

Kırmızı yansıma testi ile katarakt saptanan bir süt çocuğu olgusu

Şükrü Çekiç¹, M. Cihan Balcı², Esra Devocioğlu^{2,*}, Gülbin Gökçay³, Gülden Gökçay³

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

*İletişim: esradevecioğlu@gmail.com

SUMMARY: Çekiç Ş, Balcı MC, Devocioğlu E, Gökçay G, Gökçay G. (Department of Pediatrics, İstanbul University İstanbul Faculty of Medicine, İstanbul, Turkey). A three-month-old infant with cataract diagnosed through red reflex test. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2014; 57: 97-101.

Cataract is a major preventable cause of childhood visual impairment and blindness worldwide. Good visual outcomes may be achieved with early surgical intervention, in conjunction with appropriate optical correction and aggressive occlusion therapy. Red reflex is an easy, simple, cheap, and valuable screening test for early detection of vision abnormalities such as cataracts, glaucoma, retinoblastoma, retinal abnormalities, systemic diseases with ocular manifestations, and high refractive errors. Most cataracts are congenital, but some cataracts may not be manifest at birth. A positive red reflex at the beginning of life can become negative, so red reflex test should be performed regularly during the first two years of life. In this article, we present an infant diagnosed as galactokinase enzyme deficiency in the third month of life with positive red reflex test.

Key words: infantile cataracts, red reflex, galactosemia, screening, well-child care.

ÖZET: İnfantil katarakt, görme bozukluğu ve körlüğe yol açması nedeni ile erken dönemde tanınması ve tedavi edilmesi gereken bir durumdur. Cerrahi yöntemler ne kadar erken uygulanırsa (tercihen altı haftadan önce) prognoz o kadar iyi olmaktadır. Kırmızı yansıma testi (red reflex), doğumdan itibaren özellikle ilk aylarda, katarakt ve retinoblastom gibi önemli göz hastalıklarının taranmasında kullanılan, basit, kolay ve ucuz bir yöntemdir. Kırmızı yansıma testi, doğumda normal iken zamanla gelişen hastalıklara bağlı olarak sonraki aylarda da patolojik olabilir, bu nedenle sağlam çocuk izleminde belirli aralıklarla uygulanması gerekmektedir. Bu makalede ilk aylarda kırmızı yansıma testi normal iken, üçüncü ayda anormal sonuç verdiği için ileri tetkik yapılarak kataraktı saptanan ve galaktokinaz eksikliği tanısı alan olgu, kırmızı yansıma testinin önemini vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: infantil katarakt, kırmızı yansıma testi, galaktozemi, tarama, sağlam çocuk izlemi.

İnfantil katarakt, görme bozukluğu ve körlüğe yol açması nedeni ile erken dönemde tanınması ve tedavi edilmesi gereken bir durumdur. Konjenital katarakta bağlı görme bozukluğundan korunma, Dünya Sağlık Örgütü'nün 2020 yılına kadar önlenebilir körlüğün ortadan kaldırılması programında önemli bir yer tutmaktadır.¹ İngiltere'de konjenital katarakt insidansı hayatın ilk yılı için 2.49:10.000, ilk 15 yılda ise 3.46:10.000, Amerika Birleşik Devletleri'nde ise insidans 10.000 doğumda 2.03 olarak bildirilmektedir.^{2,3} Türkiye'de konjenital katarakt

prevelansı ve insidansı bilinmemekte olup, bu konu ile ilgili araştırmalara ihtiyaç vardır. Son zamanlarda tedavi sonrası infantil katarakt tanılı vakaların görsel prognozlarında belirgin iyileşme görülmektedir.⁴ Tüm bu gelişmelere rağmen halen Dünya'da çocuk körlüklerinin onda birinden sorumludur.⁵ Bu nedenle bebeklik döneminde kataraktın erken saptanması önemlidir. Bu amaçla çocuk sağlığı izleminde kırmızı yansıma testi uygulanmaktadır.

Bu makalede çocuk sağlığı izleminin üçüncü ayında kırmızı yansıma testinin bilateral

alınamaması sonucu kataraktı saptanan ve galaktokinaz eksikliği tanısı alan bir olgu, çocuk sağlığı izlemlerinde kırmızı yansıma testi ile taramanın önemini vurgulamak amacıyla tartışılmaktadır.

Vaka Takdimi

Yirmi altı yaşındaki anneden sezaryenle 40. gebelik haftasında, 3760 gr ağırlık, 51 cm boy ve 36 cm baş çevresi ile doğan erkek bebek büyüme ve gelişmesinin izlemi amacıyla birinci ayında getirildi. Doğar doğmaz ağladığı, doğum sonrası anne sütüyle beslenmeye başlandığı, doğumda hepatit B aşısının ve K vitamininin uygulandığı, iki günlük iken yenidoğan taramalarının yapıldığı, anne ile baba arasında ikinci derece kuzen evliliği olduğu, annenin bir önceki gebeliğinin birinci ayında abortusla sonuçlandığı ve annenin 10 kardeşinin çocukluk çağında tanı alamadan hayatını kaybettiği öğrenildi.

Hastanın ilk yapılan büyüme gelişme değerlendirmesi ve sistemik muayenesinde sorun yoktu. Aşuları eksiksiz yapılan, üçüncü ayına kadar sadece anne sütü ile beslenen ve 400 U/gün D vitamini verilen hastanın büyüme gelişmesi normaldi. Kişisel sağlık dosyasındaki bilgilere göre birinci ve ikinci ayında bakılan kırmızı yansıma testi normal bulunmuştu. Ancak üçüncü aydaki kontrolünde kırmızı yansıma testi her iki gözde siyah olarak alındı. Bu nedenle acil göz hastalıkları konsültasyonu istenen hastaya ayrıntılı göz muayenesi sonucunda bilateral infantil katarakt tanısı konuldu.

Bilateral infantil katarakt etiyolojisine yönelik yapılan incelemelerinde, kan sayımı normal olarak saptandı. İdrarda redükten madde dört pozitif, monosakkarit ince tabaka kromatografisinde (TLC) galaktozüri saptandı, ancak galaktoz-1-fosfat üridil transferaz (GALT) enzim aktivitesi normal iken galaktoz-1-fosfat düzeyi 0.35 mg/dl (normali 0-0.30 mg/dl) olarak bulundu. Bu nedenle yüksek kan galaktoz düzeyine neden olabilecek galaktokinaz, galaktoz 4-epimeraz ve sorbitol dehidrogenaz eksikliği açısından yurtdışında enzimatik değerlendirme yapıldı. Epimeraz ve sorbitol dehidrogenaz düzeyleri normal, galaktokinaz enzim aktivitesi çok düşük bulundu. Hastanın aynı merkezde ikinci kez çalışılan galaktokinaz düzeyi eksiklik, anne ve babanın düzeyleri de taşıyıcı düzeyde çıkınca hastaya galaktokinaz eksikliği tanısı konuldu.

Tartışma

Çocuk sağlığı izleminde ilk iki yaşta, belirli aralıklarla görmenin ayrıntılı değerlendirmesinin yapılmasının, okul başarısında düşüklükten, körlüğe kadar çeşitli sonuçlara yol açan göz kusurlarının erken tanınmasında önemli olduğu vurgulanmaktadır.⁶ Kırmızı yansıma testi (red reflex) bebek ve çocuklarda katarakt, retinoblastoma gibi ciddi göz hastalıklarını ortaya çıkarmak amacı ile hekimler tarafından uygulanabilen basit ve değerli bir tarama testidir. Kırmızı yansıma testi posterior segmentteki anormallikler ve visual aksta gelişen katarakt ve korneal opasitelerin taramasında kullanılmaktadır. Doğumda ve 6-8. haftalar arasında mutlaka yapılmalıdır. Kırmızı yansıma testi bakılırken ortamdaki ışık yoğunluğu azaltılır, oftalmoskop lens gücü "0" ayarına alınır, ışık yuvarlak ve beyaz olmalıdır. Bu şekilde ayarlanmış oftalmoskop burun kökünden 20-30 cm uzaktan göze tutulur Test sonucu her iki pupillada kırmızı yansımanın simetrik olarak alınması beklenir. Kırmızı yansımanın net alınmaması, siyah ya da beyaz yansıma alınması durumlarında acilen ayrıntılı göz muayenesi yapılmalıdır.⁷

Konjenital katarakt ve retinoblastom gibi ciddi göz hastalıklarının etkilerinin azaltılmasında erken tanı ve tedavinin önemi büyüktür. Bu nedenle kırmızı yansıma testinin yenidoğan ve erken çocukluk döneminde belli aralıklarla değerlendirilmesi önerilmektedir.⁸ Aile öyküsünde; retinoblastom, konjenital katarakt, retinal displazi, retina ve lensin diğer doğuştan hastalıkları olan çocuklarda kırmızı yansıma testi mutlaka erken dönemde bakılmalı ve hastalar deneyimli bir göz hastalıkları uzmanı tarafından ayrıntılı muayene edilmelidir.⁶

Katarakt ilerleyici olarak lensin saydamlığını kaybetmesi sonucu oluşur. İlk bir yıla kadar olanlar infantil katarakt, ilk bir ay içinde tesbit edilen kataraktlar ise konjenital katarakt olarak adlandırılır. Infantil kataraktların çoğu konjenital ise de katarakt gelişim yaşını tesbit etmek her zaman mümkün olmadığından çoğunlukla infantil ve konjenital katarakt terimleri birbirlerinin yerine kullanılır.

Lenste oluşan opasitelerin bir kısmı sabit, lokalize ve görmeyi etkilemezken, bir kısmı yaygın ve ilerleyicidir, erken dönemde oluşan bu kataraktlar sadece retinal imajı etkilemekle kalmayıp, gelişmekte olan görme sistemini

Tablo I. İnfantil katarakt nedenleri ve ilişkili olduğu durumlar.¹⁶

| |
|--|
| İzole katarakt |
| İlişkili ipsilateral oküler bozukluk |
| İntrauterin enfeksiyon/maternal enfeksiyon embriyopati |
| İntrauterin ilaç kullanımı |
| İntrauterin iyonizan radyasyon |
| Prenatal/perinatal metabolik bozukluk |
| Kalıtsal sistemik bozuklukla ilişkili olmayan otozomal dominant, otozomal resesif veya X'e bağlı resesif |
| Sistemik hastalık veya kalıtsal dismorfik sendromlar |
| İdiopatik |

Tablo II. Yaşlara göre çocuklarda katarakta yol açan metabolik hastalıklar.²¹

| | |
|--|--|
| <i>A. Yenidoğan dönemi</i> | <i>Kolesterol metabolizma bozuklukları</i> |
| Galaktozemi | Serebrotendinöz ksantomatozis (Kolestanol lipidozis) |
| Sorbitol dehidrogenaz eksikliği | Mevalonat kinaz eksikliği (ağır form) |
| Zellweger sendromu | Conradi-Hunermann sendromu |
| Rizomelik kondrodizplazi puntata | Smith-Lemli-Opitz sendromu |
| Lowe's sendromu | |
| | <i>Peroksizomal hastalıklar</i> |
| <i>B. Çocukluk dönemi</i> | Peroksizom biogenez defekti |
| Karbonhidrat metabolizması bozuklukları | Rizomelik kondrodizplazi puntata |
| Galaktozemi | |
| Sorbitol dehidrogenaz eksikliği | <i>Mitochondriyal oksidatif fosforilasyon bozuklukları</i> |
| Aldoz redüktaz eksikliği | Senger hastalığı |
| | Senger-benzeri hastalık |
| <i>Lizozomal hastalıklar</i> | B-Metilglutakonik asidüri |
| Oligosakaridozlar: a-Mannosidoz; Sialidoz; | Mitochondriyal DNA mutasyonları |
| Galaktosialidoz | |
| Fabry's hastalığı; nöronal seroid lipofusinozis (juvenil form) | <i>Bakır metabolizması bozuklukları</i> |
| | Wilson hastalığı |
| | Menkes hastalığı |
| <i>Amino asit metabolizması bozuklukları</i> | |
| Delta-1-Pirolin-5-karboksilat sentaz eksikliği | |
| Hiperornitinemi (ornitin aminotransferaz eksikliği) | |
| Lizinürik protein intoleransı | |
| Lowe's sendromu | |
| <i>Lipid metabolizması bozuklukları</i> | |
| Sjögren-Larsson sendromu | |
| Nötral lipid depo bozukluğu | |

olumsuz etkiler. Katarakt, tedavisinde görülen gelişmelere rağmen hâlâ okul öncesi görme sorunlarının onda birinden sorumludur.⁵

Konjenital katarakt nisbeten seyrek görülen bir hastalıktır. Epidemiyolojik bir çalışmada prevalansı 13.6:10.000 olarak bildirilmiştir.⁹ İzole konjenital katarakt 2500 gr'ın altında doğan bebeklerde dört kat daha sık görülmektedir.¹⁰ Çift taraflı olan vakaların yarısı, tek taraflı olanların hemen hepsi idiyopatiktir.¹¹ Vakaların %30'unda etiyojide konjenital ve edinsel

nedenler bulunmaktadır. İzole konjenital kataraktın kalıtsal şekilleri çoğunlukla otozomal dominant geçişlidir.^{12,13} Olgumuzda olduğu gibi bazı durumlarda kataraktın zaman içinde geliştiği bildirilmektedir.^{14,15} Bu nedenle ilk iki yaşta kırmızı yansıma testinin belirli aralarla uygulanması önemlidir.

İnfantil ya da konjenital katarakt nedenleri ve ilişkili olduğu durumlar Tablo I'de sıralanmıştır, katarakt saptanan bebeklerde bu durumlar göz önüne alınarak değerlendirme yapılmalıdır.¹⁶

Katarakt cerrahisinin zamanlaması postoperatif görsel prognozu en çok etkileyen faktördür.^{17,18} Genel kural olarak çocukluk çağı kataraktları, tanı konduktan sonraki dönemde, özellikle tek taraflı olgularda daha ivedi olmakla beraber, vakit kaybetmeksizin tedavi edilmelidir.

Yoğun olan tek taraflı veya çift taraflı katarakt vakalarında ilk altı hafta içinde yapılacak bir ameliyat en iyi sonuç vermekte ve onuncu haftadan sonra başarı şansı azalmaktadır.¹⁹ Edinilmiş ya da ilerleyen dönemlerde gelişen tek taraflı kataraktı olan çocuklarda prognoz daha iyi olabilmektedir.²⁰

Yaşamın ilk aylarında katarakt nedeni olan doğuştan metabolik hastalıklar arasında ilk akla gelen galaktoz metabolizması bozukluklarıdır. Bu yolda rol alan galaktoz-1-fosfat üridiltransferaz eksikliği en sık rastlanılan neden olmakla beraber üridine difosfat galaktoz 4-epimeraz eksikliği ve galaktokinaz eksikliği de diğer nedenlerdendir. Galaktokinaz eksikliği seyrek görülmesine rağmen besin reddine neden olmadan nükleer katarakt yapabildiği için önemlidir. Özellikle hayatın ilk bir haftası ile bir ay arasındaki dönemde katarakt saptanan olgularda maternal galaktokinaz eksikliği akılda tutulmalıdır. Tablo II'de katarakta yol açan diğer kalıtsal metabolik hastalıklar verilmiştir.²¹ Olgumuzda katarakt galaktokinaz eksikliğine bağlı olarak gelişmiştir. Galaktoz ve metabolitleri karaciğer, beyin, lens ve böbrek için toksik olup ovarium gelişimini de bozabilmektedir. Aldoz redüktaz şantına bağlı olarak oluşan galaktitol osmotik olarak su çekip ve lensin yapı ve bütünlüğünü bozarak katarakt oluşumuna yol açar.²² Erken tanı konulan olgularda diyet tedavisi ile katarakt oluşumu azaltılabilir.²³

Doğumdan sonra düzenli aralıklarla kontrole getirilen olgumuzda her ay yapılan kırmızı yansıma testi sonucunda katarakt saptanmış ve tedavisine erken dönemde başlanmıştır. Katarakt geç tanındığında hastalarda görme kusurları, şaşılık, ambliyopi ve körlük gibi çeşitli göz hastalıklarının gelişme riski artmaktadır.¹⁸ Olgumuzun bir diğer önemli özelliği ise kataraktın zaman içinde gelişmiş olmasıdır. Bu durum, çocuk sağlığı izleminde düzenli olarak kırmızı yansıma testi uygulamasının önemi vurgulamaktadır.

Teşekkür

Prof. Dr Yoon Shin Podskarbi'ye ve Stoffwechsel-

genetik Laboratuvarına [Theresienstrasse 29 (im Hof) 80333 München, Deutschland] enzimatik tanı desteğinden dolayı teşekkür ederiz.

KAYNAKLAR

1. Thylefors B. A global initiative for the elimination of avoidable blindness. *Am J Ophthalmol* 1998; 125: 90-93.
2. Rahi JS, Dezateaux C, British Congenital Cataract Interest Group. Measuring and interpreting the incidence of congenital ocular anomalies: lesson from a national study of congenital cataract in the UK. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2001; 42: 1444-1448.
3. Bhatti TR, Dott M, Yoon PW, Moore CA, Gambrell D, Rasmussen SA. Descriptive epidemiology of infantile cataracts in Metropolitan Atlanta, GA, 1968-1998. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2003; 157: 341-347.
4. Taylor D. Congenital cataract: the history, the nature and the practice. The Doyne Lecture. *Eye* 1998; 12: 9-36.
5. Foster A, Gilbert C. Epidemiology of visual impairment in children. In: Taylor D (ed). *Paediatric Ophthalmology* (2nd ed). London: Blackwell Science, 1997: 3-12.
6. Walter MF, Eisenbaum CM. Red reflex subcommittee. *Pediatrics* 2002; 109: 5.
7. American Academy of Pediatrics, Section on Ophthalmology, American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus, American Academy of Ophthalmology and American Association of Certified Orthoptists. Red reflex examination in neonates, infants, and children. *Pediatrics* 2008; 122: 1401-1404.
8. Gökçay G, Neyzi O, Baysal S. Sosyal pediatri. İçinde: Neyzi O, Ertuğrul T (eds). *Pediatri*. İstanbul: Nobel Tip Kitapevleri, 2010: 39-81.
9. San Giovanni JP, Chew EY, Reed GF. Infantile cataract in the collaborative perinatal project: prevalence and risk factors. *Arch Ophthalmol* 2002; 120: 1559-1565.
10. Stewart-Brown SL, Haslum MN. Partial sight and blindness in children of the 1970 birth cohort at ten years of age. *J Epidemiol Community Health* 1998; 42: 17-23.
11. Gilbert CE. Child blindness. In: Johnson GJ, Minassian DC, Weale R (eds). *The Epidemiology of Eye Disease* (2nd ed). London: Chapman and Hall Medical, 1998: 181-207.
12. Lambert SR, Drack AV. Infantile cataracts. *Surv Ophthalmol* 1996; 40: 427-458.
13. Wirth MG, Russel-Eggitt IM, Craig JE. Aetiology of congenital and pediatric cataract in an Australian population. *Br J Ophthalmol* 2002; 86: 782-786.
14. Kim P, Lyons CJ. Determining the age of onset of unilateral cataract using family photographs. *Arch Dis Child* 2010; 95: 686-689.
15. Sawhney GK, Hutchinson AK, Lambert SR. The value of serial personal photographs in timing the onset of unilateral cataracts in children. *J AAPOS* 2009; 13: 459-462.

16. Rahi SJ, Dezateux C. Congenital and infantile cataract in the United Kingdom: underlying or associated factors. British Congenital Cataract Interest Group. Invest Ophthalmol Vis Sci 2000; 41: 2108-2114.
17. Ye HH, Deng DM, Qian YY, et al. Long-term visual outcome of dense bilateral congenital cataract. Chin Med J (Eng) 2007; 120: 1494-1497.
18. Krishnamurthy R, VanderVeen DK. Infantile cataracts. Int Ophthalmol Clin 2008; 48: 175-192.
19. Saygılı O, Dai A, Koçluk Y, Mete A. Konjenital katarakt. Gaziantep Tıp Dergisi 2010; 16: 6-8.
20. Schipper I, Senn P, Schmid M. Diagnosis and management of bilateral posterior lenticonus in 7 members of the same family. J Cataract Refract Surg 2006; 32: 261-263.
21. Burlina A, Burlina AP. Eye disorders. In: Hoffmann GF, Zschocke J, Nhyan WL (eds). Inherited Metabolic Diseases. Berlin: Springer, 2010: 181-196.
22. Widger J, O'Toole J, Geoghegan O, O'Keefe M, Manning R. Diet and visually significant cataracts in galactosaemia. J Inherit Metab Dis 2010; 33: 129-132.
23. Lüchtenberg M, Kohnen T. Untersuchungsmethodik zur Diagnostik der ein-und beidseitigen kindlichen katarakt. Ophthalmologe 2007; 104: 552-558.