

# Posterior Mikroftalmili Üç Kız Kardeş: Olgu Sunumu

## *Three Sisters With Posterior Microphthalmos: Case Report*

*Alper GÜLÜCÜ<sup>1</sup>  
Tunca KÜSBECİ<sup>2</sup>  
Mustafa OĞUZTÖRECİ<sup>2</sup>  
Süleyman Gökhan KERÇİ<sup>2</sup>  
Umut Duyg UZUNEL<sup>2</sup>*

1- Bartın Devlet Hastanesi, Göz Hastalıkları, Bartın  
2- İzmir Bozyaka Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları, İzmir

**Geliş Tarihi - Received:** 26.10.2015  
**Kabul Tarihi - Accepted:** 02.03.2016  
**Ret-Vit Özel Sayı 2017;25: 272-274**

**Yazışma Adresi / Correspondence Address:**  
**E-mail:** alpergulucu1@hotmail.com

**Phone:** 0378 227 7620

## ÖZ

Posterior mikroftalmi, mikroftalminin nadir rastlanılan otozomal resesif bir formudur. Posterior mikroftalmide ön segment gelişimi normal olup arka segment gelişimi etkilenmiştir. En belirgin özellikleri yüksek hipermetropi ve papillomaküler katlantılardır. Bu çalışmada posterior mikroftalmili 3 kız kardeşin klinik ve görüntüleme bulguları incelendi. Her üç olguda da yüksek hipermetropi ve kısa total aksiyel uzunluk saptandı. Ön segment muayeneleri doğaldı. Üç olgunun ikisinde papillomaküler katlantılar saptandı. Papillomaküler katlantılar OCT ile gösterildi. Tüm olgularda kalabalık optik disk görünümü ve iki olguda retina pigment epitel değişiklikleri saptandı. Normal ön segment görünümü nedeniyle gözden kaçabilecek bu durum yüksek hipermetropi ile gelen hastalarda akılda tutulmalıdır. Posterior mikroftalmi tanısı alan hastalar gelişebilecek komplikasyonlar açısından yakından takip edilmelidir.

**Anahtar kelimeler:** Mikroftalmi

## ABSTRACT

Posterior microphthalmos is an autosomal recessive inherited eye disorder which is a rare form of microphthalmos. In posterior microphthalmos, posterior segment development is affected while anterior segment development is normal. The main findings are high hyperopia and papillomacular folds. In this study, clinical and imaging findings of three sisters with posterior microphthalmos were evaluated. High hyperopia and total short axial length revealed in all three cases. Anterior segment examinations were normal. Papillomacular folds revealed in two of three cases. Optical coherence tomography demonstrated the papillomacular folds. Crowded optic disc were noted in all cases and retinal pigment epithelium changes were noted in two cases. This situation may be overlooked because of the normal anterior segment appearance. So it should be considered in patients presenting with high hyperopia. Patients with posterior microphthalmos should be closely monitored for potential complications.

**Key words:** Microphthalmos

## GİRİŞ

Mikroftalmi globun total aksiyel uzunluğunun yaşa göre ortalamaya iki standart deviasyonun altında olması şeklinde tanımlanmaktadır.<sup>1</sup> Basit ve kompleks mikroftalmi şeklinde ikiye

ayrılır. Basit mikroftalmiye başka oküler anomaliler eşlik etmezken, kompleks mikroftalmiye ise katarakt, iris ve koroid kolobomları gibi oküler anomaliler eşlik eder.<sup>2</sup> Basit mikroftalmi de nanofthalmus ve posterior mikroftalmi şeklinde ikiye ayrılabilir. Nanofthalmusta hem ön hem de arka segment gelişimi etkilenirken, posterior mikroftalmide ön segment gelişimi normal olup sadece arka segment gelişimi etkilenmiştir. Total aksiyel uzunluğu kısa olmakla birlikte ön kamara derinlikleri ve yatay kornea çapları normal ölçülerdedir.<sup>3-5</sup> Posterior mikroftalminin en sık görülen bulguları yüksek hipermetropi ve papillomaküler katlantılardır. Bunların dışında kalabalık optik disk görünümü, fundus floressein anjiyografide daralmış foveal avasküler zon, retina pigment epitel değişiklikleri, uveal effüzyon gibi bulgular görülebilir.<sup>5-8</sup>

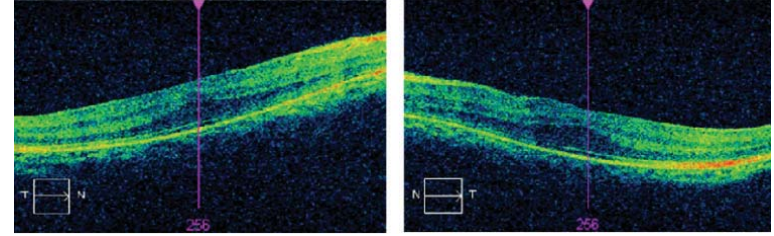
## OLGU SUNUMLARI

### OLGU 1

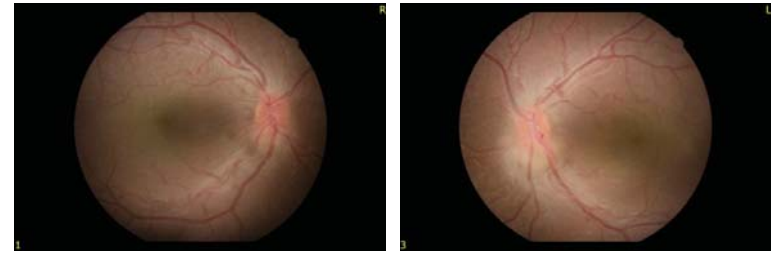
6 yaşında kız hasta, bilateral görme azlığı şikayeti nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Anamnezinde anne ve babasının akraba evliliği öyküsü, her iki ablasının da çocukluklarından beri gözlük kullanımı olduğu ve geçmişte kapama tedavisi uyguladıkları öğrenildi. Yapılan muayenesinde en iyi düzeltilmiş görme keskinliği sağ gözde 0.3 (+9.00), sol gözde 0.2 (+9.00) olarak saptandı. Bilateral ön segment muayenesi doğaldı. Fundus muayenesinde bilateral papillomaküler katlantılar, kalabalık optik disk görünümü, ve sol diskin alt sınırında silikleşme izlendi. Örtme-açma testinde kayma saptanmadı. Sikloplejili refraksiyon değerleri sağ gözde +13.50 diyoptri (D), sol gözde +14.00 D olarak saptandı. Optik biyometri ile ölçülen aksiyel uzunlukları; sağ gözde 16.32 mm, sol gözde 16.80 mm, ön kamara derinlikleri; sağ gözde 2.95 mm, sol gözde 2.93 mm olarak ölçüldü. Yatay kornea çapları her iki gözde 12.00 mm olarak saptandı. OCT'de bilateral foveal depresyon kaybı ve sol gözde daha belirgin olmak üzere papillomaküler katlantılar izlendi (Şekil 1-2).

### OLGU 2

16 yaşında olan ortanca kız kardeşin görme keskinliği sağ gözde 0.7 (+11.50), sol gözde 0.8 (+11.00) olarak saptandı. Bilateral

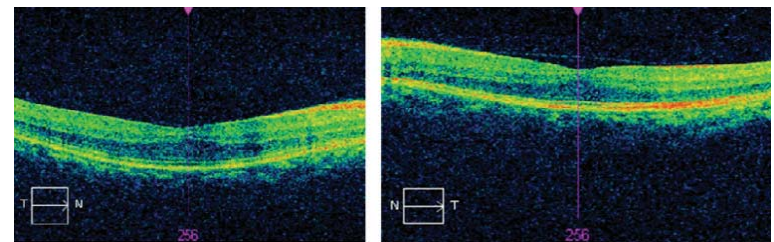


**Şekil 1:** 6 yaşındaki kız olgunun sağ ve sol gözünün optik kohorens tomografisi

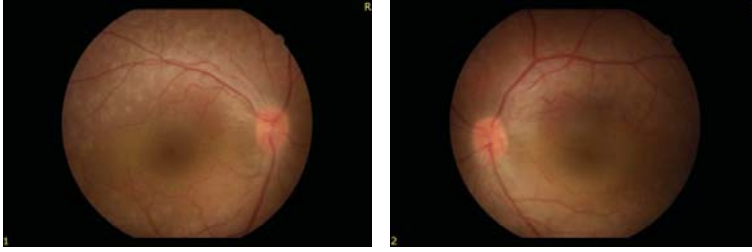


**Şekil 2:** 6 yaşındaki kız olgunun sağ ve sol gözünün renkli fundus fotoğrafı

ön segment muayenesi doğaldı. Fundus muayenesinde bilateral temporal ark etrafında ve periferinde yama şeklinde RPE atrofileriler ve kalabalık optik disk görünümü izlendi. Örtme-açma testinde kayma saptanmadı. Sikloplejili refraksiyon değerleri sağ gözde +12.25 D, sol gözde +12.00 D olarak saptandı. Optik biyometri ile ölçülen aksiyel uzunlukları; sağ gözde 17.33 mm, sol gözde 17.41 mm, ön kamara derinlikleri; sağ gözde 3.20 mm, sol gözde 3.25 mm olarak ölçüldü. Yatay kornea çapları sağ gözde 12.2 mm, sol gözde 12.1 mm olarak saptandı. OCT'de bilateral foveal depresyon kaybı izlendi (Şekil 3-4).



**Şekil 3:** 16 yaşındaki kız olgunun sağ ve sol gözünün optik kohorens tomografisi

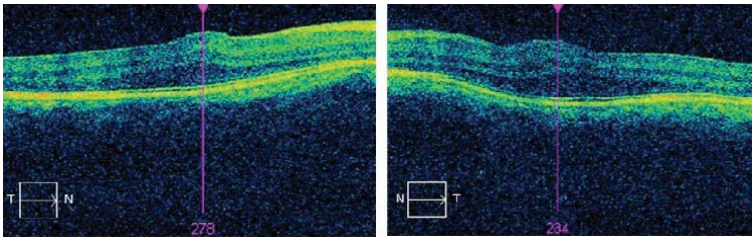


**Şekil 4:** 16 yaşındaki kız olgunun sağ ve sol gözünün renkli fundus fotoğrafı

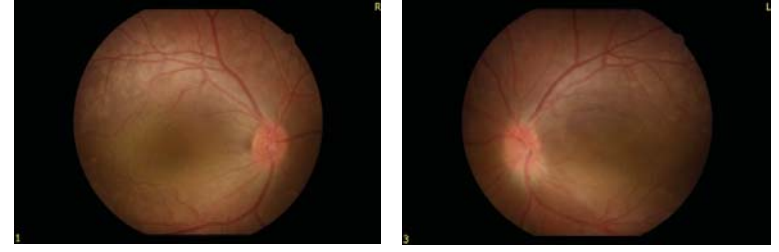
### OLGU 3

18 yaşında olan en büyük kız kardeşin görme keskinliği sağ gözde 0.8 (+14.00), sol gözde 0.4 (+15.00) olarak saptandı. Bilateral ön segment muayenesi doğaldı. Fundus muayenesinde bilateral papillomaküler katlantılar, temporal ark etrafında ve periferinde yama şeklinde RPE atrofileri, kalabalık optik disk görünümü ve sol gözde diskin alt sınırında silikleşme izlendi. Örtme-açma testinde kayma saptanmadı. Sikloplejili refraksiyon değerleri sağ gözde +15.00 D, sol gözde +16.00 D olarak saptandı. Optik biyometri ile ölçülen aksiyel uzunlukları; sağ gözde 16.33 mm, sol gözde 16.02 mm, ön kamara derinlikleri; sağ gözde 3.32 mm, sol gözde 3.39 mm olarak ölçüldü. Yatay kornea çapları her iki gözde 11.9 mm olarak saptandı. OCT'de bilateral papillomaküler katlantılar ve foveal depresyon kaybı izlendi (Şekil 5-6).

Olgulara posterior mikroftalmi tanısı konuldu. En küçük hastamıza alternan kapama tedavisi önerildi. Olguların demografik, klinik ve OCT bulguları Tablo 1'de özetlenmiştir.



**Şekil 5:** 18 yaşındaki kız olgunun sağ ve sol gözünün optik kohorens tomografisi



**Şekil 6:** 18 yaşındaki kız olgunun sağ ve sol gözünün renkli fundus fotoğrafı

**Tablo 1:** Olguların demografik, klinik ve optik kohorens tomografi (OCT) bulguları

	1. Olgu	2. Olgu	3. Olgu
Yaş (yıl)	6	16	18
Cinsiyet	Kız	Kız	Kız
Aksiyel Uzunluk (Sağ/Sol) (mm)	16.32/16.80	17.33/17.41	16.33/16.02
Ön Kamara derinliği (Sağ/Sol) (mm)	2.95/2.93	3.20/3.25	3.32/3.39
Yatay kornea çapı (Sağ/Sol) (mm)	12.00/12.00	12.2/12.1	11.9/11.9
Sikloplejili refraksiyon (Sağ/Sol) Dioptri	+13.50/+14.00	+12.25/+12.00	+15.00 /+16.00
Fundus bakışı	Papillomaküler katlantılar, kalabalık optik disk görünümü	Temporal ark etrafında ve periferinde yama şeklinde RPE atrofileri, kalabalık optik disk görünümü	Papillomaküler katlantılar, temporal ark etrafında ve periferinde yama şeklinde RPE atrofileri, kalabalık optik disk görünümü
OCT bulgusu	Foveal depresyon kaybı, papillomaküler katlantılar	Foveal depresyon kaybı	Foveal depresyon kaybı, papillomaküler katlantılar
Ambliyopi	Var	Var	Var

### TARTIŞMA

Posterior mikroftalmi, mikroftalminin nadir rastlanılan bir formudur. Posterior mikroftalmide ön segment görünümü normal olup selektif olarak arka segment etkilenmektedir. Patofizyolojisinde gözün arka segmentinde dış katmanları

oluşturan sklera ve retina pigment epitelinin büyümesinde duraklama olduğu, bunun hipermetropiye yol açtığı fakat iç katmanını oluşturan nöroretinanın büyümeye devam ederek kendi üstüne katlandığı ileri sürülmektedir.<sup>9</sup> Yüksek hipermetropi ve papillomaküler katlantılar posterior mikroftalmide en sık görülen bulgular olmakla beraber görme keskinliğindeki azalmanın da en önemli nedenleri olarak kabul edilmektedirler.<sup>6</sup> Değişik olgu sunumları ve serilerinde kalabalık optik disk görünümü, florosein anjiyografide foveal avasküler zon daralması ve retina pigment epitel değişiklikleri bildirilmiştir.<sup>5-8</sup>

Kız kardeş olan üç olgumuzu, hepsinde total aksiyel uzunluğun kısa olması ve yüksek hipermetropi bulunması, 2 olguda papillomaküler fold ve kalabalık optik disk görünümü saptanması, olguların 3'ünde de doğal ön segment görünümü ile birlikte ön kamara derinliğinin ve yatay kornea çaplarının normal olması nedeniyle ailesel posterior mikroftalmi olarak tanımladık. 2 olguda temporal ark etrafında ve periferinde yama şeklinde RPE atrofileri saptandı. Onay alamadığımız için olgularımızın fundus florosein anjiyografileri çekilemedi, dolayısıyla foveal avasküler zon daralması olup olmadığı saptanamadı.

Posterior mikroftalmili hastalarda oftalmik yapıdaki anormallikler nedeni ile çeşitli komplikasyonlar görülebilir. Uveal efüzyon bu komplikasyonlardan biridir ve lamellar sklerotomi bu olgularda faydalı olabilir.<sup>6,10</sup> Ametropik ambliyopi, şaşılık, retinoskizis, retinodiyaliz gibi komplikasyonlarda görülebilecek diğer komplikasyonlardır<sup>11-13</sup> Üç olgumuzda da şaşılık saptanmazken, hepsinde farklı derinliklerde ambliyopi mevcuttu.

Posterior mikroftalminin otozomal resesif geçtiği bildirilmektedir.<sup>9</sup> Bizim olgularımızın anne ve babalarının göz muayenelerinin doğal olması ve 3 kız kardeşte de posterior mikroftalmi bulgularının olması otozomal resesif geçişi desteklemektedir. Ayrıca sistemik ve genetik bir değerlendirme ailenin istemesi nedeniyle yapılmamıştır.

Sonuç olarak yüksek hipermetropi ile gelen hastalarda posterior mikroftalmi akılda tutulmalıdır. Bu hastalarda yapılacak dilate fundus muayenesi, oküler ultrasonografi ve OCT ölçümleri ile tanı kolayca konulabilmektedir. Posterior mik-

roftalmi tanısı konulan hastaların ambliyopi ve gelişebilecek diğer komplikasyonlar açısından yakın takibi gerekmektedir.

## KAYNAKLAR/REFERENCES

- Schittkowski MP, Guthoff RF. Systemic and ophthalmological anomalies in congenital anophthalmic or microphthalmic patients. *Br J Ophthalmol* 2010; 94(4):487-93.
- Weiss A.H., Kousseff B.G., Ross E.A., Longbottom J. Complex Microphthalmos. *Arch Ophthalmol*, 1989; 107:1619-1624
- Singh O., Simmons R.J., Brockhurst R.J., Trempe C.L. Nanophthalmos: A Perspective On Identification And Therapy. *Ophthalmology* 1982; 89: 1006- 1012.
- Slotnick S., Fitzgerald D.E., Sherman J., Krumholz D.M. – Pervasive Ocular Anomalies In Posterior Microphthalmos. *Optometry* 2007; 78: 71-77.
- Spitznas M, Gerke E, Bateman JB. Hereditary posterior microphthalmos with papillomacular fold and high hyperopia. *Arch Ophthalmol* 1983;101(3):413-7.
- Khairallah M, Messaoud R, Zaouali S, Ben Yahia S, Ladjimi A, Jenzri S. Posterior segment changes associated with posterior microphthalmos. *Ophthalmology* 2002;109(3): 569-74.
- Boynton JR, Purnell EW. Bilateral microphthalmos without microcornea associated with unusual papillomacular retinal folds and high hyperopia. *Am J Ophthalmol* 1975;79(5):820-6.
- Fried M, Meyer-Schwickerath G, Koch A. Excessive hypermetropia: review and case report documented by echography. *Ann Ophthalmol* 1982;14(1):15-9.
- Meire F, Leys M, Boghaert S, de Laey JJ. Posterior microphthalmos. *Bull Soc Belge Ophtalmol.* 1989;231:101-6.
- Al Turki R, Baabbad R, Al Amro S. Posterior microphthalmos with uveal effusion managed by lamellar sclerotomies. *Ann Ophthalmol (Skokie)* 2008;40(3-4):193-6.
- Teke MY, Yazıcı A, Özdal P, Özdamar Y, Öztürk F. Posterior Microphthalmos: Assessment with Clinical and Imaging Features of 3 Cases. *Ret-Vit* 2012;20:141-145.
- Sener E.C., Mocan M.C., Sarac O.I., Gedik S., Sanac A.S. Management of strabismus in nanophthalmic patients - A long-term follow-up report. *Ophthalmology* 2003; 110: 1230-1236.
- Kim J.W, Boes D.A, Kinyoun J.L. Optical Coherence Tomography of Bilateral Posterior Microphthalmos With Papillomacular Fold and Novel Features of Retinoschisis and Dialysis. *Am J Ophthalmol* 2004;138:480-481.