

Konjenital kistik göz, işitme kaybı ve serebral anomali birlikteliği: Bir vaka takdimi

Hilal Akbaş¹, Davut Bozkaya^{2,*}, Murat Yurdakök³

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi ¹Pediyatri Araştırma Görevlisi, ²Pediyatri Uzmanı, ³Pediyatri Profesörü

*İletişim: drbozkaya@gmail.com

SUMMARY: Akbaş H, Bozkaya D, Yurdakök M. (Department of Pediatrics, Hacettepe University Faculty of Medicine Ankara, Turkey). A rare combination of congenital cystic eye, hearing loss and cerebral anomaly: A case report. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2018; 61: 23-26.

Congenital cystic eye is a rare defect of the developing eye. Sometimes it has been seen together with intracranial anomaly. This case report represents a patient with cystic eye and cerebral loss, who was diagnosed prenatally.

Key words: newborn, cystic eye, hearing loss.

ÖZET: Konjenital kistik göz, gözün seyrek olarak karşılaşılan oluşum defektlerinden biridir. Bazen intrakranial anomaliler ile birlikte olabilir. Bu vaka sunumunda prenatal olarak anomalisi bulunan ve işitme kaybı olan konjenital kistik göze sahip olan hasta anlatılmaktadır.

Anahtar kelimeler: yenidoğan, kistik göz, işitme kaybı.

Kistik göz (kistik glob) ilk kez 1939 yılında tanımlanmış çok seyrek görülen bir konjenital anomalidir. Primer optik diskin embriyonik gelişim döneminde 2 mm'den 7 mm'ye geçtiği evrede invajinasyonunun bozulmasından ve gelecekteki gözü oluşturacak ektodermal elemanların gelişim bozukluğundan kaynaklanır.¹ Gelişimin 7 mm'den 14 mm'ye geçiş yaptığı dönemde gerçekleşen duraklamada kolabama ile beraber mikrooftalmi oluşmasına yol açar. Genelde tek taraflı olsa da bazen iki taraflı görülebilir.¹ Kistik glob tek başına veya diğer göz veya göz dışı anomalilerle birlikte olabilir. Koanal atrezi, sfenoid kemik deformitesi, korpus kallozum agenezisi ve orta beyin anomalileri ile birlikte gözlenebilir.² Bu vaka sunumunda prenatal obstetrik ultrasonografi ve MRG ile tanı konan, intrakranial anomaliler ve işitme kaybının eşlik ettiği bir vaka sunulmuştur.

Vaka Takdimi

Yirmi dokuz yaşındaki annenin birinci gebeliğinden birinci yaşayan olarak 40 hafta 2710 gr olarak sezaryen ile doğan bebeğin intrauterin 22. haftada yapılan prenatal ultrasonografisinde sol orbitada hafif kollabe görünüm olduğu, sağ orbita sınırlarının net seçilemediği ve lens çevresinde hipoekoik

görünüm olduğu belirtilerek fetal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) önerildiği; gebeliğin 26. haftasında yapılan fetal MRG'de sağ bulbus okuli vitroz boşluğuna uzanan duvar kaynaklı olduğu düşünülen (9 x 4.5 mm boyutunda), sol bulbus okuli ön-arka çapının arttığı ve her iki bulbus okulide lens formasyonuna ait intensite artışı görülmediği, optik sinir ve traktusun normal olduğu raporlandı; prenatal olarak annenin ilaç kullanma ve kronik hastalık öyküsünün ve aralarında akrabalık olmadığı; merkezimize retinoblastom ön tanısı ile gönderildiği öğrenildi. Fizik muayenesinde yarı damak dudak olmadığı, her iki gözün protrude ve her iki kulakta tragus önünde 'pitting' olduğu görüldü (Şekil 1 ve 2). Hastanın tam kan sayımı, böbrek fonksiyon testleri ve tam idrar incelemesi normaldi. Retinoblastom için bakılan idrarda homovalinik asit düzeyi, vanilmandelik asit düzeyi ve hidroksiindolasetik asit düzeyleri normal sınırdıydı.

Kulakta 'pitting' olması ve yenidoğan işitme taraması için odyoloji bölümü tarafından işitme testi yapıldı. Sağ kulakta işitme kaybı olduğu, sol kulakta efüzyon varlığı yüzünden değerlendirilemediği belirtildi. Yöntem olarak otoakustik emisyon testi ve 35 desibellik



Şekil 1. Her iki gözde kistik glob.



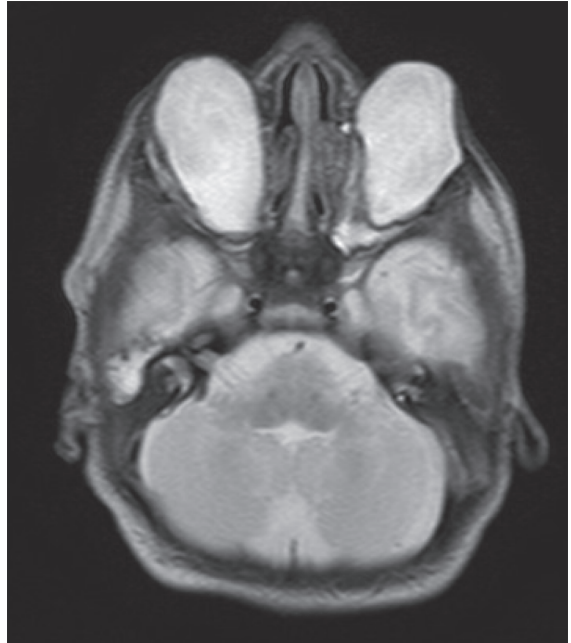
Şekil 2. Tragus önünde 'pitting'.

tarama testi kullanıldı. Hastanın üç aylık olunca yapılan odyolojik incelemesinde sol kulakta 95 desibellik "auditory brainstem response" (işitsel beyinsapı cevabı) testine cevap alınamadığı görüldü. Odyoloji bölümü tarafından ileri derece işitme kaybı olabileceği ve izleme alındığı belirtildi.

Merkezimizde yapılan kranial MRG'de sağ bulbus okulide lense ait kistik yapı barındıran bulbus olduğu fakat sol gözde lense ait oluşum görülmediği, neoplazi lehine değerlendirilmediği, ponsta beyin sapı hipoplazisi olduğu, korpus kollosumun ince olduğu belirtildi (Şekil 3 ve 4). Göz hastalıkları ile konsülte edildi; kistik glob olarak değerlendirildi. Hastanın kistik



Şekil 3. Postnatal MRG'de beyin sapı atrofi.



Şekil 4. Postnatal MRG'de bilateral kistik göz.

yapılarının göz kapaklarının içinden görülmesi hem gözün kurummasına hem de kozmetik olarak kötü görünümü olması yüzünden üç aylık olunca plastik cerrahi tarafından tarsorafi yapılarak kistlerin göz kapaklarının altında kalması sağlandı. EEG'si normal olarak raporlandı.

Tartışma

Konjenital kistik göz, gözün oluşum defektinden kaynaklanır. 1880-1960 yılları arasında sadece 16 vaka bildirilmiştir.¹ Bugüne kadar tahmini 30-40 vaka olduğu tahmin edilmektedir.³ Konjenital kistik gözde, göz küresi tamamen yokken, mikrooftalmi ile giden kistik gözde, göze ait yapıların deforme olarak bulunduğu görülür.¹ Etiyolojiye yönelik yapılan araştırmalarda belirli bir etkene rastlanılmamış, annenin geçirdiği suççuğu enfeksiyonu suçlanmış, fakat kesin olarak kanıtlanamamıştır. Moleküler düzeyde kistik gözün oluşumundaki bozukluk da bilinmemektedir. Sadece bir hastada kromozom 13 üstünde delesyona rastlanmış ve Orbelli sendromu olarak adlandırılmıştır.² Konjenital kistik göz ile çok benzetmesine rağmen birkaç farklılıkla ayrılır. Oküler gelişim ile ilgili oluşumlar (kornea, iris, sillier cisimcikler, lens, vitröz boşluk, retina gibi) bulunmaktadır.² Tanımlanan vakaların çoğu histopatolojik incelemelerden sonra almıştır, fakat bir vakada bizim vakamız gibi histopatolojik tanı olmadan konjenital kistik göz olarak değerlendirilmiştir.⁴ Histopatolojik incelemelerde genellikle kistin, göz küresinin ortasına yerleştiği ve üst göz kapağından protrude olduğu görülür. Kistle beraber görülen mikrooftalmilerde ise retina, sillier cisimler, lens, vitröz kaviye, retina, kolloid gibi göze ait yapılar bulunur ve kist genelde alt göz kapağından protrude olur. Literatürde en küçük dört aylık olan hastaya enükleasyon yapılarak histopatolojik tanı konmuştur.² Hastamızın çekilen kranial-orbital MRG'nin de sağ gözde lense ait oluşum olduğu için kist ile giden mikrooftalmi olarak değerlendirilebilir.

Konjenital kistik göze; koanal atrezi, fasial klefing, semer burun, burun deliği malformasyonları, yüzde ve skalpde yuvarlak lezyonlar, sfenoid kemiğin malformasyonları, hidrosel eşlik edebilir. Korpus kollusum agenezisi, basal ensefalosel ve orta hat deformiteleri gibi intrakranial anomaliler ile birlikteliği gösterilmiştir.^{1,5} Gri cevher heterotopiası görülebilir.^{1,5} Ayrıca, kistik göz ile ilişkili kranial anomaliler; sfenoid kemik aplazisi, mental retardasyon, basal kafatası defekti, basal ensefalosel, mikrosefali, korpus kollosum agenezisi, orta beyin deformasyonu, holoprosensefali, fasyal paralizi, hidrosefali, posterior fossa kisti, agiri, Rolandic alanda EEG değişiklikleri bildirilmiştir.^{2,6} Sistemik

muayenelerinde ise yarık damak, eğer burun, kifoskolyoz, spinodaktili, fallot tetralojisi, hemifasial paralizi, ipsi lateral hipotrofi, bifid başparmak, hipokonveks tırnak yatakları, kısa ve bodur parmaklar bildirilmiş ve bir vakada nöbet izlenerek fenobarbital başlanmıştır.² Bizim vakamızda kulak tragusunda 'pitting' olduğu görülmüştür. Fakat hastamızda saptanan işitme bozukluğu şimdiye kadar ulaşılabilen literatürdeki ilk vaka olma özelliğini göstermektedir.

MRG özellikleri vaka bildirimlerinden derlenebildiği kadar kist T1 görüntülemelerinde hipointens ve T2 görüntülemelerinde hiperintens özelliktedir. Kistik yapının beyin-omurilik sıvısına ya da vitröz sıvıya benzediği ve solid komponentlerinin T1 ağırlıklı kesitlerde beyin parankiminden daha çok kas ile aynı intensitede olduğu görülmüştür. Göz yapıları bulunmamaktadır. Intrakranial yapılarla ilişki gösterilmemektedir.⁵ Bizim vakamızda ise bilateral orbita kavitesini dolduran sıvının vitröz sıvı ile benzer sıvı içeriği olduğu fakat kas yapılarının değerlendirilemediği belirtilmiştir.

Kist içindeki sıvı proteinöz, serosanguinöz, koyu ya da visköz olabilir. Bir çalışmada kist sıvısının beyin-omurilik sıvısı (BOS) ile aynı özelliklere sahip olduğu bulunurken, diğer çalışmada ise kist sıvısının ne BOS ne de serum ile uyumlu olduğu bulunmuştur.²

Sonuç olarak; kistik glob seyrek görülen, gözün gelişimsel defektidir. Birçok anomali ile birlikte olabilir. İntrakranial anomalilere daha sık rastlanmasına rağmen sunduğumuz hastada olduğu gibi işitme kaybı olan vaka bulunmamaktadır. Tanı esas olarak histopatolojik inceleme ile olmasına rağmen, MRG görüntülemesi de tanı konmasında anlamlı kabul edilmektedir.

KAYNAKLAR

1. Gupta R, Seith A, Guglani B, Jain TP. Congenital cystic eye: Features on MRI. Br J Radiol 2007; 80: e137-e140.
2. Chaudhry IA, Shamsi FA, Elzaridi E, Arat YO, Riley FC. Congenital cystic eye with intracranial anomalies, a clinicopathologic study. Int Ophthalmol 2007; 27: 223-233.
3. Singer JR, Droste PJ, Hassan AS. Congenital cystic eye in utero: Novel prenatal magnetic resonance imaging findings. JAMA Ophthalmol 2013; 27: 1092-1095.
4. Hayashi N, Repka MX, Ueno H, Iliff NT, Green WR. Congenital cystic eye: Report of two cases and review of the literature. Surv Ophthalmol 1999; 44: 173-179.

5. Tsitouridis I, Michaelides M, Tsantiridis C, Spyridi S, Arvanity M, Efstratiou I. Congenital cystic eye with multiple appendages and intracranial congenital anomalies. *Diagn Interv Radiol* 2010; 16: 116-121.
6. Pinto PS, Ribeiro V, Moreira B. Congenital cystic eye with corpus callosum hypoplasia: MRI findings. *Neuroradiol J* 2011; 30: 452-455.