



Nadir bir konjenital anomali, anoftalmi/mikrooftalmi: Olgu sunumu

Fatih Bolat¹, Ali Bülbül², Sinan Uslu², Serdar Cömert¹, Emrah Can¹, Asiye Nuhoglu³

ÖZET:

Nadir bir konjenital anomali, anoftalmi/mikrooftalmi: Olgu sunumu

Anoftalmi/mikrooftalmi, gözün önemli fakat oldukça nadir görülen konjenital anomalilerinden biridir. Sıklığı tam olarak bilinmemekle birlikte 1-3/10000 olduğu bildirilmektedir. Etiyolojide kromozom anomalileri, konjenital infeksiyonlar ve teratojenler suçlanmaktadır. Yazımızda 3200 g doğum ağırlığı ile 40. gebelik haftasında doğan ve anoftalmi saptanan bir erkek bebek sunuldu. Anne ile baba arasında akrabalık yoktu. Antenatal izlemler düzensiz olup annenin hastalık ve ilaç alım öyküsü yoktu. Fizik muayenede bebeğin sağda mikrooftalmi, solda anoftalmisi, düşük kulak, hipertelorizm ve mikrognatisi saptandı. Mezokardiyak bölgede 2/6 sistolik üfürümü vardı. Belirgin hipotoni ve azalmış kemik-tendon refleksleri dışında diğer sistem muayenelerinde bir özellik yoktu. Kranial tomografide sağ gözün hipoplazik olduğu, sol bulbus okülünin izlenmediği görüldü. Ekokardiyografisinde 2,5 mm patent duktus arteriosus saptandı ve digoksin başlandı. Postnatal 32.gününde sepsis ve kalp yetmezliği nedeni ile kaybedildi. Bu olgu ile, oldukça nadir görülen anoftalmi/mikrooftalmide eşlik edecek diğer organ anomalileri açısından ileri inceleme yapılmasının, doğumdan sonra gelişebilecek komplikasyonlar yönünden multidisipliner yaklaşımda bulunulmasının, ve ailelere sonraki gebelikler için genetik danışmanlık verilmesinin önemini vurgulamak istedik.

Anahtar kelimeler: Anoftalmi, mikrooftalmi, konjenital kalp hastalığı, izlem

ABSTRACT:

Anophtalmia/ microphthalmia, a rare congenital anomaly: A case report

Anophtalmia /microphthalmia is a major but a very rare congenital anomaly of the eye. The frequency is not known exactly but has been reported to be 1-3/10000. In the etiology, chromosomal anomalies, congenital infections and teratogens have been blamed. Here in this case report, we describe a female infant delivered by cesarean section with the 40th week of gestation, born with a birth weight of 3200 gr. Parental consanguinity was not found. During pregnancy, she was not on regular, routine visits and did not have the history of any drug and/or teratogen use. Physical examination revealed multiple congenital anomalies, including microphthalmia of the right eye, anophtalmia of the left eye, hypertelorism, micrognathia and low-set ears. A 2/6 systolic mesocardiac murmur was found. Severe, general hypotonia with decreased tendon reflexes were also detected. Other systems were found to be normal. Right ocular hypoplasia and absence of left bulbus oculi were detected in cranial tomography. Echocardiographic examination showed patent ductus arteriosus of 2.5 mm. Postnatally on the 32nd day, she died because of heart failure and sepsis. We concluded that, any patient with anophtalmia needs to be investigated systematically for other associated anomalies and followed up closely for possible complications with a multidisciplinary approach and genetic counseling should be advised for the future pregnancies.

Key words: Anophtalmia, microphthalmia, congenital heart disease, follow up

Ş.E.E.A.H. Tıp Bülteni 2010;44;32-34

¹Çocuk Sağlığı ve Hast. Uzm., ²Yenidoğan Uzm.,
³Klinik Şefi, Prof. Dr., Şişli Etfal Eğitim ve
Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Kliniği,
İstanbul-Türkiye

Yazışma Adresi / Address reprint requests to:
Dr. Fatih Bolat, Dr Erkin Cad. Karaman Sok.
Beyaz Saray Apt. No: 3, Daire 17,
Merdivenköy/Kadıköy, İstanbul-Türkiye

Telefon / Phone: +90-506-586-5263

Faks / Fax: +90-212-234-1121

E-posta / E-mail: guherfatih@yahoo.com

Geliş tarihi / Date of receipt:
18 Aralık 2009 / December 18, 2009

Kabul tarihi / Date of acceptance:
29 Aralık 2009 / December 29, 2009

GİRİŞ

Doğumsal göz anomalileri diğer organ anomalilerine göre daha az görülmektedir. Anoftalmi/mikrooftalmi (A/M) gözün önemli konjenital anomalilerinden biridir (1). Göz kapakları bulunmasına rağmen globun doğuştan tamamen olmamasına anoftalmi; glob gelişiminin rudimenter kalmasına ise mikrooftalmi denir. Sıklığı tam olarak bilinmemekle beraber 1-3/10.000 ol-

duğu tahmin edilmektedir (2). Sistemik tutulum olmadan izole olabileceği gibi kromozom anomalisi ve bazı sendromların bir bulgusu olarak da ortaya çıkabilir (1,2). Anoftalmi/mikrooftalmiye eşlik eden anomaliler arasında ekstremite, kas iskelet, genital ve üriner sistem anomalileri, holoprosensefali, hidrosefali, mikro-sefali, katarakt, büyük arter transpozisyonu, ventriküller septal defekt, endokardiyal yastık defekti, yarık dudak/damak, sindaktili ve diyafragma hernisi sayılabilir

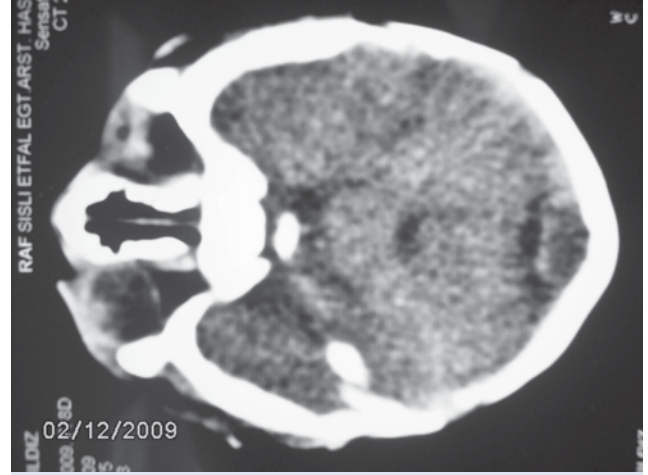
(3). Yazımızda anoftalmi/mikrooftalmi tanısı konulan bir olgunun literatür eşliğinde multidisipliner yaklaşımın değerlendirilmesi ve sunulması amaçlandı.

OLGU

Aralarında akrabalık olmayan 27 yaşındaki sağlıklı anne ile 36 yaşındaki sağlıklı babanın dördüncü çocuğu olarak sezaryen ile doğdu. Üç sağlıklı kardeşi olduğu öğrenildi. Antenatal takipleri düzensiz olup, gebelikte hastalık ve ilaç alım öyküsü yoktu. Birinci dakika APGAR skoru 8, beşinci dakika APGAR skoru 10 idi. Muayenesinde tartısı 3200 g (50p), boy 47 cm (25-50p), baş çevresi 34 cm (25-50p) idi. Hipertelorizm, mikrognati, düşük kulak, sağ gözde mikroftalmi, sol gözde anoftalmi tespit edildi (Şekil 1). Sol ikinci interkostal aralıkta daha belirgin olmak üzere 2/6 sistolik üfürümü vardı. İleri derecede hipoton ve kemik-tendon reflekslerinin azalmış olduğu saptandı. Laboratuvar tetkikinde kan gazı, hemogram, biyokimya, prolaktin, kortizol, büyüme hormonu, serbest T4, tiroid stimulan hormonu ve kortizol düzeyleri normal bulundu. Postnatal 24.saa-



Şekil 1: Bebeğin yüz görünümü. Hipertelorizm, mikrognati, düşük kulak, sağ gözde mikroftalmi ve sol gözde anoftalmi saptandı.



Şekil 2: Kranial tomografisinde sağ gözün tamamen hipoplazik olduğu, sol gözde ise bulbus okülünün izlenmediği saptandı.

tinde emme-yutma koordinasyon bozukluğu nedeniyle orogastrik sonda ile beslenmeye başlandı. Anneye erken dönemde fiziksel ve nöromotor gelişimini destekleyici bilgiler verildi. Kromozom analizi 46,XX; Toxoplazma, Rubella, Sitomegali ve Herpes virüs IgM değerleri negatif idi. Direkt ekstremite ve akciğer grafisinde, batın ve kranial ultrasonografisinde bir özellik yoktu. Kranial tomografisinde sağ gözün hipoplazik olduğu, sol bulbus okülünün izlenmediği saptandı (Şekil2). Ekokardiyografisinde 2,5 mm genişliğinde patent duktus arteriosus (PDA) olduğu ve ejeksiyon fraksiyonunun %60 olduğu belirlendi. Digoksin tedavisi başlandı. Postnatal 30. gün sepsis ve kalp yetersizliği gelişti. Ejeksiyon fraksiyonu %30'a düştü. Ampisilin, sefotaksim ve dopamin (10 µg/kg/dk) başlandı. Postnatal 32. gün kalp yetmezliği ve sepsis nedeniyle kaybedildi. Resimlerin yazıda kullanılması için aileden yazılı onam alındı.

TARTIŞMA

Gelişmiş ülkelerde A/M sıklığına yönelik epidemiyolojik çalışmalarda prevalansın 1-3:10000 arasında değiştiği bildirilmiştir (1,4). Ülkemizde vaka bildirimleri dışında A/M prevalansına yönelik epidemiyolojik çalışma yoktur.

Anoftalmi/mikroftalminin sebebi tam olarak bilinmemektedir. Etiyolojisinde genetik sendromlar (CHARGE Sendromu ve Frasier Sendromu) ve izole

olgularda üç anormal gen lokusu (MCOP1: 14q32; OMIM 251600, MCOP2: 14q24.3; OMIM 610093, MCOP3: 18q21.3; OMIM 601881) saptandığı bildirilmektedir (5). Gebelik süresince annenin alkol, thalidamid, retinoik asid, insektisidler, kimyasal maddeler ve maternal hipertermiye maruz kalmasıyla birlikte konjenital rubella, toxoplazma, sitomegali virüs enfeksiyonları anoftalmi/mikroftalmi gelişiminde suçlanmaktadır (2). Tüm incelemelere rağmen A/M'li hastaların sadece %22'sinde altta yatan etyolojik bir neden gösterilebilmiştir (6). Olgumuzda yapılan incelemelerde konjenital enfeksiyon, teratojen madde alımı ve kromozom anomalisi saptanmadı. Literatürde A/M'nin eşlik ettiği bir çok sendrom tanımlanmıştır. Bu sendromlarda A/M'ye genellikle kulak, burun, yüz, kalp, beyin, ekstremiteler ve endokrin anomalilerin eşlik ettiği gösterilmiştir. Bunlar arasında en sık yarı dudak ve damak anomalisi olduğu bildirilmiştir (7). Olgumuzda yarı dudak ve damak anomalisi yoktu fakat literatürle uyumlu olarak düşük kulak ve konjenital kalp anomalileri mevcuttu.

A/M tanılı hastalarda birçok konjenital kalp hastalığı tanımlanmıştır. Li L ve ark. (8), anoftalmi tanılı bir hastada akciğer hipoplazisi, sağ atrium ve ventrikülde belirgin dilatasyon, sol atrium ve ventrikülde küçülme saptamışlardır. Chiatayat ve ark. (9),

A/M'ye eşlik eden konjenital kalp hastalığı olan dört hasta bildirmişlerdi. Birinci hastada Fallot Tetralojisi, ikinci hastada hipoplastik sağ ventrikül ve hipoplastik triküspit kapak, üçüncü hastada pulmoner kapak agenezisi, ventriküler septal defekt, atrial appendiksin bilateral hipoplazisi, dördüncü hastada atrial septal defekt, geniş patent duktus arteriosus saptanmıştı. Bu olguda da geniş PDA saptandı. Kalp yetmezliği nedeniyle digoksin başlanan hastamız postnatal 32. günde sepsis ve kalp yetmezliği ile kaybedildi.

Anoftalmi/Mikroftalmi'de organ anomalilerinin yanı sıra psikososyal ve mental-motor gelişme geriliği de önemli bir sorundur. Bu hastaların fiziksel ve sosyal gelişimine katkı sağlayacak destekleyici tedavilere erken dönemde başlanmalıdır (10,11). Bizim hastamızda nöro-motor bozukluk olarak belirgin hipotonisite ve emme-yutma koordinasyon bozukluğu mevcuttu ve yaşamı süresince oral yolla beslenemedi.

Biz bu yazımızda, oldukça nadir görülen anoftalmi/mikroftalmi tanılı bir olgumuzun, son literatür kaynakları eşliğinde sunulmasını amaçladık. Anoftalmi/mikroftalmi tanılı hastalarda eşlik eden diğer organ anomalilerinin araştırılması ve bu özelliği ile multidisipliner yaklaşımda bulunulması gerektiği, ailelerin sonraki gebelikler için genetik danışmanlık verilmesinin önemini vurgulamak istedik.

KAYNAKLAR

1. Forrester MB, Merz RD. *Descriptive epidemiology of anophthalmia and microphthalmia, Hawaii, 1986-2001. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2006;76:187-92.
2. Källén B, Tornqvist K. *The epidemiology of anophthalmia and microphthalmia in Sweden. Eur J Epidemiol* 2005;20:345-50.
3. Makhoul IR, Soudack M, Kochavi O, Guilburd JN, Maimon S, Gershoni-Baruch R. *Anophthalmia-plus syndrome: a clinical report and review of the literature. Am J Med Genet A* 2007;143:64-8.
4. Aijaz S, Clark BJ, Williamson K, et al. *Absence of SIX6 mutations in microphthalmia, anophthalmia, and coloboma. Invest Ophthalmol Vis Sci* 2004;45:3871-6.
5. White T, Lu T, Metlapally R, Katowitz J, Kherani F, Wang TY, Tran-Viet KN, Young TL. *Identification of STRA6 and SKI sequence variants in patients with anophthalmia/microphthalmia. Mol Vis* 2008;14:2458-65.
6. Busby A, Dolk H, Collin R, Jones RB, Winter R. *Compiling a national register of babies born with anophthalmia/microphthalmia in England 1988-94. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 1998;79:168-73.
7. Leichtman LG, Wood B, Rohn R. *Anophthalmia, cleft lip/palate, facial anomalies, and CNS anomalies and hypothalamic disorder in a newborn: a midline developmental field defect. Am J Med Genet* 1994;50:39-41.
8. Li L, Wei J. *A newborn with anophthalmia and pulmonary hypoplasia (the Matthew-Wood syndrome). Am J Med Genet A* 2006;140:1564-6.
9. Chitayat D, Sroka H, Keating S, et al. *The PDAC syndrome (pulmonary hypoplasia/agenesis, diaphragmatic hernia/eventration, anophthalmia/microphthalmia, and cardiac defect) (Spear syndrome, Matthew-Wood syndrome): report of eight cases including a living child and further evidence for autosomal recessive inheritance. Am J Med Genet A* 2007;143:1268-81.
10. Özçelik D, Sağlam I, Silan F, Sezen G, Unveren T. *Anophthalmia, cleft lip/palate, absent vomer bone, nystagmus, and mental-motor retardation: a new syndrome or Fryns "anophthalmia-plus" syndrome?. Cleft Palate Craniofac J* 2008;45:256-60.
11. Wiltshire E, Moore M, Casey T, Smith G, Smith S, Thompson E. *Fryns "Anophthalmia-Plus" syndrome associated with developmental regression. Clin Dysmorphol* 2003;12:41-43.