

Posterior Mikroftalimde Ön ve Arka Segment Bulguları

Anterior and Posterior Segment Findings in Posterior Microphthalmos

Zeynep ALKIN¹, Abdullah ÖZKAYA¹, Ece UZUN KIRANDI², Yalçın KARAKÜÇÜK², Ahmet Taylan YAZICI¹, Ahmet DEMİROK³

ÖZ

Sekiz yaşında erkek hasta kliniğimize az görme şikayeti ile başvurdu. Oftalmolojik muayenesinde yüksek hipermetropi saptanan olgunun ön segment ve gonyoskopik muayenesinde patolojik bulgu yoktu. A ve B mod ultrasonografi ile her iki gözde toplam aksiyel uzunlukta azalma ile beraber yaygın koroid kalınlaşması tespit edildi. Dilate fundus muayenesinde sağ ve sol gözde kalabalık optik disk görünümü, papillomakular retina katlantıları ve retinanın vasküler sisteminde kıvrımlanma artışı olduğu gözlemlendi. Kornea topografisi incelemesinde merkezi kornea kalınlıklarının yüksek ve keratometrik değerlerin hafifçe artmış olduğu saptandı. Ön segment optik koherens tomografi (OKT) ile elde edilen açı açıklığı mesafesi ve trabekulo-iris yüzey alanı ölçümleri normaldi. Optik sinir başı OKT analizinde, peripapiller sinir lifi tabakası kalınlığında artış mevcuttu. Makula OKT'de belirgin olarak görülen nöral retina katlantılarının fundus otofloresans incelemede hipotofloresan olduğu gözlemlendi.

Anahtar Kelimeler: Posterior mikroftalmi, papillomakular retina katlantıları, ön segment optik koherens tomografi.

ABSTRACT

An 8-year-old boy was admitted to our clinic with a complaint of low vision. Anterior segment and gonioscopic examinations of the patient who had high hyperopia were normal. Shortening of the total axial length and diffuse thickening of the choroid in both eyes were detected with A and B mode ultrasonography. Bilateral crowded optic disc appearance, papillomacular retinal folds and increased retinal vascular tortuosity were observed on dilated fundus examination. Corneal topographic evaluation revealed thickened central corneas and slightly increased keratometric values. Measurements of the angle opening distance and trabeculo-iris surface area with anterior segment optic coherence tomography (OCT) were normal. Increased peripapillary nerve fiber layer thickness was noted with optic nerve head OCT analysis. There were marked neural retinal folds on macula OCT and these showed hypoautofluorescence on fundus autofluorescence imaging.

Key Words: Posterior microphthalmos, papillomacular retinal folds, anterior segment optical coherence tomography.

GİRİŞ

Mikroftalmi, göz küresinin aksiyel uzunluğunun normalden kısa olması ile karakterize gelişimsel bir bozukluktur. Aynı yaş grubundakilerle kıyaslandığında gözün toplam aksiyel uzunluğunda 2 mm'den daha fazla kısalık bulunması ya da yetişkinlerde ön-arka çapın 20 mm'nin altında olması ile karakterizedir.¹ Birlikte görülebilen oküler malformasyonların varlığına ya da ön veya arka segmentin etkilenme düzeyine göre sınıflandırılmaktadır. Göreceli olarak normal ya da normale yakın ön segment gelişimi ile beraber daha çok arka segment etkilendiğinde nadir görülen bir formu olan posterior mikroftalmi olarak adlandırılır. Yüksek hipermetropi, papillomakular retina katlantıları ve yalancı papilödem posterior mikroftalminin başlıca özellikleridir. Olguların çoğu sporadik olmakla beraber bazı ailesel olgular da rapor edilmiştir.²

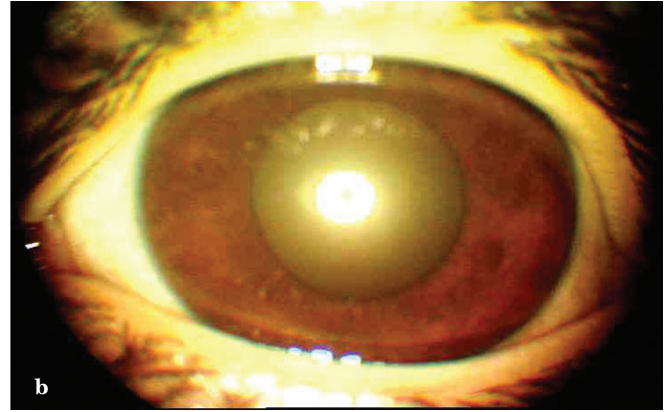
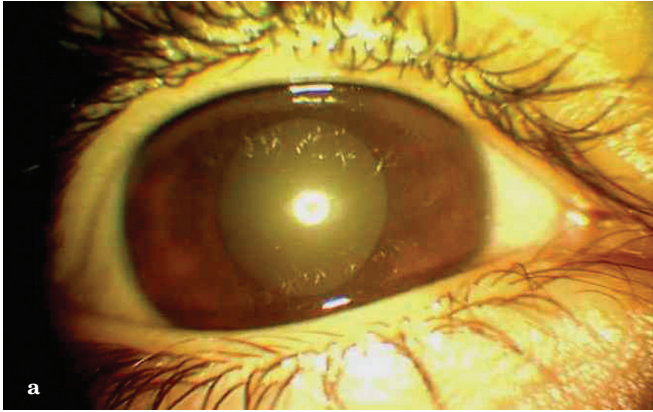
Bu çalışmada nadir görülen bir klinik durum olan posterior mikroftalmili bir olgunun arka segment ve ön segment optik koherens tomografi (OKT) analizlerini de içeren bulgularını sunmayı amaçladık.

- 1- M.D., Beyoğlu Eye Training and Research Hospital, İstanbul/TURKEY
ALKIN Z., zeynepalkin@gmail.com
ÖZKAYA A., abdozkaya@gmail.com
YAZICI A.T., ahmettaylan19@gmail.com
- 2- M.D. Asistant, Beyoğlu Eye Training and Research Hospital, İstanbul/TURKEY
KIRANDI E.U., eceuzun@hotmail.com
KARAKUCUK Y., drkarakucuk@hotmail.com
- 3- M.D. Professor, Beyoğlu Eye Training and Research Hospital, İstanbul/TURKEY
DEMİROK A., ahdemirok@gmail.com

Geliş Tarihi - Received: 05.06.2012
Kabul Tarihi - Accepted: 24.07.2012
Ret-Vit 2013;21:67-70

Yazışma Adresi / Correspondence Address: : M.D., Zeynep ALKIN
Beyoğlu Eye Training and Research Hospital, İstanbul/TURKEY

Phone: +90 505 270 36 58
E-Mail: zeynepalkin@gmail.com



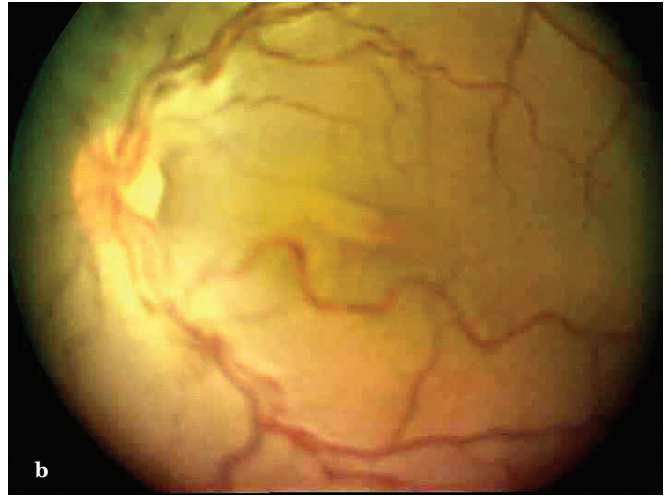
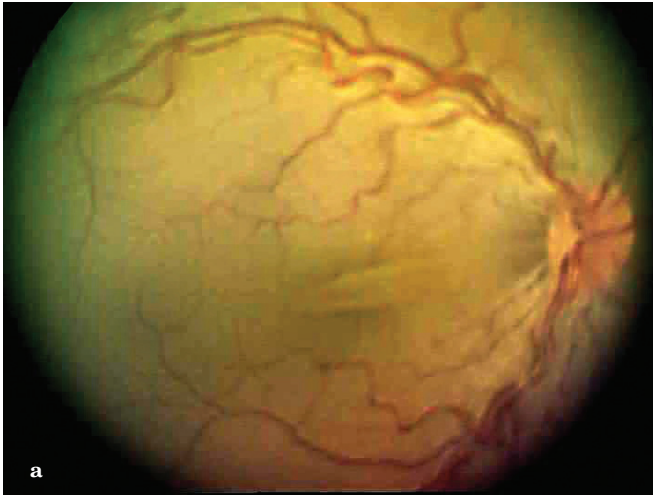
Resim 1a,b: Sağ (a) ve sol (b) gözün normal biyomikroskopik görüntüsü.

OLGU SUNUMU

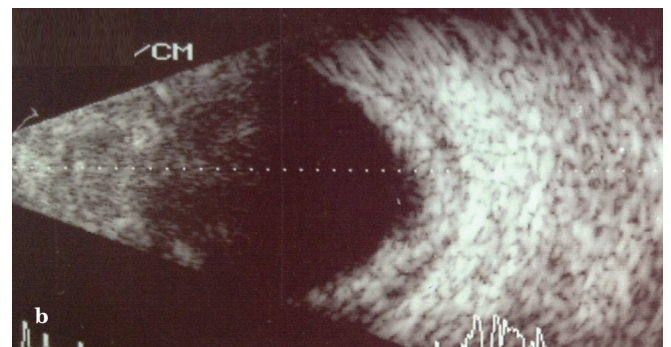
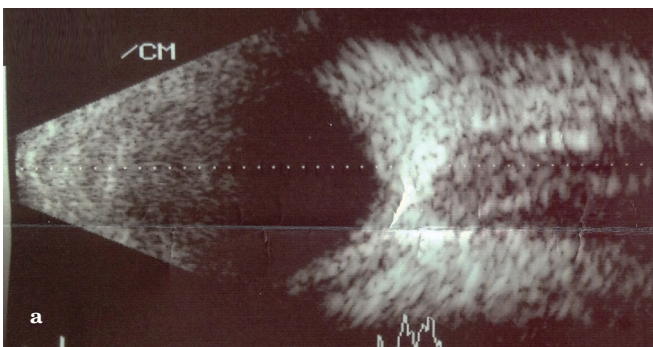
Sekiz yaşında erkek hasta kliniğimize az görme şikayeti ile başvurdu. Olgunun herhangi bir sistemik hastalık hikayesi yoktu. Anne ile baba arasında akraba evliliği (kardeş çocukları) olduğu öğrenilen olgunun babası dışındaki aile bireylerinde herhangi bir göz hastalığı tespit edilmedi.

Babanın muayenesinde her iki gözde +8.50 D'lik kırma kusuru dışında özellik saptanmadı. Olgunun oftalmolojik muayenesinde sağ ve sol göz sikloplejik refraksiyon değerleri ile en iyi düzeltilmiş görme

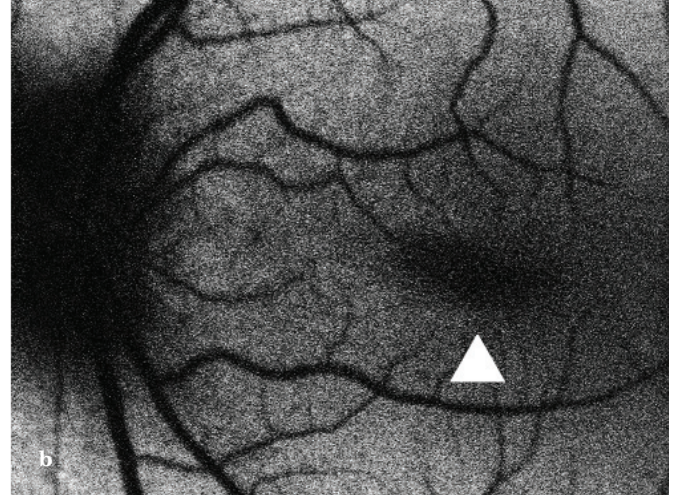
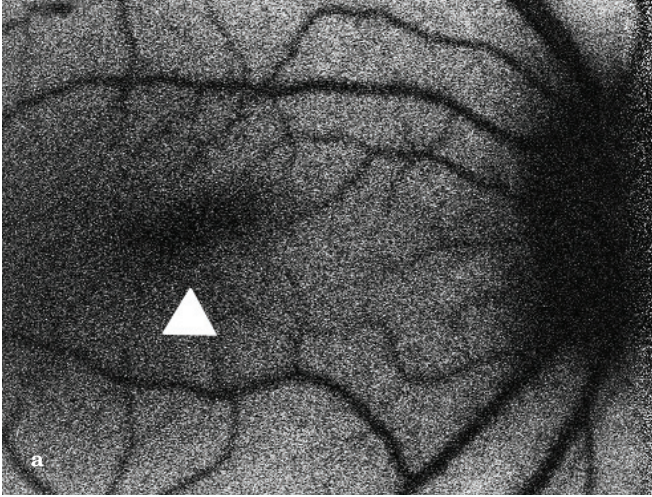
keskinlikleri sırasıyla +15.50 -1.50 α 30 ile 20/100 ve +15.25 -1.00 α 80 ile her iki gözde 20/63 idi. Biyomikroskopik ön segment muayenesinde patolojik bir bulgu yoktu (Resim 1a,b). Göz içi basınçları her iki gözde 14 mm Hg olan olgunun gonyoskopik muayenesinde açıları açıktı. Dilate fundus muayenesinde, her iki gözde kalabalık optik disk, papillomakular bölgede yüzeyden kabarık horizontal retina katlantıları ve tüm retina vasküler sisteminde kıvrımlanma artışı gözlemlendi (Resim 2a,b). Toplam aksiyel uzunlukları A-mod ultrasonografi (USG) ile sağ ve sol gözde sırasıyla 19.22 ve 19.46 mm olarak ölçüldü.



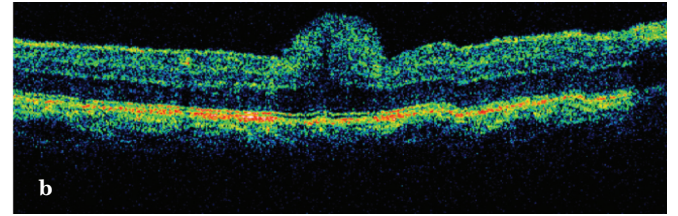
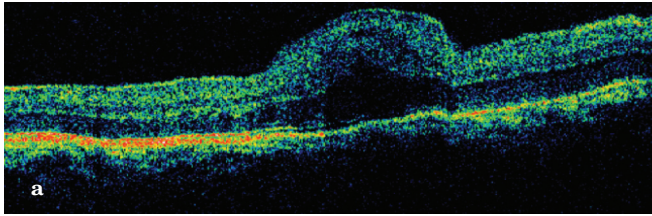
Resim 2a,b: Fundus resimlerinde sağ (a) ve sol gözdeki (b) kalabalık optik disk görünümü, papillomakular retina katlantıları ve damarlarda kıvrımlanma artışı.



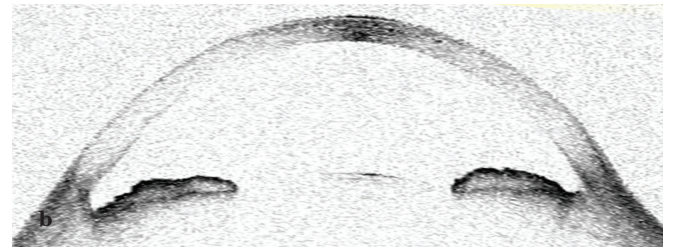
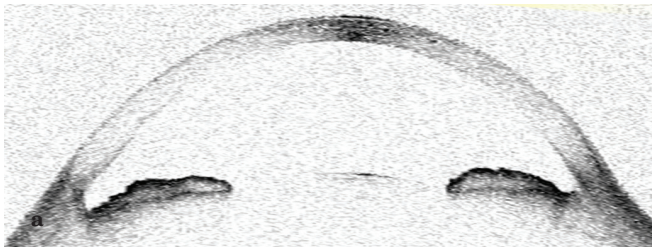
Resim 3a,b: Sağ (a) ve sol (b) gözün B mod USG görüntülerinde yaygın koroid kalınlaşması.



Resim 4a,b: Sağ (a) ve sol (b) gözün fundus otofloresans görüntülemesinde foveada papillomakular katlantıya uyan hipoo- tofloresans (ok başı ile işaretli).



Resim 5a,b: Sağ (a) ve sol (b) gözün maküla OKT'sinde nörosensoryel retinayı içine alan katlantı görünümü.



Resim 6a,b: Ön segment OKT'de sağ (a) ve sol (b) gözün normal ön segment görünümü.

B-mod USG'de her iki gözde azalmış toplam aksiyel uzunluk ile birlikte yaygın koroid kalınlaşması tespit edildi (Resim 3a,b). Sirius topografisi ile sağ/sol göz için elde edilen ortalama keratometri değerleri sırasıyla 47.26 D/47.04 Diyoptri (D), merkezi kornea kalınlıkları 568 µm/586 µm ve ön kamara derinlikleri 2.98 mm/2.97 mm idi.

Olgunun HRA ile fundus otofloresans görüntülemesinde papillomakular katlantılara uyan alanlarda hipoo- tofloresans saptandı (Resim 4a,b). Maküla OKT incelemesinde, retina pigment epiteli (RPE) ve koroid bandının eşlik etmediği nöral retina katlantıları ve bu katlantıların arkasında optik gölgelenme izlendi (Resim 5a,b).

Sağ ve sol gözde merkezi fovea kalınlıkları sırasıyla 558 µm ve 473 µm olarak ölçüldü. Optik sinir başı OKT analizinde, peripapiller retina sinir lifi tabakası kalınlıklarının, kalabalık optik disk görünümü ile uyumlu olarak, oldukça artmış olduğu tespit edildi. Ortalama sinir lifi tabakası kalınlıkları sağ/sol gözde 149 µm/156 µm idi.

Her iki gözün Visante OKT ile yapılan ön segment OKT analizlerinde aç ve ön segment yapılarında herhangi bir patolojik bulgu saptanmadı (Resim 6a,b). Nazal/temporal kadrantlar için sırasıyla sağ gözde açıklığı mesafesi (AAM) 500: 0.467/0.495 mm, trabekülo-iris yüzeyi alanı (TİYA) 500: 0.152/0.204 mm² idi. Sol gözde AAM 500: 0.356/0.577 mm, TİYA 500: 0.177/0.193 mm² idi.

TARTIŞMA

Yüksek hipermetropi ve normal ön segment görünümü ile posterior mikroftalmi arasındaki ilişki ilk kez 1965 yılında Franceschetti ve Gernet³ tarafından ele alınmıştır.

Bu tarihten günümüze kadar posterior mikroftalmi ile birlikte papillomakular retina katlantıları, foveoskizis, maküla deliği, pigmenter retinopati, periferik retinoskizis, periferik avasküler zon, optik sinir başı druzeni, kalabalık optik disk ve uveal efüzyon sendromu gibi birçok patoloji rapor edilmiştir.^{2,4}

Bu çalışmada sunduğumuz olgu yüksek hipermetropi, normal ön segment bulguları, kalabalık optik disk görünümü, horizontal papillomakular retina katlantıları, ultrasonografide kısa aksiyel uzunluk ve koroid kalınlaşması ile tipik posterior mikroftalmi olarak değerlendirildi. Khairallah ve ark.,⁵ tarafından 18 posterior mikroftalmi hastasının tümünde kalabalık optik disk ve ultrasonografide koroid kalınlaşması, 13'ünde ise yüzeyden kabarık papillomakular retina katlantıları bildirilmiştir. Yüksek hipermetropi ve papillomakular katlantılar görme azalmasının en önemli sebepleri olarak kabul edilmiştir.

Prenatal göz gelişiminde, arka segmentin dış katmanlarını oluşturan RPE, koroid ve sklerada büyümenin kısıtlı kalması, nöroretinal iç katmanlarda ise devam etmesinin papillomakular retina katlantılarına sebep olduğu öne sürülmüştür.⁶ Olgumuzun makula OKT incelemesinde de, daha önceki yayınlarda gösterildiği gibi,^{7,8} bu katlantıların sadece nöral retinayı içerdiği, RPE ve koroid ile ilişkisinin olmadığı açıkça görülmektedir. Kalabalık optik disk görünümü de posterior mikroftalmi olgularının birçoğunda bildirilmiştir.^{2,4,9} Aksiyel uzunluğu kısa olan gözlerde optik diski oluşturan sinir liflerinin, daralmış skleral kanaldan geçişi bu görünümün nedeni olabilir. Olgumuzun her iki optik disk OKT incelemesinde peripapiller retina sinir lifi kalınlıklarındaki artış, bu bulguyu desteklemektedir.

Erdöl ve ark.,⁷ iki posterior mikroftalmik gözde ultrason biyomikroskopisi ile iridokorneal açı anomalileri saptamış, silyer cismin pupillaya doğru yer değiştirdiğini göstermiştir. Olgumuzda gonyoskopik açı muayenesi ve ön kamara derinliği normal olarak değerlendirildi. Ön segment OKT analizi ile AAM ve TİYA ölçümlerinin literatürdeki normal gözlerde bulunan değerlere yakın olduğu görüldü.¹⁰ Sirius ile kornea topografi incelemesinde, merkezi kornea kalınlıkları yüksek ve keratometrik değerlerin hafifçe artmış olması dikkat çekiciydi. Kornea kurvatüründeki artış, kısa aksiyel uzunluğu olanlarda emetropizasyonu sağlamaya yönelik bir kompensasyon olarak düşünülebilir.¹¹ Artmış kornea kurvatürü nedeniyle emetrop bir posterior mikroftalmi vakası bildirilmiştir.¹² Olguların çoğu sporadik olmakla birlikte, otozomal resesif ve daha az sıklıkla otozomal dominant geçiş gösterilmiştir.^{2,5,12} Son dönemde posterior mikroftalmi olgularında çoğunlukla, MFRP genindeki mutasyonlar sorumlu tutulmaktadır. Retina pigment epiteli ve silyer epitelde bulunan MFRP proteininin, retinanın normal gelişiminde, özellikle fotoreseptör tabakasının devamlılığında ve aksiyel uzunluğun kontrolünde önemli olduğu öne sürülmüştür.¹³ Erdöl ve ark.,⁷ 3 kardeşin 2'sinde benzer posterior mikroftalmi bulguları saptamış, diğer kardeşin oftalmolojik muayenesinin normal olduğunu belirtmiştir. Bu durumu otozomal resesif geçiş ile açıklamışlardır.

Ayrıca anoftalmi/mikroftalmiden sorumlu tutulan SOX2 mutasyonlarındaki farklılığın, aynı aile bireylerinde hastalığın farklı fenotiplerde ortaya çıkmasına yol açabileceği gösterilmiştir.¹⁴ Olgunun babası ile arasındaki fenotipik farklılıklar bu mekanizma ile açıklanabilir. Burada posterior mikroftalmi olarak değerlendirilen bir olgunun ön ve arka segment bulgularına ek olarak daha önce literatürde yer almayan ön segment OKT incelemesini de sunmayı amaçladık. Arka segmentte kalabalık optik disk görünümü, papillomakular retina katlantıları, ultrasonografide kısa aksiyel uzunluk ve koroid kalınlaşması görülmesine karşın; ön segment OKT'nin de yer aldığı ön segment incelemelerinde herhangi bir patolojik bulguya rastlanmamıştır.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Elder MJ. Aetiology of severe visual impairment and blindness in microphthalmos. *Br J Ophthalmol* 1994;78:332-4.
2. Spitznas M, Gerke E, Bateman VB. Hereditary posterior microphthalmos with papillomacular fold and high hyperopia. *Arch Ophthalmol* 1983;101:413-7.
3. Franceschetti A, Gernet H. Ultrasonics diagnosis of microphthalmia without microcornea, with macrophakia, high hypermetropia associated with tapeto-retinal degeneration, a glaucomatous predisposition and dental anomalies. *Arch Ophthalmol* 1965;25:105-16.
4. Lee S, Ai E, Lowe M, et al. Bilateral macular holes in sporadic posterior microphthalmos. *Retina* 1990;10:185-8.
5. Khairallah M, Messaoud R, Zaouali S, et al. Posterior segment changes associated with posterior microphthalmos. *Ophthalmology* 2002;109:569-74.
6. Bonyton JR, Purnell EW. Bilateral microphthalmos without microcornea associated with unusual papillomacular retinal folds and high hyperopia. *Am J Ophthalmol* 1975;79:820-6.
7. Erdöl H, Kola M, Turk A, et al. Ultrasound biomicroscopy and OCT findings in posterior microphthalmos. *European Journal of Ophthalmology* 2008;18:479-82.
8. Kim JW, Boes DA, Kinyoun JL. Optical coherence tomography of bilateral posterior microphthalmos with papillomacular fold and novel features of retinoschisis and dialysis. *Am J Ophthalmol* 2004;138:480-1.
9. Teke MY, Yazıcı A, Özdal P, ve ark. Posterior mikroftalmi: 3 vakanın klinik ve görüntüleme bulgularıyla değerlendirilmesi. *Ret-Vit* 2012;20:141-5.
10. Leung CK, Li H, Weinreb RN, et al. Anterior chamber angle measurement with anterior segment optical coherence tomography: a comparison between slit lamp OCT and Visante OCT. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2008;49:3469-74.
11. Malik Tayyaba Gul. Increased corneal curvature with posterior nanophthalmos. *Journal of the College of Physicians and Surgeons* 2008;18:590-1.
12. Hirsh SE, Waltman SR, La piana FG. Bilateral nanophthalmos. *Arch Ophthalmol* 1973;107:1625-30.
13. Crespi J, Buil J, Bassaganyas F, et al. A novel mutation confirms MFRP as the gene causing the syndrome of nanophthalmos-retinitis pigmentosa-foveaschisis-optic disc drusen. *American Journal of Ophthalmology* 2008;146:323-8.
14. Reis LM, Tyler RC, Schneider A, et al. Examination of SOX2 in variable ocular conditions identifies a recurrent deletion in microphthalmia and lack of mutations in other phenotypes. *Mol Vis* 2010;28:768-73.