

Konjenital Kistik Göz♦

Şeyda Karadeniz Uğurlu (*), Ahmet Maden (**), Tahir Emen (***), Sülen Sarıoğlu (****)

ÖZET

Amaç: Konjenital kistik göz bulguları ile başvuran bir hastanın klinik ve histopatolojik bulgularını sunmak

Olgu sunumu: Üç kardeşin en küçüğü olan 6 aylık bir kız çocuğu, solda daha belirgin olmak üzere, her iki göz alt kapaktaki şişlikler nedeniyle başvurdu. İki bin sekiz yüz gram olarak doğan bebeğin göz bulguları dışında konjenital anomalisi yoktu. Erkek kardeşinde bilateral mikroftalmus mevcuttu; kızkardeşi ve ebeveynleri sağlıklı idi. Yapılan muayenesinde kistik kitlerin basıyla şekil değiştirdiği ve transillüminasyon gösterdiği saptandı. Orbita kompüterize tomografisi ve magnetik rezonans görüntülemesi ile merkezi homojen sıvı dansitesinde geniş kistik boşluklar saptandı. İzlemede her iki kistik yapı birkaç ay içinde genişledi; sol lezyon cerrahi olarak çıkarıldı. Mikroskopik incelemede lezyonun dışarda kalın bir bağ dokusu, içerde devamlılık göstermeyen, vasküler yapıdan zengin pigmentli dokular ve düzensiz nöroglial dokulardan oluştuğu izlendi.

Tartışma: Konjenital kistik göz anoftalmus, 'mikroftalmus ve kist' ile 'mikroftalmus ve kistik teratoma'dan ayrılması gereken nadir bir durumdur.

SUMMARY

Congenital Cystic Eye

Purpose: To report the clinical and histopathologic findings of a patient with congenital cystic eye.

Case report: A 6-months-old female infant, the youngest of 3 siblings, presented with grossly distended lower eyelids, with left more severely involved than the right. She weighed 2800gr at birth without any apparent congenital defects except for the ophthalmic findings. She had one brother who had bilateral microphthalmos, and one healthy sister. Her parents were healthy. On her ophthalmic examination, the cystic masses were easily deformable and did transilluminate. Orbital computed tomography and MRI showed large cystic cavities with a central uniform fluid density. Both cystic masses enlarged gradually over few months and the larger left mass was removed. Microscopic examination disclosed that the lesion was lined by a thick layer of dense connective tissue externally and non-continuous pigmented tissue rich in vascular structures and disorganized neuroglial tissue internally.

Discussion: Congenital cystic eye is a rare condition which should be differentiated from anophthalmos, microphthalmos with cyst or microphthalmos with cystic teratoma.

(*) Uzm. Dr., Göz Hastalıkları Bölümü, İzmir Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi

(**) Prof. Dr. Şef, Göz Hastalıkları Bölümü, İzmir Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi

(***) Asistan Dr., Göz Hastalıkları Bölümü, İzmir Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi

(****) Doç. Dr., Patoloji Bölümü, Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi

♦ XVIII. European Society of Ophthalmic Plastic and Reconstructive Surgery 2000, Paris'de bildirisi olarak sunulmuştur.

Mecmuaya Geliş Tarihi: 09.01.2001

Düzeltilmeden Geliş Tarihi: 15.03.2001

Kabul Tarihi: 25.04.2001

GİRİŞ

Konjenital kistik göz fetus gelişiminin 2-7 mm.lik döneminde (31-35 gün), primer optik vesikl invajinasyonunun duraklaması sonucunda oluşmaktadır. Lens, siliyer cisim, koroidea veya retina gibi normal göz yapıları içermeyen, nöroglial dokudan oluşan bir kist gelişmektedir (1). Bu çalışmada iki taraflı konjenital kistik göz tanısı alan bir olgunun klinik ve histopatolojik bulguları sunulmuştur.

Olgu sunumu

Altı aylık bir kız çocuęu her iki gözünde doğuştan itibaren varolan şişlikler nedeniyle İzmir Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi Göz Klinięi'ne başvurdu. Üç kardeşin en küçüęü olan hastanın 2800 gram olarak vajinal yolla doğduęu, hamilelik döneminin sorunsuz geçtięi ve annenin herhangi bir ilaç kullanmadıęı öğrenildi. Göz bulguları dışında sistemik konjenital anomalisi yoktu. Erkek kardeşinde bilateral mikroftalmus mevcuttu; çekilen orbita tomografisinde orbita içinde kistik bir oluşum gözlenmedi. Olgunun kızkardeşi ve ebeveynleri sağlıklıydı; soygeçmişinde başka göz hastalığı öyküsü yoktu. Ebeveynler arasında akraba evlilięi yoktu.

Yapılan oftalmik muayenede solda daha belirgin olmak üzere, her iki kistik kitlenin alt kapakları gergin bir şekilde ileriye doğru ittięi, kitlelerin basıyla şekil değış-

tirdięi ve transillüminasyon gösterdięi saptandı (Şekil 1). Lezyonların çevresinde veya içinde başka bir kitle belirlenmedi. Orbita kompüterize tomografisi ve magnetik rezonans görüntleme ile merkezi homojen sıvı dansitesinde geniş kistik boşluklar saptandı (Şekil 2). Orbita içinde göz küresine ait yapıya rastlanmadı. Orbita duvarlarında kemik doku defekti yoktu. Optik traktus ve kiazma doğal olarak izlendi; intrakranyal patoloji saptanmadı.

Hastanın izleminde her iki kistik lezyon birkaç ay içinde genişledi; daha büyük olan sol kist cerrahi olarak çıkarıldı. Cerrahi esnasında kitlenin (56 x 33 x 24 mm) tüm orbitayı doldurduęu, az miktarda orbita yağ dokusu dışında oküler yapının olmadığı saptandı. Lezyonun basısı nedeniyle alt orbita kenarının yassılaşıarak ince bir tabaka haline dönüştüęü izlendi.

Kitleden alınan seri kesitlerin histopatolojik incelemesinde oküler yapıya rastlanmadı. Bu bulgular nedeniyle olguya konjenital kistik göz tanısı kondu. Lezyonun dışta kalın bir bağ dokusu, içte devamlılık göstermeyen, vasküler yapıdan zengin, pigmente dokular ve düzensiz nöroglial dokulardan oluştuęu gözlendi (Şekil 3,4). Yer yer düzensiz dağılım gösteren çizgili kas yapısı ve artmış periferik sinir kesitleri saptandı.

Olgunun ve ailenin genetik açıdan incelemesinde herhangi bir patoloji ile karşılaşılmadı, kromozom analizi 46,XX olarak rapor edildi.

Şekil 1. Her iki gözdeki kistik oluşumların görünümü



Şekil 2. Orbita MR'da her iki orbitayı dolduran, sıvı dansitesinde büyük kistik oluşumlar izlenmektedir



TARTIŞMA

Konjenital kistik göz, göz küresinin nadir görülen bir gelişimsel anomalisidir. Tek başına görülebildiği gibi oküler ve oküler olmayan diğer anomalilerle de birlikte olabilir. 1960 yılından bu yana histopatolojik olarak kanıtlanan 12 konjenital kistik göz olgusunda cinsiyetler arasında sıklık açısından fark izlenmemiştir (1). Genellikle tek taraflı görülen bu anomalide diğer göz normal olabilir (1-6), veya kist ve mikroftalmus (7), persistan hiperplastik primer vitreus (6) gibi hastalıklar görülebilir. Ayrıca göz kapağını içeren cilt fazlalıkları (3), çentik (5) ve kolobomlar (6) bildirilmiştir. Göz haricinde burun delikleri malformasyonu (3), koanal atrezi (4), sfenoid kemik deformiteleri (6), korpus callosum agenezi (6,7), orta beyin deformiteleri (6) gibi sistemik anomaliler de gözlenmiştir.

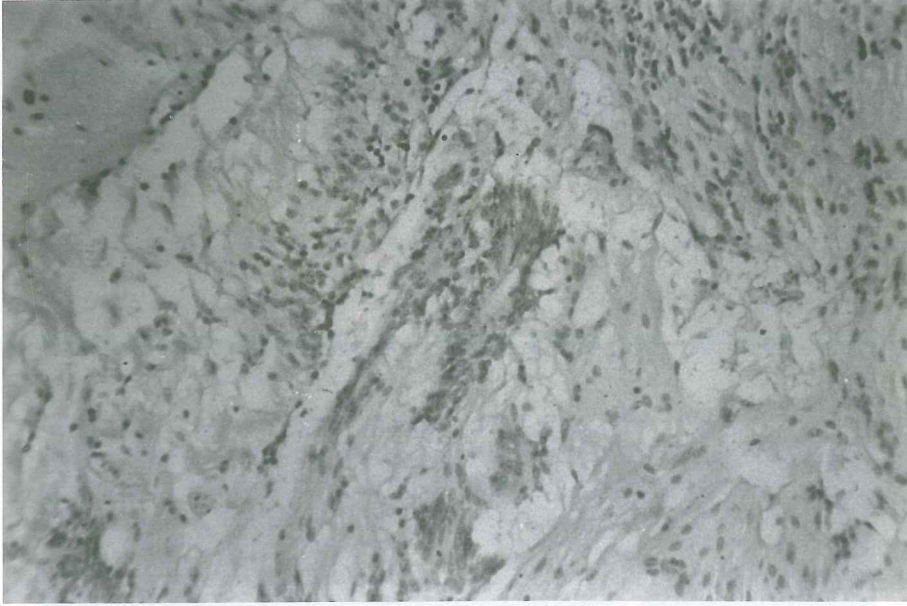
Klinik tablonun orbitanın diğer kistik oluşumlarından ayırt edilmesi gereklidir. Epitel ile kaplı olanlar dermoid kist veya edinilmiş kistler iken, epitel ile kaplı olmayanlar arasında konjenital kistik göz, mikroftalmus ve kist, ve mikroftalmus ve kistik teratom sayılabilir. Mikroftalmus ve kist fetusun 7-14 mm. olduğu aşamada fetal yarığın kapanma hatası nedeniyle oluşan bir anomalidir. Embriyonel gelişim içindeki oluşum zamanı konjenital kistik göze çok yakın olup, klinik olarak bir-

çok benzerlik taşımaktadır. Bu iki anomali arasındaki kesin ayrım ancak histopatolojik olarak yapılabilmekteyse de, konjenital kistik gözde kistin daha çok orbita merkezinde yerleştiği ve üst kapağı ittiği, mikroftalmus ve kistin ise fetal yarık bölgesinden bağlı olduğu için daha çok alt kapağı ittiği bildirilmiştir. Ancak bizim olgumuzda da görüldüğü gibi bu kesin bir kural değildir, konjenital kistik göz de alt kapağa doğru büyüyebilir (1,4).

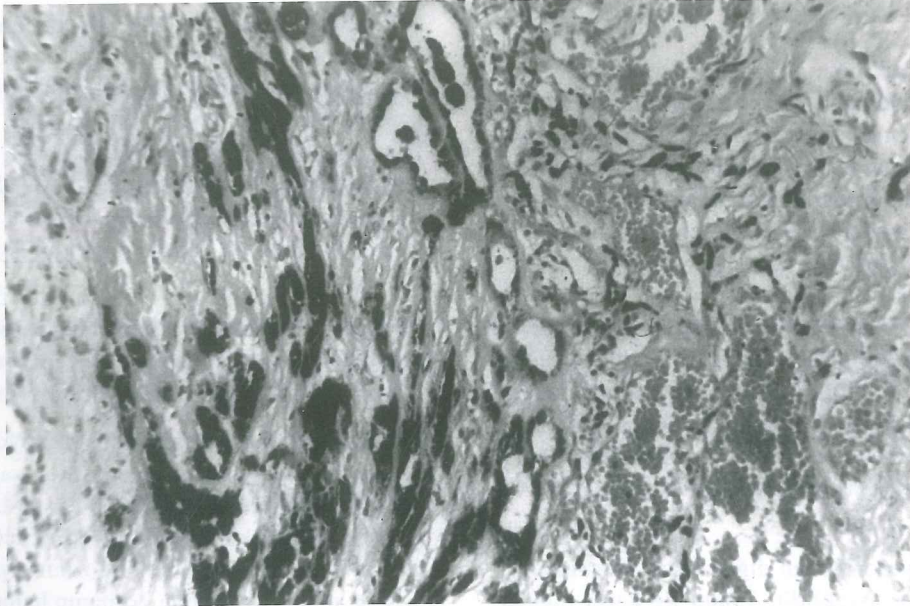
Bilateral kistik göz nadiren bildirilmiştir. Goldberg ve ark.(4) ve Sacks ve ark.(8) histopatolojik olarak belirlenmiş iki olgu bildirmişlerdir. Bizim olgumuzda ise ikinci gözün histopatolojik kanıtı mevcut değildir.

Konjenital kistik göz tanısını koyduran önemli histopatolojik bulgular normal oküler yapıların bulunmaması ve nöroglial doku ile kaplı kistik bir yapının bulunmasıdır. Bazen kistik yapının çok küçük olduğu ve nöroglial doku ile dolu olduğu gözlenmiştir. Mikroftalmus ve kist, ufacak bir kistten orbitanın hemen tümünü kaplayan bir kiste dek uzanan bir yelpaze içinde ortaya çıkmaktadır ve konjenital kistik gözden ufak da olsa normal göz dokusunun varlığı ile ayrılmaktadır (1). Her iki anomalinin de kist kısmının patolojik bulguları benzerdir. (3). Bizim olgumuzda kesin tanı ancak cerrahi bulguları ve çıkarılan dokunun seri kesitler alınarak incelenmesi sonucunda konmuştur. Daha önce bildirilen bulgulara

Şekil 3. Kist yapısında devamlılık göstermeyen nöroglial doku bölgeleri izlenmektedir (hematoksilen-eozin)



Şekil 4. Mikroskopik incelemede primitif silier cisim ile uyumlu olabilecek düzensiz pigment ve vasküler yapı alanları izlenmektedir (hematoksilen-eozin)



benzer olarak iç duvarda nöroglial doku izlenmiş; damardan zengin pigmente alanların primitif silier cisime ait olabileceği düşünülmüştür. Olgunun diğer orbitasını işgal eden lezyonun kesin tanısı ise ancak cerrahi müdahale sonrasında belirlenebilecektir.

Konjenital kistik gözün gelişiminde kalıtımın rolü ortaya konamamıştır. Çevresel faktörlerin rol oynadığı düşünülmektedir. Kuchle ve ark.(9) bir tarafta konjenital kistik göz, diğerinde mikroftalmusu olan bir olguda 13q delesyon sendromu (Orbeli sendromu) saptamışlardır.

Bir olguda da annenin geçirdiği varicella enfeksiyonu ile konjenital kistik göz gelişimi arasında olası bir ilişkiden bahsedilmiştir (10). Bizim olgumuzun kromozom analizi normal olarak bulunmuştur ve hamilelik döneminde herhangi bir enfeksiyon yada teratojene maruz kalma öyküsü yoktur. İlginç olarak kardeşinin her iki gözünde ağır mikroftalmus gözlenmiş, ancak orbitasında kistik oluşum saptanmamıştır. Bu iki göz patolojisinin aynı ailede görülmesinin önemi net olarak ortaya konamamakla beraber, bu durum bazı çevresel faktörlerin rolüne işaret ediyor olabilir.

Konjenital kistik göz sıklıkla tek taraflı olup, diğer oküler anomaliler ile birlikte görülebilen, bazen çeşitli sistemik anomalilerin eşlik ettiği bir gelişimsel anomali-dir. Hastalığın diğer kistik oluşumlardan ayırıcı tanısının yapılarak gerçek niteliğinin ortaya konması ve ailelerin görsel ve sistemik prognoz açısından aydınlatılması önem taşımaktadır.

KAYNAKLAR

- Hayashi N, Repka MX, Ueno H, Iliff NT, Green WR: Congenital cystic eye: Report of two cases and review of literature. *Surv Ophthalmol* 1999;44:173-179.
- Baghdassarian SA, Tabbara KF, Matta CS: Congenital Cystic eye. *Am J Ophthalmol* 1973;76:269-275.
- Dollfus MA, Marx P, Langlois J, Clement JC, Forthomme J. Congenital cystic eyeball. *Am J Ophthalmol* 1968;66:504-509.
- Goldberg SH, Farber MG, Bullock JD, Crone KR, Ball WS: Bilateral congenital ocular cysts. *Ophthalmic Paediatr Genet* 1991;12:31-38.
- Helveston EM, Malone Ejr, Lashmet MH: Congenital cystic eye. *Arch Ophthalmol* 1970;84:622-624.
- Pasquale LR, Romayananda N, Kubacki J, Johnson MH, Chan GH: Congenital cystic eye with multiple ocular and intracranial anomalies. *Arch Ophthalmol* 1991;109:985-987.
- Waring GO, Roth AM, Rodrigues MM: Clinicopathologic correlation of microphthalmos with cyst. *Am J Ophthalmol* 1976;82:714-721.
- Sacks JG, Lindenberg R: Efferent nerve fibers in the anterior visual pathways in bilateral congenital cystic eyeballs. *Am J Ophthalmol* 1969;68:691-695.
- Kuchle HJ, Normann J, Lubbering I: Congenital cystic eye. *Klin Monatsbl Augenheild* 1986;188:239-241.
- Werry H, Ries P: Case report on 'congenital cystic eye'. *Klin Monatsbl Augenheild* 1978;172:888-894.