



İris Kolobomlu Olgularda Sistemik ve Oftalmolojik Bulgular

Systemic and Ophthalmologic Findings in Patients with Iris Coloboma

Sevda Ertekin, İdil Göksel, Nurgül Kuş, Ayşe Ayça Sarı

Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Mersin, Türkiye

Özet

Amaç: Okuler kolobom embriyonik optik yarığın kapanma defekti sonucunda oluşan nadir bir malformasyondur. İris, koroid, retina, optik sinir ve siliyer cismi tutabilir. Bu çalışmada kliniğimize başvuran değişik oküler tutulumu olan kolobomlu olguların klinik özellikleri, eşlik eden bulguları ve takipleri açısından sunulması planlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Çalışmamızda kliniğimize başvuran ve iris kolobomu tanısı alan 10 olgunun 16 gözü retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Sonuçlar: Olguların 7'si sporadik, 3'ü ailesel idi. Olguların birinde iris kolobomu izole iken, diğerlerinde iris kolobomuna koryoretinal kolobom eşlik etmekte idi. Yedi olguda optik disk tutulumu mevcuttu. Eşlik eden göz bulguları içinde 3 olguda tek taraflı mikroftalmi, 1 olguda tek taraflı anoftalmi, 1 olguda da tek taraflı mikrokornea saptandı. Ailesel olgularda eşlik eden şaşılık mevcuttu.

Tartışma: Göz kliniğine başvuran ve kolobom tanısı alan olgularda rutin göz muayenesi tamamlanmalı, refraksiyon kusurları düzeltilmeli, ambliyopi açısından takip edilmeli, varsa eşlik eden şaşılığın cerrahisi uygulanmalı ve takiplerde olası komplikasyonlar açısından düzenli aralıklarla kontrol edilmelidir. (*Türk J Ophthalmol 2013; 43: 19-22*)

Anahtar Kelimeler: İris kolobomu, oküler anomali, sistemik anomali

Summary

Purpose: Ocular coloboma is a rare malformation resulting from defective closure of the embryonic optic fissure. It can affect iris, retina, choroid, optic disc or ciliary body. This study reviews the clinical diagnosis and the accompanying ocular and systemic abnormalities in cases of iris coloboma.

Material and Method: Sixteen eyes of ten patients referred to our clinic and diagnosed as iris coloboma were included in the study and were reviewed retrospectively.

Results: Seven cases were sporadic, and three cases were familial. Isolated iris coloboma was present in only one case, and chorioretinal involvement was present in all the others. Seven cases had involvement of the optic disc. Other ocular anomalies were unilateral microphthalmia in 3 cases, unilateral anophthalmia in 1 case, and unilateral microcornea in one case. Strabismus was present in the familial cases.

Discussion: In patients, diagnosed with iris coloboma, routine eye examination should be completed, refractive errors should be corrected, and these patients must be followed for amblyopia. If strabismus is concomitant, surgery can be performed. For potential complications, patients should be checked at regular intervals. (*Türk J Ophthalmol 2013; 43: 19-22*)

Key Words: Iris coloboma, ocular anomaly, systemic anomaly

Giriş

Oküler kolobom embriyonik optik yarığın kapanma defekti sonucunda oluşan nadir bir malformasyondur.^{1,2} Etiyolojisi oldukça heterojendir. Genellikle otozomal dominant katılım göstermekle beraber otozomal resesif, X'e bağlı geçişler ve sporadik olgular da bildirilmiştir.¹⁻³ İris, koroid, retina, optik sinir ve silier cismi tutabilir. Klasik bir kolobom tuttuğu oküler kısmın genellikle alt kadrantını kısmi olarak etkiler. Oküler kolobomla birliktelik gösterebilen diğer klinik bulgular mikroftalmi, katarakt ve anoftalmidir.^{3,4} Kolobomlar izole olabileceği gibi, sistemik hastalıklarla da beraberlik gösterebilir.⁵ Gelişebilecek komplikasyonların sıklığı ve şiddeti kolobomun etkilediği bölge ve bu alanın boyutuna göre değişmektedir.⁶ Bu çalışmada kliniğimize başvuran değişik oküler tutulumu olan kolobomlu olguların klinik özellikleri, eşlik eden bulguları ve takipleri açısından sunulması planlanmıştır.

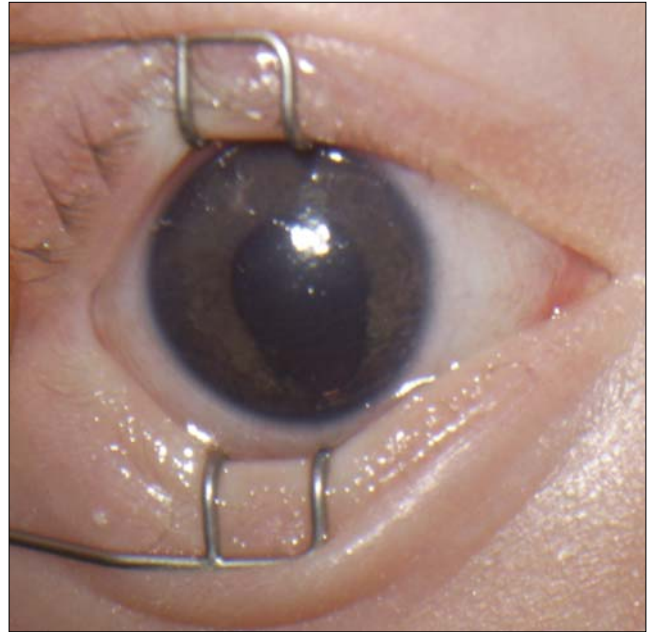
Bulgular

Çalışmamıza kliniğimize başvuran ve iris kolobomu tanısı alan 10 olgunun 16 gözü dahil edilmiştir. Olguların 6'sı erkek, 4'ü kız idi. Ortalama yaşları 67,5 ay±85,13 ay (2 ay-17 yaş) idi. Olguların 7'si sporadik, 3'ü ailesel idi. Bunların 4'ünde tek taraflı, 6'sında iki taraflı iris kolobomu mevcuttu. Optik disk (OD) tutulumu olan ve görme keskinliği değerlendirilebilen 2 olguda (olgu 9 ve 10) görme keskinliği 20/200 idi. Görme keskinliğinin değerlendirilemediği ve OD tutulumu olan küçük yaşta olgularda ise obje takibi, OD tutulumu olmayan gözlerle göre daha zayıf olarak izlendi. Yapılan sikloplejinli refraksiyon muayenesinde ortalama sferik ekivalan +0,39±3,27 D idi. Tek taraflı olgulardan birinde diğer gözde anoftalmi mevcuttu (Resim 1a,1b). İki taraflı olgulardan birisinde izole iris kolobomu saptandı. Diğer olguların ise tümünde iris kolobomuna koryoretinal kolobom eşlik etmekte idi (Resim 2a, 2b) Optik disk kolobomu 7 olgunun 9 gözünde mevcuttu. Eşlik eden oftalmolojik bulgular içinde 3 olguda tek taraflı mikroftalmi, 1 olguda tek taraflı anoftalmi ve 1 olguda tek taraflı mikrokornea saptandı. Ailesel olan 3 olguda aynı zamanda koloboma eşlik eden şaşılık mevcuttu (Resim 3). Bunlardan alternan 40 prizma diyoptri ezotropiyası olan kardeş her 2 iç rektus kasına gerileme cerrahisi uygulandı. Bu kardeşlerin anne, baba ve diğer iki kardeşinin ön ve arka segment muayenesi doğaldı. Bu ailede akraba evliliği mevcuttu. Sistemik değerlendirmede olguların yalnız birinde (olgu 3) hidrosefali ve hipospadias izlendi. Ancak bu olgu sendromik bir hastalık tanısı almadı. Kolobomların yerleşim yeri ve boyutuna göre değişen komplikasyonlar gelişebileceğinden, olgular düzenli aralıklarla takibe alındı. Olgular ve klinik özellikleriyle ilgili detaylı bilgi tablo-1'de özetlenmiştir.

Tartışma

Oküler kolobomlar embriyonik optik fissürün 5 ila 7. haftada kapanmaması sonucu ortaya çıkarlar.⁷ İris, koroid, retina, optik sinir ve silier cismi tutabilir.³ Oküler kolobomların insidansı 10000 doğumda 0,7'dir.^{7,8} Kolobomun tuttuğu yer ve boyutuna göre gelişebilecek komplikasyonların sıklığı ve şiddeti de değişmektedir.⁶

Konjenital iris kolobomları nadir olup, her iki cinste eşit dağılım gösterir ve %60 hastada iki taraflı tutulum yapar.⁸ En sık alt ve iç kadranda yer alır. Nadir de olsa lens opasitesi, şaşılık, mikrokornea, mikroftalmi, nistagmus gibi oküler anomaliler, ayrıca kardiyovasküler anomaliler, sindaktili, polidaktili, kraniyofasiyal distrofi ve anal atrezi gibi sistemik anomaliler eşlik edebilir.^{3,8} Bu yüzden sistemik tutulumlar açısından hastayı sorgulamak gerekmektedir.



Resim 1a. Tek taraflı anoftalmisi olan olgunun iris kolobomlu gözü

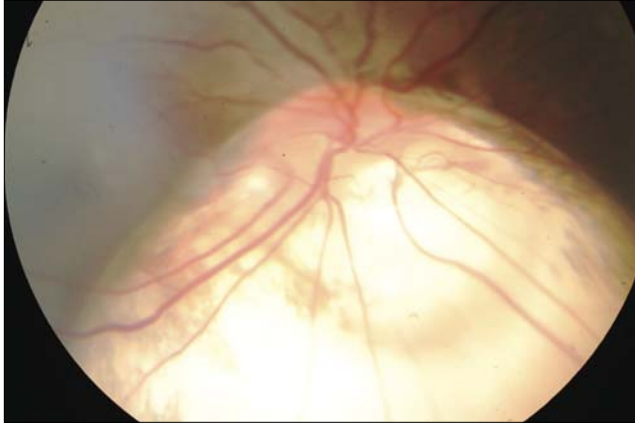


Resim 1b. Tek taraflı anoftalmisi olan olgunun anoftalmik gözü

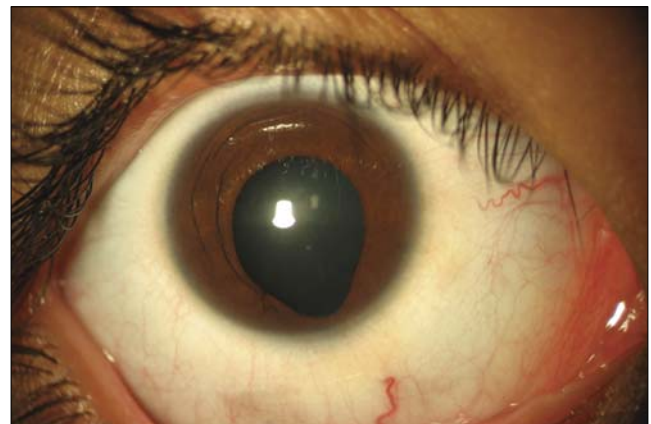
Koryoretinal kolobom sıklığı ise %0,14 olarak bildirilmiştir.⁹ En sık alt nazal kadranda yerleşmektedirler. Optik diskin kolobomla ilişkisi görsel prognoz açısından önemlidir.¹⁰ Bunun dışında mikrokornea, mikroftalmi ve anoftalminin eşlik etmesi, makülanın tutulumu, katarakt ve retina dekolmanı (RD) da görsel prognozu olumsuz yönde etkileyen faktörlerdir.^{6,7} Retina dekolmanı koryoretinal kolobom olgularının %23-43'ünde bildirilmiştir.¹¹ Bizim serimizde dekolman izlenmedi. Retina

dekolmanı genellikle sonradan ve yırtıklı RD şeklinde ortaya çıkar. Çok daha nadir olarak kolobomla ilişkili koroid neovasküler membran gelişen olgular da bildirilmiş, hatta ranibizumab ve lazer fotokoagülasyon ile tedavi edilmiştir.¹² Bu sebeple hem eşlik eden bulgular açısından, hem de iyi bir takiple olası komplikasyonlar açısından dikkatli olmak gereklidir.

Optik sinir kolobomları koryoretinal kolobomlardan daha az sıklıkta görülmektedir.⁶ Optik disk kolobomlarında görme



Resim 2a. OD inferioruna yerleşen koryoretinal kolobom görüntüsü



Resim 2b. İris kolobomu görüntüsü

Tablo 1. Kolobomlu hastaların demografik özellikleri ve oftalmolojik muayene bulguları

	Yaş	Cinsiyet	Lateralite	Kolobom alanı	Refraksiyon değeri	Görme keskinliği	Eşlik eden göz anomali	Kalıtım
1	5 ay	K	Sol	Sol İ, KR	+2,50 -1,00 x 80 / +6,50 -2,50x 25	Obje takibi	Sol mikrokornea	sporadik
2	3 ay	E	Bilateral	Sağ: İ, KR,OD Sol: İ, KR,OD	+3.00 -1,00 x90 / +3,00 -1,00 x90	Obje takibi	Nistagmus, mikroftalmi	sporadik
3	6 ay	E	Bilateral	Sağ-sol: İ Sağ: KR Sol: KR, OD	+ 2.00-2.00 x160/ -4.75 -4.50 x35	Obje takibi	-	sporadik
4	11 ay	E	Bilateral	Sağ-sol: İ	+2.75 / +3.25 -0.50 x75	Obje takibi	-	sporadik
5	2 yaş	K	Bilateral	Sağ-sol: İ Sağ: KR Sol: KR, OD	-2.50 -1.00 x180 / -5.25 -0.75 x140	Obje takibi	-	sporadik
6	15 yaş	E	Sağ	Sağ: İ, KR	+0.50-0.75 x15 +0.50	Sağ- sol: 10/10	-	sporadik
7	2 ay	E	Sağ	Sağ: İ,KR,OD,	+ 3.50-1.50x20	Değerlendirilemedi	Sol anoftalmi	sporadik
8	5 yaş	K	Bilateral	Sağ-sol: İ,KR,OD	+2.50 -2.50 x10/ +3.50 -2.00 x 180	Sağ-sol: 10/10	Alternan ezotropya	ailel
9	15 yaş	K	Bilateral	Sağ-sol: İ Sağ: KR, OD Sol: KR	+3.25 -3.75x30/ +3.25 -5.75x30	Sağ: 1/10 Sol: 4/10	Sağ XT, mikroftalmi	ailel
10	17 yaş	E	Bilateral	Sağ: İ,KR,OD Sol: KR	-5.50-1.75x30 -1.00	Sağ: 1/10 Sol:10/10	Sağ ET, mikroftalmi	ailel

İ: iris, KR: koryoretinal, OD: optik disk, XT: ekzotropya, ET: ezotropya



Resim 3. Ailesel olgulardan 40 pd ezotropanyı olan kardeşin görüntüsü değişik nedenlerle azalabilir. Bunlar başlıca retina dekolmanı, seröz makulopati ve makula ödemidir. Nadiren jukstapapiller subretinal membran oluşup görmeyi düşürebilir.¹³ Optik disk kolobomları optik pit, tilted disk gibi konjenital optik sinir lezyonlarından ve morning glory sendromundan ayırt edilmelidir.¹

Bizim olgularımızdan sadece birisinde izole iris kolobomu mevcut olup, diğer olgularda iris, optik disk ve koryoretinal kolobomlar değişen derecelerde birliktelik göstermekte idi. Literatürle uyumlu şekilde mikrokornea ve mikroftalminin eşlik ettiği olgularda görme keskinliği olumsuz etkilenmişti. Bir olgumuzda nistagmus, ailesel olan olgularımızda ise yine literatürle uyumlu biçimde klinik tabloya ezotropanya ve ekzotropanya eşlik etmekte idi. Daha önce Nakamura ve arkadaşlarının yaptığı bir çalışmada 33 hastanın 11'inde (%33) ambliyopi, 10'unda (%30) şaşılık koloboma eşlik eden oküler bulgular olarak bildirilmiştir.¹⁴ Olgularımızın hiçbirinde takip ettiğimiz süre içinde herhangi bir komplikasyon gelişmedi. Uygun refraksiyon düzeltilmesi ile hastaların düzenli kontrolleri devam etmektedir.

Sonuç olarak göz kliniğine başvuran ve kolobom tanısı alan olgularda rutin göz muayenesi tamamlanmalı, refraksiyon kusurları düzeltilmeli, ambliyopi açısından takip edilmeli, varsa

eşlik eden şaşılığın cerrahisi uygulanmalı ve takiplerde olası komplikasyonlar açısından düzenli aralıklarla kontrol edilmelidir. Olgular eşlik edebilecek sistemik hastalıklar açısından değerlendirilmeli ve diğer aile bireyleri de kolobom açısından taranmalıdır.

Kaynaklar

1. Pagon RA. Ocular coloboma. *Surv Ophthalmol.* 1981;25:223-36.
2. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Epidemiology of congenital eye malformations in 131 760 consecutive births. *Ophthalmic Paediatr Genet.* 1992;13:179-86.
3. Wang P, Liang X, Yi J, Zhang Q. Novel SOX2 mutation associated with ocular coloboma in a Chinese Family. *Arch Ophthalmol.* 2008;126:709-13.
4. Chang L, Blain D, Bertuzzi S, Brooks BP. Uveal coloboma: clinical and basic science update. *Curr Opin Ophthalmol.* 2006;17:447-70.
5. Yaşar T, Çinal A, Andı İ. Bilgisayarlı Tomografi bulguları ile birlikte bir optik disk kolobomu (morning glory sendromu). *Ret-Vit.* 2000;8:181-3.
6. Onwochei BC, Simon JW, Bateman JB, Couture KC, Mir E. Ocular colobomata. *Surv Ophthalmol.* 2000;45:175-94.
7. Kaderli B. Herediter olmayan konjenital anomaliler ve retina dekolmanları. *Ret-Vit.* 2005;13:83-8.
8. Nixeamen DH. Cataract extraction in a case of congenital coloboma of the iris. *Br J Ophthalmol.* 1968;52:625-7.
9. Jesberg DO, Schepens CL. Retinal detachment associated with coloboma of the choroid. *Arch Ophthalmol.* 1961;65:163-73.
10. Gopal L, Badrinath SS, Sharma T, et al. Surgical management of retinal detachments related to coloboma of the choroid. *Ophthalmology.* 1998;105:804-9.
11. Daufenbach DR, Ruttum MS, Pulido JS, Keech RV. Chorioretinal colobomas in a pediatric population. *Ophthalmology.* 1998;105:1455-8.
12. Goodwin P, Shields CL, Ramasubramanian A, Brown GC, Shields JA. Ranibizumab for coloboma-related choroidal neovascular membrane in a child. *J AAPOS.* 2009;13:616-7.
13. Saatçi O, Berk T, Kaynak S, Ergin M. İzole optik disk kolobomu ve jukstapapiller diskiform lezyon. *Ret-Vit.* 1994;2:83-5.
14. Nakamura KM, Diehl NN, Mohny BG. Incidence, ocular findings, and systemic associations of ocular coloboma: a population-based study. *Arch Ophthalmol.* 2011;129:69-74.