ay, üçüncü ay ve altıncı ay kontrollerinde hasta primer pozisyonda ortoforik ve baş pozisyonu ve dışa bakış kısıtlılığında kısmen düzelme gözlen-

mekle beraber takip zayıflığı devam etmekte idi (Resim 1B).

## TARTIŞMA

Gaucher hastalığı, otozomal resesif geçiş gösteren retiküloendotelial sistem hücrelerinde glukozilseramid birikimiyle karakterize, glukozilseramidaz enzim eksikliği sonucu meydana gelen bir lizozomal depo hastalığıdır. İnsidansının 1/100 000 olduğu tahmin edilmektedir. Ülkemizde yapılan bir çalışmada ise 2,3/1 000 000 sıklık tespit edilmiştir.<sup>1</sup>

Literatürde enzim replasman tedavisi alan hastalarda göz bulgularında düzelme tarif edilmiştir. Olgumuz başvuru esnasında dört yıldır bu tedaviyi almakta ve sistemik bulguları ile beraber göz bulguları da stabil seyir göstermekte idi. Literatürde yeni tedavi ajanları da denenmeye başlanmıştır. N-Butyldeoxynojirimycin (miglustat), bu amaçla kullanılan alternatif bir ajandır.<sup>3</sup>

Kayma, sakkadik başlama bozukluğu ya da yavaşlama gibi okülomotor belirtiler hastalığın nörolojik bulgularından yıllar önce ortaya çıkabilir. Tip 3 Gaucher hastalığında en sık görülen defekt, horizontal sakkadik başlama bozukluğu ve sakkadik yavaşlamadır. Bunların klinik olarak, çok ağır olmadıkları sürece, tanınması oldukça zordur ve genellikle kalitatif olarak tarif edilir.<sup>4-7</sup> Biz de olgumuzda kalitatif olarak tarif edebildiğimiz yavaş sakkadik göz hareketleri saptadık ve bulgularda postoperatif dönemde düzelme gözlemedik.



**RESİM 1: A)** Olgunun preoperatif görüntüleri, **B)** Olgunun postoperatif altıncı ay görüntüleri.

(Renkli hâli için Bkz. <http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/oftalmoloji-dergisi/1300-0365/>)

## KAYNAKLAR

1. Ozkara HA, Topçu M. Sphingolipidoses in Turkey. *Brain Dev* 2004;26(6): 363-6.
2. Erikson A, Wahlberg I. Gaucher disease-Norrbottnian type: ocular abnormalities. *Acta Ophthalmol (Copenh)* 1985;63(2):221-5.
3. Accordo A, Pensiero S, Ciana G, Parentin F, Bembi B. Eye movement impairment recovery in a Gaucher patient treated with miglustat. *Neurol Res Int* 2010;2010: 358534.
4. Harris CM, Shawkat F, Russel-Eggit I, Wilson J, Taylor D. Intermittent horizontal saccade failure ('ocular motor apraxia') in children. *Br J Ophthalmol* 1996;80(2):151-8.
5. Grafe M, Thomas C, Schneider J, Katz B, Wiley C. Infantile Gaucher's disease: a case with neuronal storage. *Ann Neurol* 1988; 23(3):300-3.
6. Gross-Tsur V, Har-Even Y, Gutman I, Amir N. Oculomotor apraxia: the presenting sign of Gaucher disease. *Pediatr Neurol* 1989; 5(2):128-9.
7. Stowens DW, Chu FC, Cogan DG, Barranger JA. Oculomotor deficits in Gaucher disease. *Prog Clin Biol Res* 1982; 95:143-7.