



OLGU SUNUMU

F.Ü.Sağ.Bil.Tıp Derg.
2012; 26 (3): 139 - 141
http://www.fusabil.org

Axenfeld-Rieger Sendromlu Bir Olgu*

Fatma SAVUR
Rumeysa TANYILDIZI
Burak TURGUT
Orhan AYDEMİR

Fırat Üniversitesi,
Tıp Fakültesi,
Göz Hastalıkları Anabilim
Dalı,
Elazığ, TÜRKİYE

Görme azlığı şikayeti ve anormal iris görünümü nedeni ile kliniğimize yönlendirilen 87 yaşındaki erkek hastanın yapılan muayenesinde, görme keskinlikleri tashihle her iki gözde 0.1 olarak bulundu. Göz içi basınçları applanasyon tonometrisi ile her iki gözde 10 mmHg olarak ölçüldü. Kornea kalınlıkları sağ gözde 445 mikron, sol gözde 467 mikron olarak ölçüldü. Düzeltilmiş göz içi basınçları sağ gözde 14.50 mmHg, sol gözde 13.51 mmHg idi. Biyomikroskop ile yapılan ön segment muayenesinde her iki gözde grade 3 nükleer skleroz ve asimetrik pupil anomalileri mevcuttu. Gonyoskopik incelemede minimal periferik ön yapışıklıklar ve arka embriyotokson mevcuttu. Dilate edilerek yapılan fundus muayenesinde her iki gözde C/D oranı 0.3 ve her iki göz makulası doğal idi. Yapılan sistemik incelemelerde ise minimal aort yetmezliği ve diş anomalisi dışında bir bulguya rastlanmadı.

Bu olgu sunumunda ileri yaşlara kadar semptomsuz seyreden Axenfeld- Rieger sendromlu bir olgunun göz ve sistemik bulguları irdelenmektedir.

Anahtar Kelimeler: Axenfeld-Rieger sendromu, arka embriyotokson, iris anomalisi, diş anomalisi.

Axenfeld- Rieger Syndrome: A Case Report

A 87- years- old man was presented with decreased vision and abnormal iris change to our clinic. Examination revealed visual acuity as 0.1 and intraocular pressure was 10 mmHg in both eyes. Central corneal thickness was 445 micron on the right eye and 467 micron on the left eye. Corrected intraocular pressure was 14.5 mmHg in the right eye and 13.5 mmHg in the left eye. In slit-lamb examination, bilateral grade 3 nuclear sclerosis and asymmetric pupil abnormalities were observed. In gonioscopic examination, bilateral anterior synechiae and posterior embryotoxon were detected. In funduscopic examination, cup/disc ratio was 0.3 and macula was normal in both eyes. In detailed systemic examination there was no problem except aort insufficiency and dental abnormalities.

In this case report, ocular and systematic abnormalities were presented in a patient with Axenfeld-Rieger syndrome with no symptoms until advanced ages.

Key Words: Axenfeld- Rieger Syndrome, posterior embryotoxon, iris anomalies, dental anomalies.

Giriş

Axenfeld-Rieger sendromu oldukça nadir görülen (1/200000) embriyolojik olarak nöral krest hücrelerinin anormal migrasyonu sonucu gelişen bir hastalıktır (1). Kornea ve iris defekti gibi göz semptomlarının yanı sıra kraniofasial, diş ve kardiyak olmak üzere bir çok sistemik semptomları da içermektedir. Axenfeld-Rieger sendromu pek çok olguda otozomal dominant geçiş gösteren ancak sporadik olarak da karşımıza çıkabilen bir klinik durumdur.

Bu makalede Axenfeld-Rieger sendromlu bir olgunun göz ve sistemik bulguları değerlendirilmiştir.

Olgu Sunumu

Seksen yedi yaşındaki erkek hasta katarakt ve anormal iris görünümü nedeniyle kliniğimize dış merkezden yönlendirildi. Görme azlığı dışında herhangi bir şikayeti olmayan hastanın yapılan muayenesinde, görme keskinlikleri tashih ile her iki gözde 0.1 olarak bulundu. Göz içi basınçları applanasyon tonometrisi ile sağ gözde 10 mmHg, sol gözde 10 mmHg olarak ölçüldü. Kornea kalınlıkları sağ gözde 445 mikron, sol gözde 467 mikron olarak ölçüldü. Düzeltilmiş göz içi basınçları sağ gözde 14.50 mmHg, sol gözde 13.51 mmHg idi. Biyomikroskop ile yapılan ön segment muayenesinde her iki gözde grade 3 nükleer skleroz ve asimetrik pupil anomalileri mevcuttu. Sağ gözde psödopolikori ve iriste stromal atrofi, sol gözde iriste stromal atrofi tespit edildi (Şekil 1-2). Gonyoskopik incelemede açıda minimal periferik ön yapışıklıklar ve arka embriyotokson mevcuttu. Pupil dilate edilerek yapılan fundus muayenesinde her iki

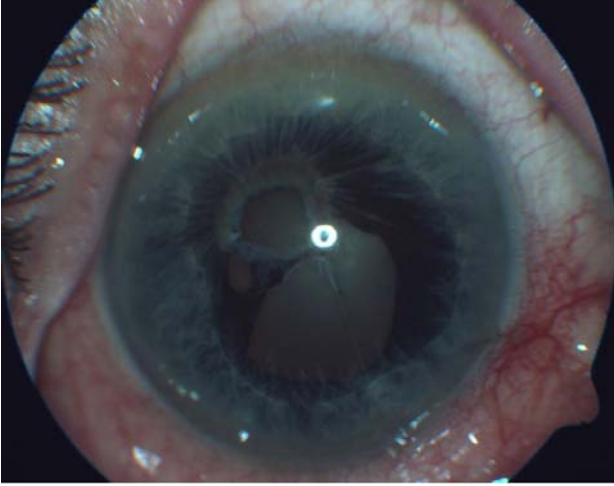
Geliş Tarihi : 23.11.2012
Kabul Tarihi : 17.01.2013

Yazışma Adresi Correspondence

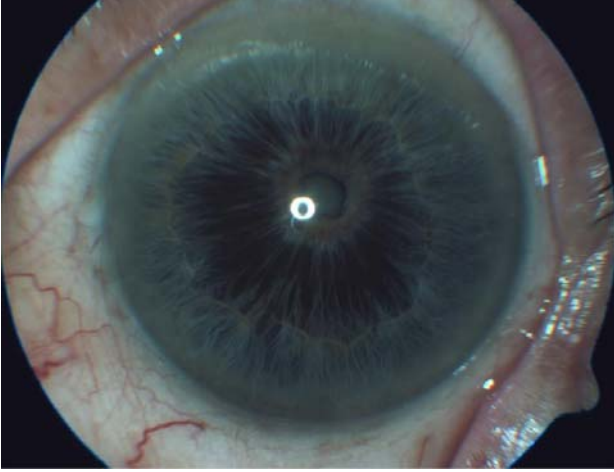
Rumeysa TANYILDIZI
Fırat Üniversitesi,
Tıp Fakültesi,
Göz Hastalıkları Anabilim
Dalı,
Elazığ-TÜRKİYE

rumeysatanyildizi@hotmail.com

* 45. TOD Ulusal Kongresi, 2011, Girne-KIBRIS



Şekil 1. Sağ göz psödopolikori ve stromal atrofi görüntüsü.



Şekil 2. Sol göz stromal atrofi görüntüsü.



Şekil 3. Olgunun diş görüntüsü.

gözde C/D oranı 0.3 ve her iki göz makulası doğal idi. Yapılan sistemik incelemelerde ise minimal aort yetmezliği ve diş anomalisi dışında bir bulguya rastlanmadı. Aile sorgulamasında ise göz ile ilgili şikâyeti ve rahatsızlığı olan kişi tespit edilmedi.

Tartışma

Axenfeld-Rieger sendromu (ARS) oldukça nadir görülen pek çok olguda otozomal dominant geçiş gösteren ancak olgumuzda olduğu gibi sporadik olarak da karşımıza çıkabilen bir klinik durumdur. Göz semptomları arasında iriste stromal hipoplazi, atrofi, korektopi, arka embriyotokson ve iridokorneal açığı ile trabeküler ağ arasındaki iris bantları mevcuttur. Sistemik semptomlar ise maksilla hipoplazisi, diş anomalileri, umbilikal herni, konjenital kalp defektlerini içermektedir (2). Konjenital kalp defekti ile birlikteliği daha az sıklıkta görülür. Literatürde sınırlı sayıda olgu bildirilmiştir (2-5). Bizim olgumuzda görülen atrial yetmezliğin yaşlılığa bağlı olduğu kanısındayız.

Günümüze kadar Axenfeld anomalisi, Rieger anomalisi, Rieger sendromu, iridogoniodisgenesis, iris hipoplazisi ve ailesel glokom gibi farklı adlandırmalar yapılmasına karşın Alward tüm bu genotipik ve fenotipik varyasyonların ARS adı altında toplanmasının en iyi yöntem olduğunu savunmaktadır (6). Şimdiye kadar ARS ile 3 genetik lokus ilişkilendirilmiştir. Bunlar sırasıyla PITX 2, FOXC1 transkripsiyon faktörlerini kodlayan genler ve bunların üzerinde buldukları 4q25, 6p25 kromozomlarıdır (7). ARS için üçüncü kromozom ise 13q14 olup sorumlu gen hala tespit edilememiştir. FOXC1 genine ait mutasyonlar göz bulguları ile PITX2 geni mutasyonları ise sistemik anomalilerle birliktelik göstermektedir (6). Bizim olgumuz yaşlı olduğu için ve takiplerine düzenli gelmediği için genetik olarak incelenememiştir.

Ön segment ile ilişkili anomaliler artmış glokom riskiyle ilişkilidir (8, 9). Bu olguların yaklaşık %50'sinde iridokorneal açığı ve aköz drenaj sistemindeki tıkanıklık nedeni ile glokom gelişir (10). Göz hastalıkları yönünden en önemli durum olan glokom, çocukluk veya gençlik döneminde ortaya çıkar. Tipik olarak bu olgularda görülen glokomun kontrolü zor olmakla birlikte optik sinir hasarı ve görme kaybıyla seyreder. Bu olguda takipler sırasında glokom saptanmadı.

Sonuç olarak, nadir görülen bu gelişimsel göz anomalisinin tedavi ile önlenemeyen önemli görme kaybı nedeni olan glokomun önüne geçmek ve eşlik eden sistemik hastalıkların tedavisi için yakından takibi gereklidir.

Kaynaklar

1. Shields MB, Buckley E, Klintworth GK, et al. Axenfeld-Rieger syndrome. A spectrum of developmental disorders. *Surv Ophthalmol* 1985; 296: 387-409.
2. Mammi I, De Giorgio P, Clementi M, Tenconi R. Cardiovascular anomaly in Rieger Syndrome: Heterogeneity or contiguity? *Acta Ophthalmol Scand* 1998; 76: 509-512.
3. Bekir NA, Gungor K. Atrial septal defect with interatrial aneurysm and Axenfeld-Rieger syndrome. *Acta Ophthalmol Scand* 2000; 78: 101-103.
4. Tamer C, Öksüz H, Doğan B. Axenfeld-Rieger Anomalili Bir Olgu Türkiye Klinikleri *J Ophthalmol* 2006; 15: 144-146.
5. Abdalla EM, Nabil KM. Axenfeld-Rieger Spectrum in a Patient with 45X Turner Syndrome. *Ophthalmic Genet* 2012; 33: 111-115.
6. Alward WLM. Axenfeld-Rieger syndrome in the age of molecular genetics. *Am J Ophthalmol* 2000; 130: 107-115.
7. Espinoza HM, Cox CJ, Semina EV, Amendt BA. A molecular basis for differential developmental anomalies in Axenfeld-Rieger syndrome. *Hum Mol Genet* 2002; 11: 743-753.
8. Sowden JC. Molecular and developmental mechanisms of anterior segment dysgenesis. *Eye* 2007; 21: 1310-1318.
9. Gould DB, John SW. Anterior segment dysgenesis and the developmental glaucomas are complex traits. *Hum Mol Genet* 2002; 11: 1185-1193.
10. Shields MB. Axenfeld-Rieger syndrome: A theory of mechanism and distinctions from the iridocorneal endothelial syndrome. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1983; 81: 736-784.