

Apert Sendromunda Göz Bulguları

Ophthalmic Findings in the Apert Syndrome

Mehmet BORAZAN,¹ Aylin KARALEZLİ,¹ Yonca AYDIN AKOVA²

Olgu Sunumu

Case Report

ÖZ

Apert sendromu, el ve ayaklarda sindaktili, dismorfik yüz görünümü, oftalmik anomaliler ve kranyosinositozis ile karakterize nadir görülen konjenital tip 1 akrocefalosindaktili sendromudur. Bu olguda, Apert sendromunda görülen oftalmik anomalileri saptayarak sunmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Apert sendromu, kranyosinositozis, sindaktili, şaşılık, hipermetropi, astigmatizma, ambliyopi.

ABSTRACT

Apert syndrome is a rare seen congenital type 1 acrocephalosyndactyly characterized by craniosynostosis, syndactyly of the fingers and toes, dysmorphic facial features and ophthalmic abnormalities. In this case, we aimed to present ophthalmic abnormalities in a patient with Apert syndrome.

Key Words: Apert syndrome, craniosynostosis, syndactyly, strabismus, hyperopia, astigmatism, ambliopi.

Glo-Kat 2007;2:197-199

GİRİŞ

Apert sendromu ilk kez 1906 yılında Apert tarafından tanımlanmıştır.¹ Hastalığın prevalansı her 65000 canlı doğumda 1 oranındadır.² Kranyosinositozis, el ve ayaklarda simetrik sindaktili, orta hat-fasiyal hipoplazi, yarık damak, gaga burun, düşük kulaklar, hipertelorizm, akne, çeşitli santral sinir sistemi ve oftalmik anomalilerle karakterize otozomal dominant geçişli bir sendromdur.³⁻⁵

Apert sendromlu olguda, oftalmik bulguları son literatür bilgilerini değerlendirerek anlatmayı amaçladık.

Geliş Tarihi : 13/09/2007

Kabul Tarihi : 03/10/2007

Received : September 13, 2007

Accepted: December 03, 2007

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

1- M.D. Başkent University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology
Konya/TURKEY
BORAZAN M., borazan74@hotmail.com
KARALEZLİ A.,

2- M.D. Professor, Başkent University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology
Beşevler Ankara/TURKEY
AKOVA Y.A., yoncaakova@yahoo.com

Correspondence: M.D., Mehmet BORAZAN
Başkent University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology Selçuklu
Konya/TURKEY

OLGU SUNUMU

Sekiz yaşında erkek çocuk, rutin göz muayenesinin yapılması için kliniğimize ailesi tarafından getirildi. Öyküsünde, 41 yaşındaki annenin 7. gebeliğinden yaşayan 6. çocuk olarak miadında doğduğu ve ebeveynler arasında akraba evliliğinin olmadığı öğrenildi. Fenotipik olarak anne, baba ve diğer kardeşler arasında herhangi bir anomaliye rastlanmadı. Sadece en büyük ablada şaşılık saptandı.

Oftalmolojik muayenesinde; ptozis, uzak ve yakında eşit derecede 16 prizim dioptri ekzotropya gözlendi (Resim 1). Olgumuzda ayrıca hipoglobusa sekonder hipertropya görünümü saptandı. Olgumuzda sığ orbitaya sekonder proptozis saptanıp Hertel ekzoftalmometre değeri 17 mm olarak ölçüldü. Sikloplejik refraksiyon muayenesinde; sağ göz: +3.50 (+0.75α80), sol göz: +4.25 (+0.50α110) olarak saptandı. Düzeltilmiş görme keskinliği; sağ gözde 0.4, sol gözde 0.6 düzeyindeydi. Bilateral kornea çapları 13 mm ve göz içi basıncı sağ gözde: 16 mmHg, sol gözde: 17 mmHg olarak ölçüldü. Biyomikroskopik muayenesinde; bilateral kornea ve lens saydam, irisi içeren ön segment yapıları doğal izlendi. Fundus muayenesinde; her iki gözde optik diskler soluk gözlendi. Yapılan VEP tetkikinde, p100 dalga latansı sağ gözde 150 ms, sol gözde 143 ms olarak ölçülürken; p100 dalga genliği sağ gözde 6.3 μV, sol gözde ise 3.52 μV olarak saptandı.

Fizik muayenesinde; akrocefali, hipertelorizm, her iki el ve ayaklarda sindaktili, orta hat hipoplazisi, yüksek ve belirgin alın, düşük kulaklar, burun kökü basıklığı ve gaga burun gibi Apert sendromunun tipik bulguları gözlemlendi (Resim 2). Pediatri bölümü tarafından değerlendirildi.

rilen olguya Apert sendromu tanısı kondu. Apert sendromunda görülen oftalmolojik bulguların büyük çoğunluğu olgumuzda da gözlenmiş olup tanıyı desteklemektedir.

TARTIŞMA

Apert sendromu; fibroblast büyüme faktörü reseptör 2 (FGFR2) genindeki 2 spesifik nokta mutasyonunu içeren dar mutasyonel spektrumlu bir kranyosinotiz sendromudur.⁶ Bu sendromda fenotipik özelliklerin klinik olarak değişkenliği iyi dokümente edilmiş olup; yaygın görülen sindaktili ve kranyofasiyal malformasyonların yanı sıra, santral sinir sistemi, kardiyak, kas-iskelet sistemi ve ürogenital sistem anomalileri gibi diğer sistem anomalileri de tanımlanmıştır.^{7,8}

Apert sendromunun tanısında sistemik bulguların yanı sıra, oftalmik bulguların da önemli bir yeri vardır. En sık gözlenen oftalmik bulgular; şaşılık (sıklıkla ekzotropya), hipermetropi, astigmatizma, ambliyopi, ptozis, proptozis ve nazolakrimal kanal tıkanıklığı şeklindedir.^{9,10} Olgumuzda, horizontal şaşılığın (ekzotropya) yanı sıra aynı zamanda hipoglobusa sekonder hipertropya da mevcuttu. Refraksiyon kusuru olarak hipermetropi ve astigmatizma saptandı. Ayrıca ambliyopi, ptozis ve sığ orbitaya sekonder proptozis saptandı.

Diğer oftalmik bulgular arasında tanımlanan; aşağı doğru lateral kantil distopi, korneal ülser, papilödem, optik atrofi, ekstraoküler kasların yapısal olarak değişikliği veya yokluğu, iris kolobomu, katarakt, oküler albinizm, keratokonus, ektopia lentis ve anormal VEP Apert sendromu ile birliktelik gösterebilmektedir.⁹⁻¹³ Apert sendromunun ciddi bir komplikasyonu olan görme kaybına neden olarak; ambliyopi, optik atrofi ve korneal



Resim 1: Apert sendromunda dismorfik yüz görünümü.



Resim 2: Apert sendromunda el ve ayaklarda simetrik sindaktili görünümü.

skarlar gösterilmektedir.^{11,12} Olgumuzun fundus muayenesinde, optik diskler hafif soluk olarak izlendi. VEP incelemesinde, sağ gözde daha fazla olmak üzere her iki gözde latansların uzamış olduğu saptandı. Bu bilgiler ışığı altında, literatürdeki oftalmik bulgularla benzerlik gösteren oftalmik bulguların büyük çoğunluğu olgumuzda da saptandı.

Olgumuzdaki refraksiyon kusurunun tedavisi için gözlük reçetesi yazıldı ve ambliyopi tedavisi için gözlüğün yanısıra, iyi gören gözün günlük olarak belli sürelerle kapatılması önerildi. Konjenital ptosis tedavisi için cerrahi düzeltme önerildi.

Apert sendromu nadir görülmesine rağmen, tanı alan tüm hastaların mutlaka rutin oftalmolojik muayenelerinin yaptırılması gerekmektedir. Görmeyi en sık azaltan nedenlerin başında ambliyopi geldiğinden, erken dönemde fark edilmesi için düzenli oftalmolojik muayenelerinin yapılmasına ihtiyaç vardır. Pediatri doktorları tarafından ailelere oftalmolojik muayenelerini yaptırma- ları hususunda bilgi verilmelidir. Böylece erken dönemde tedaviye başlanıp düzenli kontrollerin yapılması daha iyi sonuçlar elde edilmesine yol açacaktır. Ayrıca, prenatal tanısı mümkün olduğu için ailelere mutlaka genetik danışma verilmelidir.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Apert ME.: De' l'acrocephalosyndactylie. Bull Mem Soc Med Hop Paris. 1906;23:1310-1330.
2. Cohen MM Jr, Kreiborg S, Lammer EJ, et al.: Birth prevalence study of the Apert syndrome. Am J Med Genet. 1992;42:655-659.
3. Jockin YM, Katowitz JA, Fries PD, et al.: Congenital craniofacial deformities: ophthalmological considerations. In: Katowitz JA, editor. Pediatric oculoplastic surgery. New York Springer-Verlag. 2002;533-558.
4. Cohen MM Jr, Kreiborg S.: A clinical study of the craniofacial features in Apert syndrome. Int J Oral Maxillofac Surg. 1996;25:45-53.
5. Çetin E, Tüysüz B, Erginel A.: Apert sendromu. Türk Pediatri Arşivi. 1998;2:110-114.
6. Oldridge M, Zackai EH, McDonald-McGinn DM, et al.: De novo alu-element insertions in FGFR2 identify a distinct pathological basis for Apert syndrome. Am J Hum Genet. 1999;64:446-461.
7. Park WJ, Theda C, Maestri NE, et al.: Analysis of phenotypic features and FGFR2 mutations in Apert syndrome. Am J Hum Genet. 1995;57:321-328.
8. Slaney S, Oldridge M, Hurst JA, et al.: Differential effects of FGFR2 mutations on syndactyly and cleft palate in Apert syndrome. Am J Hum Genet. 1996;58:923-932.
9. Khong JJ, Anderson P, Gray TL, et al.: Ophthalmic findings in Apert syndrome prior to craniofacial surgery. Am J Ophthalmol. 2006;142:328-330.
10. Jadico SK, Young DA, Huebner A, et al.: Ocular abnormalities in Apert syndrome: Genotype/phenotype correlations with fibroblast growth factor receptor type 2 mutations. J AAPOS. 2006;10:521-527.
11. Miller MT.: Ocular findings in craniosynostosis. In: Cohen MM Jr, editor. Craniosynostosis, diagnosis, evaluation, and management. 2nd ed. New York: Raven. 1996:184-194.
12. Buncic JR.: Ocular aspects of Apert syndrome. Clin Plast Surg. 1991;18:315-319.
13. Hettle RW, Quinn GE, Minguini N, et al.: Visual loss in patients with craniofacial synostosis. J Pediatr Ophthalmol Strabismus. 1991;28:344-349.