

## OLGU SUNUMLARI

### **Usher Sendromlu İki Kız Kardeşi**

*Onur Karadağ (\*), Fülay Eraslan Özdiş (\*), Süleyman Kugu (\*), Arzu Taflıran Çömez (\*\*),  
Ömer Kamil Doğan (\*)*

#### **ÖZET**

39 ve 43 yaşlarında iki kız kardeş hasta uzun süredir her iki gözde giderek artan görme azlığı şikayetleriyle Nisan 2007 tarihinde Dr. Lütfi Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi 1. Göz Kliniğine başvurdu. Hastaların ayrıntılı anamnezlerinde her iki kardeşinde de yaklaşık 10 yaşlarında başlayan, giderek artan görme azlığı, doğuştan iftitme yokluğu ve denge bozukluğu olduğu anlaşıldı. Hastaların yapılan görme muayenelerinde; 43 yaşındaki (1. hasta) hastanın sağ göz görme keskinliği 0.2, sol göz görme keskinliği 2 metreden parmak sayma (mps), 39 yaşındaki (2. hasta) hastanın her iki gözünde görme keskinliği 2 mps düzeyinde tespit edildi. Biyomikroskopik muayenelerinde; her iki hastanın iki gözünde yoğun arka subkapsüler katarakt ve retinitis pigmentosa (RP) ile uyumlu periferde yoğun olmak üzere kemik spikül tarzında hiperpigmente lezyonlar görüldü. Hastaların retinitis pigmentosa, iftitme kaybı ve denge bozukluğu birlikteliğinden dolayı Usher sendromu (US) olabileceği düşünüldü.

Sonuç olarak görme ve iftitme kaybının birlikte seyrettiği hastalarda US olasılığı göz önünde bulundurulmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Retinitis pigmentosa, sağırılık, Usher sendromu

#### **SUMMARY**

##### **Two Sisters With Usher Syndrome**

Two sisters of 39 and 43 ages, were admitted to Dr.Lutfi Kırdar Kartal Training and Research Hospital 1.st Eye Clinic with progressive decrease in visual acuity in both eyes. It was learned from their history that, decrease in visual acuity started in the ages of ten in both sisters, while they had deafness and ataxia since birth. The visual acuity in the patient 43 years old (patient 1) was 0.2 in the right eye and 2 meter finger count in the left eye while it was found to be 2 meter finger counts in both eyes of 39 years old patient (patient 2). Biomicroscopic evaluation revealed that both patients had posterior subcapsular cataracts in both eyes and hyperpigmented spicule style lesions mostly in the peripheral fundus which was compatible with retinitis pigmentosa (RP). Because of retinitis pigmentosa, deafness and balance problems, these patients are thought to be Usher Syndrome. As a result; in patients with progressive decrease in visual acuity and deafness, US should also be kept in mind.

**Key Words:** Retinitis pigmentosa, deafness, Usher syndrome

(\*) Sb. Dr. Lütfi Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi 1. Göz Kliniği

(\*\*) Malatya Beydağ Devlet Hastanesi Göz Kliniği

**Yazışma adresi:** Dr. Onur Karadağ, Osmanaga mah. Sakız sok. Huzur apt B Blok 26/8  
Kat 4, Kadıköy-İstanbul E-posta: onurkaradağ78@hotmail.com

*Mecmuaya Geliş Tarihi: 05.07.2007*

*Düzeltilmeden Geliş Tarihi: 18.05.2007*

*Kabul Tarihi: 26.05.2008*

## GİRİŞ

US, doğumsal, iki taraflı sensorinöral iflitme kaybı ve RP ile seyreden otozomal resesif geçişli kalıtsal bir hastalıktır (1,2). <flitme kaybı ve görme kaybının birlikte görüldüğü en sık durumdur (2,3). Toplumda 3-6/100000 oranında görüldüğü bildirilmiştir (2-3). Bu sendromun görülme oranı doğuştan iflitme kayıpları arasında %38, görme engelliler arasında %52.2 gibi yüksek oranlara çkabilmektedir. Hem iflitme engelli hem de görme engelli olanlarda ise US oranı %50'nin üzerindedir (2-4).

RP, fotoreseptör ve pigment epitel fonksiyonlarını etkileyen, ilerleyici, kalıtsal bir hastalıktır. RP, tek başına olabileceği gibi birçok göz veya sistemik hastalıklara eflık edebilir. Sistemik RP, iflitme bozuklugunu da içeren çefitli organ sistemlerinin etkilendiği Refsum Hastalığı, Bassen-Kornzweig hastalığı, mukopolisakkaridozlar, Alström sendromu, Bardet-Biedl sendromu gibi birçok metabolik bozukluk veya sendromlarla birliktelik gösterebilir (5). Yapılan araştırmalarda, retinitis pigmentosa saptanan kişilerde US %13-20 arasında bulunmuştur (6).

## OLGU SUNUMU

39 ve 43 yaşlarında iki kızkardeşi hasta, uzun süredir her iki gözde giderek artan görme azlığı şikayetleriyle Nisan 2007 tarihinde Dr. Lütfi Kızırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi 1. Göz Kliniğine başvurdu. Hastaların yakınları sorgulandığında her iki kardeşte de yaklaşık 10 yaşlarında başlayan ve giderek artan görme azlığı olduğu, doğuştan itibaren de iflitme kaybı mevcut olduğu için hiç konuşmadıkları öğrenildi. Her iki hastanın da 2,5 yaşından önce yürüyemedikleri ve halen denge sağlamakta zorlandıkları belirlendi. Soygeçimifte anne ve baba arasında akrabalık olduğu ancak ailede etkilenen başka birey olmadığı öğrenildi.

Hastaların görme muayenelerinde; 1. hastanın sağ göz görme keskinliğinin 0.2, sol göz görme keskinliğinin 2 mps düzeyinde, 2. hastanın her iki gözünde görme keskinliğinin 2 mps düzeyinde olduğu tespit edildi. Bi-

yomikroskopik muayenelerinde özellikle 2. hastada daha fazla olmak üzere her iki hastada da yoğun arka subkapsüler katarakt izlendi (Resim 1, 2). Fundus, her iki hastada da yoğun kataraktlarından dolayı net izlenememekle birlikte, özellikle periferde yoğun olmak üzere RP ile uyumlu kemik spikül tarzında hiperpigmente lezyonlar ve optik disk drusenleri görüldü (Resim 3,4,5).

Hastalarda, istenen KBB konsültasyonu sonucunda tonal odyometri ile çok ileri derecede (100 dB) iflitme kaybı olduğu belirlendi. Vestibüler muayene ve elektronistagmografik (ENG) kalibrasyonu yapıldı. Hastalara beşer dakika ara ile her iki kulağa 27 derece 5 saniyede 20 ml su verilerek kalorik test uygulandı. Suyun verilmeye başlanması ile nistagmusun sonlanması arasındaki süreye göre hastaların hipoeksitabl olduğuna karar verildi.

Hastaların RP, iflitme kaybı ve denge bozukluğu varlığından dolayı US olabileceği düşünülürdü.

## TARTIŞMA

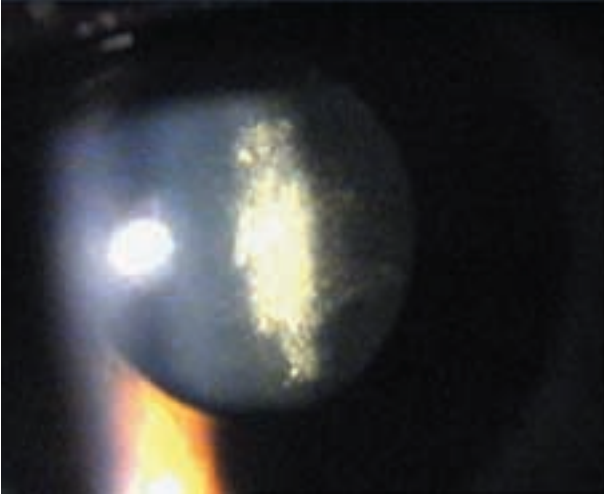
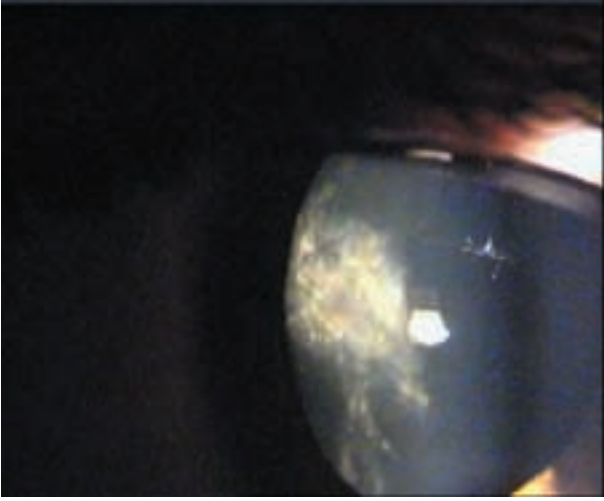
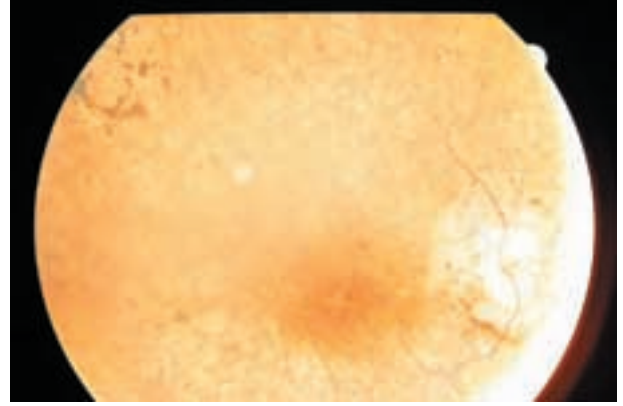
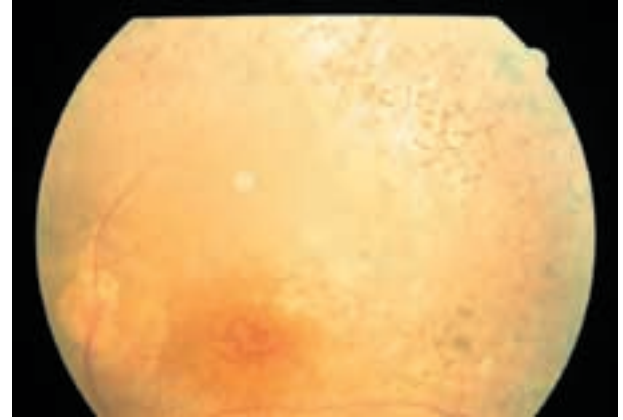
US klinik olarak 3 tipe ayrılır (Tablo 1). Tiplerin ayrımı RP'nin ortaya çıkışı yaşı ile iflitsel ve görsel bozukluklara göre yapılır (1,2).

Tip1, derin iflitme kaybı, vestibüler yanlıların yokluğu ve RP'nin puberte öncesi dönemde başlaması ile karakterizedir. Bu çocuklarda hayatlarının ilk on yılında geceleri görme sorunları görülmeye başlanmaktadır. Görme kaybının ilerlemesine rağmen ileri yaşlarda kısmi görme keskinliği kalabilir. Bu çocuklarda tama yakın iflitme kaybı vardır ve genellikle konuşma hiç yoktur. Bu hastalarda motor gelişimde gecikme ve yetifkin dönemde ilerleme göstermeyen ataksi ortaya çıkar. Normal insanlarda yürüme yaşı 14.2 ay (dağılım 9-24 ay) iken bu hastalarda ortalama yürüme yaşı 23.4 ay (16-30 ay) olduğu gösterilmiştir (7).

Tip2, daha az şiddette bir iflitme kaybı, normal vestibüler fonksiyonlar ve retinal değişikliklerin daha geç ortaya çıkması ile karakterizedir. Bu çocuklar iflitmede

**Tablo 1.** Usher sendromunun klinik sınıflaması

Klinik	Tip 1	Tip 2	Tip 3
<flitme kaybı	<leri	Orta-ileri	<lerleyici
Vestibüler fonksiyon	Etkilenmiştir	Olgan	Degifkin
Retinitis pigmentosa	Var	Var	Var
Motor gelişim	Etkilenmiştir	Etkilenmemiştir	Etkilenmemiştir

**Resim 1.** Hasta 1; sag arkasubkapsüler katarakt**Resim 2.** Hasta 2; sag arkasubkapsüler katarakt**Resim 3.** Hasta 1; RP ile uyumlu periferik kemik spikülleri**Resim 4.** Hasta 2; RP ile uyumlu periferik kemik spikülle**Resim 5.** Optik disk drusen

zorlansalar bile iflitme tamamen kaybolmamıştır. Bu nedenle bu hastaların büyük bir kısmı konuşturmada az veya çok güçlükle çekmelerine rağmen sözlü iletişime girebilirler. İflitme kayıplar genellikle 12 yaşından sonra belirginleşir (3).

Tip3, 10 yaşından sonra görülen ilerleyici sensorinöral iflitme kaybı, dengelen vestibüler bulgular ve RP ile karakterizedir. Konuşturma gelişimi normaldir ve iflitme desteğinden yararlanırlar (3,7).

US'lu hastaların %25'inde zeka geriliği görülür. Bazı yazarlar zeka geriliği bulunan hastaları tip 4 US olarak kabul etse de bu görüşü çok taraftar toplamamıştır (8,9).

Bizim hastalarımızın da derin iflitme kaybına ve vestibüler yanlıkların azlığına, geç çocukluk döneminde

baflayan, ilerleyici vafsta görme azlığıyla birlikte RP varlığına ek olarak motor gelişimlerinde de gecikme saptanması nedeniyle tip 1 US ile uyumlu olduğunu düflündük.

Tip 1 ve Tip 2'de arka subkapsüler katarakt görülebilir (10). Yapılan bir çalışmada iki veya tek taraflı katarakt görülme sıklığı tip 1'de %55, tip 2'de %75 olarak bildirilmiştir (11). Her iki hastamızda da yoğun arka subkapsüler katarakt bulunmaktaydı. US'de aynı zamanda arka subkapsüler katarakt dışında optik disk drusenleri, kistik foveal lezyonlarda görülebilir (12).

RP'li hastalarla poliklinik flartlarında sıklıkla karflılaşmaktadır. RP'li hastalarda başka sistemik hastalık veya sendromlarında olabileceği düflünülmelidir. Görme ve iflitme kaybının birlikte seyrettiği hastalarda da US olasılığı akla getirilmelidir.

### KAYNAKLAR

1. Lee KJ. Essential otolaryngology: head and neck surgery. 7th ed. New York: Appleton-Lange; 1998.
2. Tamayo ML, Rodriguez A, Molina R, Martinez M, Bernal JE. Social, familial and medical aspects of Usher syndrome in Colombia. Genet Couns. 1997; 8: 235-40.
3. Young NM, Mets MB, Hain TC. Early diagnosis of Usher syndrome in infants and children. Am J Otol. 1996; 17: 30-4.
4. Rosenberg T, Haim M, Haunch AM, Parving A. The prevalence of Usher syndrome and other retinal dystrophy-hearing impairment associations. Clin Genet. 1997; 51: 314-21.
5. Thomas Rosenberg and Agnete Parving. A syndrome with retinitis pigmentosa, progressive hearing impairment vestibular disfunction, and congenital cataract. Acta Ophthalmologica Scandinavica. 1996; 74: 50-53.
6. Edwards A, Fishman GA, Anderson RJ, Grover S, Derlacki DJ. Visual acuity and visual field impairment in Usher syndrome. Arch Ophthalmol. 1998; 116: 165-8.
7. Hope CI, Bunday S, Proops D, Fielder AR. Usher syndrome in the city of Birmingham-prevalence and clinical classification. Br J Ophthalmol. 1997; 81: 46-53.
8. Tamayo ML, Maldonado C, Plaza SL, Alvira GM, Tamayo GE, Zambrano M, et al. Neuroradiology and clinical aspects of Usher syndrome. Clin Genet. 1996; 50: 126-32.
9. Guest M. Helen Keller National Center For Deaf-Blind Youth and Adults. Available from: URL: [http://www.familyvillage.wise.edu/lib\\_ushe.htm](http://www.familyvillage.wise.edu/lib_ushe.htm).
10. Günhan Ö, Cura O, Palandöken M, Bilgen V, Kardelen F, Saden F. Klinikimizdeki pilot-sağır-dilsizlik ana okulundaki gelişmeler ve eğitim sorunları. EÜTF Dergisi. 1982; 21:445-53.
11. Andre M. Sadeghi, Kristina Eriksson, William J. Kimberling, Anders Sjöström and Claes Möller. Longterm visual prognosis in Usher syndrome types 1 and 2. Acta Ophthalmol. Scand. 2006; 84: 537-544.
12. Lisa S. Schocket, Tina A. Scheufele, Andre J. Witkin, Jay S. Duker. Bilateral macular holes in usher syndrome. Retina, The Journal of retinal and vitreous diseases. 2006; 26:(8): 972-973