

Stickler Sendromunda Mikrokornea

Microcornea and Stickler Syndrome

Mehmet BORAZAN¹, İmren AKKOYUN², Aylın KARALEZLİ¹,
Yonca AYDIN AKOVA³

Olgu Sunumu

Case Report

ÖZ

Stickler sendromu (progresif artrooftalmopati), eklem ve iskelet anomalileri, işitme kaybı, oftalmik anomaliler ve dismorfik yüz görünümü ile karakterize genetik olarak heterojen bir bozukluktur. Yüksek miyopisi olan, retina dekolmanı gelişen ve daha önce literatürde bugüne kadar tanımlanmamış mikrokorneanın saptandığı Stickler sendromlu bir olguyu sunmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Mikrokornea, retina dekolmanı, Stickler sendromu, yüksek miyopi.

ABSTRACT

Stickler syndrome (progressive arthro-ophthalmopathy) is a genetically heterogeneous disorder characterized by musculoskeletal and ophthalmic anomalies, hearing loss and dysmorphic facial features. We aimed to present the ophthalmic findings in a patient with Stickler syndrome who had high myopia, and had developed retinal detachment, and also had microcornea that has not been reported in the literature.

Key Words: High myopia, microcornea, retinal detachment, Stickler syndrome.

Ret-Vit 2008;16:303-306

GİRİŞ

Stickler sendromu, ilk kez 1965 yılında Stickler ve ark. tarafından "herediter, progresif, artro-oftalmopati" olarak tanımlanan otozomal dominant geçişli bir bozukluktur.¹⁻² Stickler sendromlu ailelerin büyük çoğunluğunda (yaklaşık %75) görülen tip 2 kollajende bulunan COL2A1 genindeki (12 no'lu kromozom) mutasyonlar Tip 1 Stickler sendromu, küçük bir kısmında COL11A1 genindeki (1 no'lu kromozom) mutasyonlar Tip 2 Stickler sendromu veya COL11A2 genindeki (6 no'lu kromozom) mutasyonlar Tip 3 Stickler sendromu olarak sınıflandırılmıştır.^{3,4} Yüksek miyopi, optik olarak boş vitreus kavitesi, posterior radyal perivasküler latis tipinde dejenerasyon, retina yırtıkları ve retina dekolmanı, katarakt ve glokom sık görülen oftalmik bulgulardır.^{1,2,5}

Stickler sendromunun sistemik bulguları arasında; düzleşmiş nazal köprü, maksiller hipoplazi ve mikrog-natiyi içeren fasiyal anomaliler, oral anomaliler (dental anomaliler, yüksek tavanlı damak, yarı damak), iskelet anomalileri (eklem gevşekliği, eklemelerde aşırı elastikiyet, kalça subluksasyonu, spondiloepifizyal displazi, çocukluk çağda ortaya çıkan artropati), sensorinöral tipi işitme kaybı ve mitral kapak prolapsusu bulunmaktadır.⁶⁻⁸

Olgumuza mevcut klinik ve oftalmik bulgular ışığında Tip 1 Stickler sendromu tanısı kondu. Oftalmik bulgular olarak mikrokornea, yüksek miyopi ve retina dekolmanı ve glokom saptanıp dekolman cerrahisi uygulanan olgumuzu son literatür bilgilerini tarayarak sunmayı amaçladık.

Geliş Tarihi : 09/10/2007

Kabul Tarihi : 08/01/2008

Received : October 09, 2007

Accepted : January 01, 2008

- 1- Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D., Konya, Uzm. Dr.
- 2- Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D., Ankara, Yard. Doç. Dr.
- 3- Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D., Ankara, Prof. Dr.

- 1- M.D., Baskent University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology Konya/TURKEY
BORAZAN M., borazan74@hotmail.com
KARALEZLİ A., akaralezli@yahoo.com
- 2- M.D. Asistant Professor, Baskent University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology Ankara/TURKEY
AKKOYUNLU I., imrena@baskent-ank.edu.tr
- 3- M.D. Professor, Baskent University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology Konya/TURKEY
AKOVA Y.A., yoncaakova@yahoo.com

Correspondence: M.D. Mehmet BORAZAN

Baskent University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology Konya/TURKEY

OLGU SUNUMU

Onaltı yaşında kız çocuk, son 15 gün içinde başlayan ve giderek artan sol gözde görme azalması şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Öyküsünden, küçük yaştan itibaren yüksek dereceli gözlük kullandığı ve sol kalça protezli olduğu öğrenildi.

Yapılan oftalmolojik muayenesinde; refraksiyon kuruşu olarak bilateral yüksek miyopi (sağ göz: -19.50 -1.00 α 180, sol göz: -19.00 -0.75 α 60) saptandı. Düzeltilmiş görme keskinlikleri sağ gözde 0.5, sol gözde ise 0.05 seviyesinde tespit edildi. Biyomikroskopik muayenesinde; bilateral mikrokornea (horizontal kornea çapı sağ göz: 10.5 mm, sol göz: 10.5 mm) tespit edildi. Göz içi basıncı (GİB); sağ göz: 19 mmHg, sol göz: 8 mmHg olarak ölçüldü. Açık değerlendirilmesinde iristen açığı uzanan küçük iris köprücükleri gözlemlendi. Fundus muayenesinde; bilateral optik diskte cup/disk oranı 0.8 (Resim 1) olduğu ve retinal dejenerasyon alanları saptandı. Ayrıca sol gözde alt nazalden temporale kadar uzanan, makula tutulumu olan retina dekolmanı gözlemlendi (Resim 2). Alt temporal kadranda bir atnalı yırtık ve alt nazal bölgede çok sayıda retinal delikler ve dejenerasyon alanları izlendi. Kliniğimizde uygulanan dekolman cerrahisinde serkaj ve yırtıkları içeren alt yarıya lokal çökertme yerleştirildi. Kriyopeksi ve subretinal drenaj uygulandı. Cerrahi esnasında komplikasyon oluşmadı. Ameliyat sonrası muayenesinde, sol gözde düzeltilmiş görme keskinliği 0.2

seviyesine ulaştı. GİB 18 mmHg ve retinası yatışık izlendi (Resim 3). Mevcut açı anomalileri ve glokomatöz optik disk görünümünden dolayı topikal antiglokomatöz tedavi (timolol 0.25% damla 2x1) başlanarak düzenli olarak kontrol muayeneleri yapıldı. Postoperatif 2. ayda hastanın sol gözde ani görme azalmasını fark etmesi üzerine tekrar kliniğimize başvurdu. Yapılan muayenesinde; sol gözde görme keskinliğinin 0.05 seviyesine düştüğü saptandı. Fundus muayenesinde; sol gözde makulayı da tutan temporal kadrana kadar uzanan sıg retina dekolmanı tespit edildi. İndentasyonlu indirekt fundus muayenesinde retinada üst temporal bölgede küçük atnalı yırtığı görüldü. Tespit edilen bu bulguda hastaya pnömatik retinopeksi uygulandı. Bu işlemde intravitreal perfluoropropan (C_3F_8) gazı enjekte edildi, retina yatıştırıldı ve retinal yırtık bölgesine takviye retinal laser fotokoagülasyon uygulandı. Postoperatif yedinci aydaki kontrol muayenesinde retina yatışık olarak izlendi.

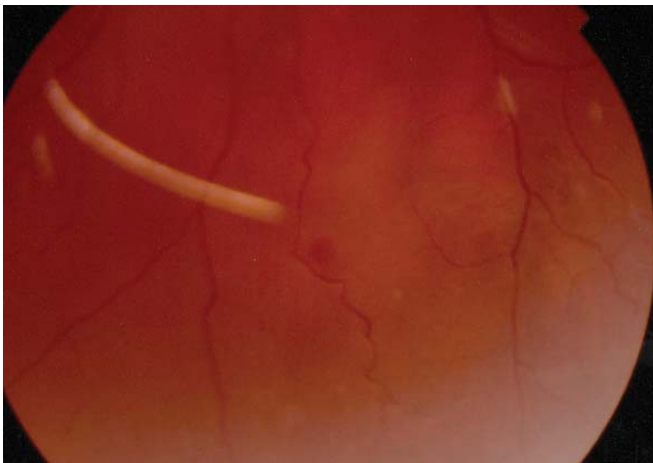
Sistemik muayenesinde; uzun boy, ince ve uzun ekstremite, eklemler elastik ve hiper mobil izlendi. Burun kökü basık, orta yüz bölümü oldukça yassı, mikrognati, yüksek tavanlı damağın gözlemlendiği atipik yüz görünümü mevcuttu (Resim 4). Çekilen X-ray grafilinde her iki kalçada protez saptandı. Ayrıca sensorinöral işitme kaybı ve mitral kapak prolapsusu tespit edildi. Olgumuza genotopik kromozom analizi yapılamadığı için mevcut fenotopik özelliklere göre sistemik ve oftalmik bulgular doğrultusunda Tip 1 Stickler sendromu tanısı kondu.

TARTIŞMA

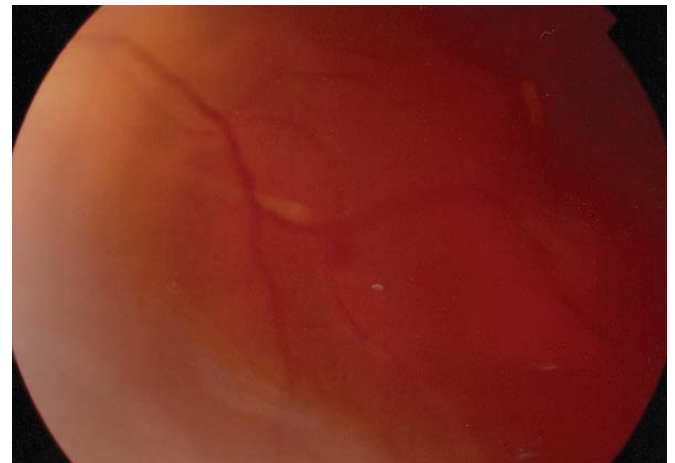
Oftalmolojide, Stickler sendromunun klinik açıdan yaygın olarak kabul edilen teşhis kriterleri bulunmamaktadır. Snead ve Yates, Stickler sendromunun teşhis kriterlerini; konjenital vitreus anomalisi, 6 yaşından önce başlayan miyopi, regmatojen retina dekolmanı, radyal perivasküler retinal dejenerasyon (paravasküler pigmente latis dejenerasyon), eklem hiper mobilitesi, sensöryonöral işitme kaybı ve orta hat anomalileri şeklinde tanımlayan klinik araştırma yapmışlardır.⁷ Buna göre konjenital vitreus anomalisi ve diğer bulgulardan üçünün bulunması Stickler sendromunun teşhis kriterleri olarak belirlenmiştir.



Resim 1: Optik disk çukurluğunun görünümü.

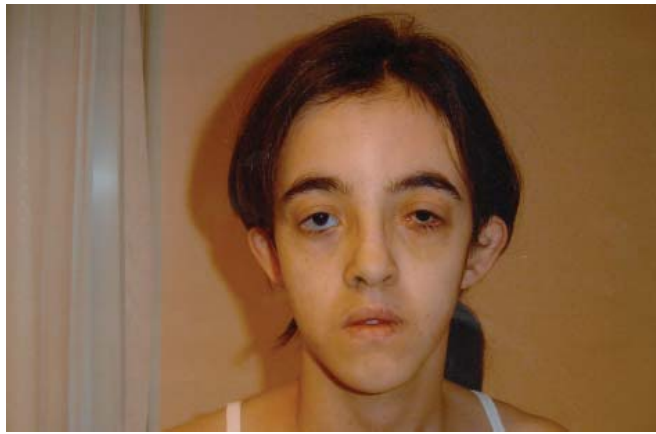
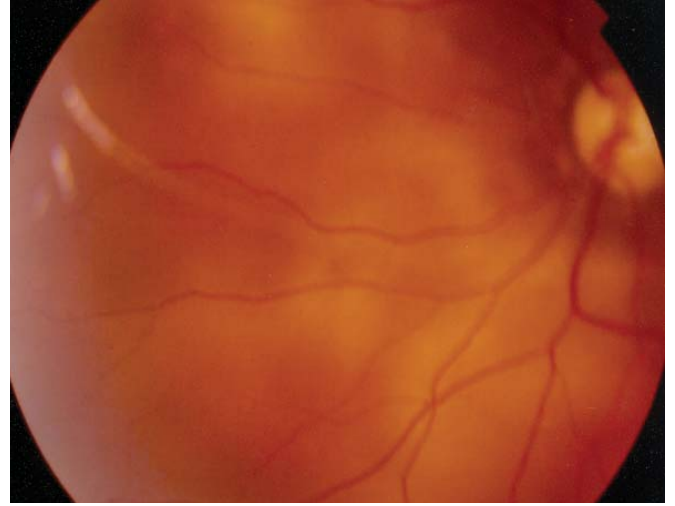


Resim 2: Retina dekolmanı görünümü.





Resim 3: Postoperatif yatışık retina görünümü.



Resim 4: Mikrokornea ve olgunun tipik yüz görünümü.

Stickler sendromunda konjenital yüksek miyopi (-8.00 D ve üzeri) yaşamın ilk 2 dekadında ortaya çıkar.¹ On altı yaşındaki olgumuzda da literatürle uyumlu yüksek miyopi saptanarak daha önce kullanmış olduğu gözlük numaraları tekrardan düzenlendi. Retina dekolmanı, olguların çoğunluğunda yaşamın 2. dekadında görülür⁹ ve retina dekolman cerrahisinin başarı oranı pediatrik hastalarda %33,¹⁰ yetişkin hastalarda ise %80-90 olarak bildirilmiştir.¹¹ Retina dekolmanının yanısıra, periferik retina dejenerasyonları ve retina delikleri de Stickler sendromlu olgularda sıkça rastlanan oftalmik bulgulardır.^{1,2} Olgumuzun sol gözünde retina dekolmanı, her iki gözde periferik retinada birçok retinal delik ve dejenerasyon alanları gözlemlendi. Hastanın sağ göz periferik retinasındaki retinal delik ve dejenerasyon alanlarına argon laser fotokoagülasyon ile çevreleme planlanırken; sol gözüne retina dekolman cerrahisi yapılarak anatomik bütünlük sağlandı, periferik retinal dejenerasyon alanları ve retinal delikler laser fotokoagülasyon ile çevrelendi. Ancak postoperatif 2. ayda nüks retina dekolmanı gözlemlendi ve pnömatik retinopeksi ile retina komplikasyonsuz yatıştırıldı.

Stickler sendromlu olgularda glokom ve açı anomaliğine rastlanmaktadır ve bu olgularda gözlenen goniodisgenesisin Stickler sendromunun bir parçası olduğu bildirilmiştir.⁵ Olgumuzun her iki gözünde de açı anomalisi olarak iristen açığa uzanan küçük iris köprücükleri saptandı.

Mevcut olan literatür taramasında Stickler sendromu ile mikrokorneanın birlikteliği görülmemiştir. Olgumuzda diğer oftalmik bulgulara ek olarak mikrokornea mevcuttu. Mikrokornea, erişkin korneanın horizontal çapının 10 mm veya daha az olduğu nadir görülen, tek veya çift taraflı olabilen bir klinik durumdur.¹² Stickler sendromu ile mikrokornea birlikteliği ilk kez olgumuzda rapor edilme özelliğini taşımaktadır.

Stickler sendromunun ekstraoküler bulguları arasında yer alan; düzleşmiş nazal köprü, maksiller hipoplazi, mikrognati, dental anomaliler, yüksek tavanlı damak, yarı damak, ince uzun ekstremiteler ve aşırı elastik eklemler, kalça subluksasyonu, spondiloepifizyal displazi, artropati, sensorinöral tipi işitme kaybı ve mitral kapak prolapsusu¹⁻⁷ gibi klinik bulguların büyük çoğunluğu olgumuzda saptandı.

Tanı koydurucu önemli kriterlerin bir kısmını da oftalmik bulgular oluşturmasından dolayı, Stickler sendromu tanısı düşünülen olguların mutlaka oftalmolojik muayenelerinin yapılması gerekmektedir. Oftalmolojik bulguların erken yaşta ilerlediği ve örneğin glokomatöz ve retinal hasar yarattığı ve görme kaybına neden olduğu bilinmektedir.^{5,9-11} Bu nedenle Stickler Sendromu tanısı alan hastalarda oftalmolojik muayene mevcut olan patolojilerin erken tanı ve tedavisi için son derece önemlidir. Stickler sendromunun daha çok antenatal tanısı konulabildiği için ailelere mutlaka genetik danışma verilmelidir.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Stickler GB, Belau PG, Farrell FJ, et al.: Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy. *Mayo Clin Proc.* 1965;40:433-455.
2. Stickler GB, Pugh DG.: Hereditary progressive arthro-ophthalmopathy. II. Additional observations on vertebral abnormalities, a hearing defect, and a report of a similar case. *Mayo Clin Proc.* 1967;42:495-500.
3. Donoso LA, Edwards AO, Frost AT, et al.: Clinical variability of Stickler syndrome: Role of exon 2 of the collagen COL2A1 gene. *Surv Ophthalmol.* 2003;48:191-203.
4. Rose PS, Levy HP, Liberfarb LM, et al.: Stickler syndrome: clinical characteristics and diagnostic criteria. *Am J Med Gen.* 2005; 138:199-207.
5. Nielsen CE.: Stickler's syndrome. *Acta Ophthalmol Scand.* 1981; 59:286-295.
6. Jones KL.: Smith's recognizable patterns of human malformations. Philadelphia: Saunders. 1977:282-285.
7. Snead MP, Yates RW.: Clinical and molecular genetics of Stickler syndrome. *J Med Genet.* 1999;36:353-359.
8. Yararcan M, Boz Ü, Derebaşı H ve ark.: Stickler sendromlu olgularımız. *Ret-Vit.* 1998;6:140-147.
9. Kronwith SD, Quinn G, McDonald DM, et al.: Stickler's syndrome in the cleft palate clinic. *J Pediat Ophth Strab.* 1990;27:265-267.
10. Wank NK, Tsai CH, Chen YP, et al.: Pediatric rhegmatogenous retinal detachment in East Asians. *Ophthalmology.* 2005; 112:1891-1896.
11. Stangos AN, Petropoulos IK, Brozou CG, et al.: Pars-plana vitrectomy alone vs vitrectomy with scleral buckling for primary rhegmatogenous pseudophakic retinal detachment. *Am J Ophthalmol.* 2004;138:958-982.
12. Kanski JJ.: *Clinical Ophthalmology.* Butterworth-Heinemann Oxford. 1999;143.