



Aynı Aileden Üç Olguda Konjenital Mızrak Katarakt - 3 Olguda Bilateral Tutulum

Three Cases of Bilateral Congenital Spear Cataract Involvement in Three Members of the Same Family

Erkan Ünsal, Kadir Eltutar, Osman Kızılay, Belma Karini

Öz / Abstract

Aynı aileden üç olguda konjenital bilateral mızrak katarakt olgusunu sunmayı amaçladık. 79 yaşında bayan hasta. Sağ ve sol görmesi gözlük ile 0,3 logMAR unit olarak saptandı. Ön segment muayenesinde mızrak katarakt tespit edildi. Fundus doğaldı. Göz içi basınçları normal seviyede idi. Çocukluktan beri aynı düzeyde görmesi olduğunu belirtti. Katarakt operasyonu düşünülmedi. Hasta takibe alındı. 45 yaşında bayan hasta göz kontrolü için başvurduğunda konjenital mızrak katarakt tespit edildi. Tashihi ile sağ görmesi 0,4 logMAR unit, sol görmesi 0,1 logMAR unit olarak saptandı. Göz içi basınç seviyeleri normal seviyelerde idi. Fundus doğaldı. Hasta takibe alındı. 8 yaşında bayan hasta göz kontrolü için başvurduğunda konjenital mızrak katarakt tespit edildi. Sikloplejikle muayene sonrasında sağ gözde (+1,00 α 90°), sol göz +1,00 (-2,50 α 5°) refraksiyon kusuru saptandı. Tashihi ile sağ görmesi 0,05 logMAR unit, sol görmesi 0,2 logMAR unit olarak saptandı. Fundus doğaldı. Sol gözün ambliopi ihtimaline karşı sağ göze kapama tedavisi başlanıp takibe alındı. Mızrak katarakt, lensin aksiyel bölgesinde emriyonik nükleusun dış ve infantil nükleusun iç tabakasında yer alan uçları sivri opasitelerdir. Tirozin ve kalsiyum sülfat içerikli kristaller olduğu düşünülmektedir. Görme seviyesini düşürürler. Otozomal dominant eğilimli kalıtsal geçiş özelliği taşırlar. Bizim olgularımızda aynı aileden, anneanne, anne ve kızıdan oluşmaktadır. Mızrak katarakt hastalarında lenticüler yüksek astigmat sık görülür. Bu yüzden mızrak katarakt tanılı hastaların çocuklarının da göz muayeneleri ayrıntılı yapıp, katarakt dışında ambliopi ve/veya şaşılık açısından da değerlendirilmesi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Konjenital katarakt, mızrak katarakt, genetik geçiş

The aim of this study was to present bilateral spear cataracts in a grandmother, mother, and daughter of the same family. A 79-year old female patient. The best corrected visual acuity was 0.3 logMAR units in the right and left eyes. An anterior segment examination revealed a bilateral spear cataract. The posterior segment was normal. Intraocular pressure was within the normal range. As the patient said that she has had the same level of vision acuity since childhood, cataract surgery was not considered. Follow-up was recommended. A 45-year-old female presented to our clinic for a routine eye examination. The best corrected visual acuity was 0.4 logMAR units in the right eyes and 0.1 logMAR units in the left eye. During the slit lamp examination, bilateral congenital spear cataracts were detected. Bilateral intraocular pressure levels were within the normal range. An 8-year-old female presented to our clinic for a routine eye examination. Evaluation of crystalline lenses revealed bilateral congenital spear cataracts. After cycloplegic examination was performed, refractive errors in the right and left eyes were detected. These were (+1.00 α 90°) and +1.00 (-2.50 α 5°), respectively. The best corrected visual acuity was found to be 0.05 logMAR units in the right eye and 0.2 logMAR units in the left eye. Against the possibility of amblyopia of the left eye, patching of the right eye and follow-up were recommended. Opacities involve the outer layer of the embryonic nucleus and inner layer of the infantile nucleus. It is thought that they are crystals containing tyrosine and calcium sulfate. They disturb the vision and are prone to carry an autosomal dominant trait. Our cases comprise a grandmother, mother, and daughter of the same family. Due to this type of cataract, a high rate of lenticular astigmatism comorbidity is commonly seen.

Keywords: Congenital cataract, spear cataract, genetic switch

Giriş

Konjenital katarakt doğumda var olan lens opasiteleridir ve dünyada çocuklarda önlenilebilir körlük nedenlerinden en sık görülenidir (1, 2). Dolayısıyla zamanında teşhis edilip tedavisinin düzenlenmesi önemlidir. Biz de literatürde çok sık görülmeyen otozomal dominant geçişli mızrak katarakt tanılı hastaların çocuklarının da göz muayenelerinin ayrıntılı yapıp, katarakt dışında ambliopi ve/veya şaşılık açısından da değerlendirilmesi gerektiğini düşünerek anneanne, anne ve kızından oluşan bir ailedeki bilateral mızrak katarakt olgularını sunmak istedik.

Olgu Sunumu

Olgu 1: 79 yaşında bayan hasta. Sağ ve sol görmesi gözlük ile 0,3 logMAR unit olarak saptandı. Ön segment muayenesinde bilateral, uçları sivri, mızrak şekilli, lens nükleusundan lens korteksine doğru uzanmış kristal gibi parlayan lens opasiteleri saptandı (Resim 1). Fundus doğaldı. Göz içi basınçları normal seviyede idi. Çocukluktan beri aynı düzeyde görmesi olduğunu belirtti. Katarakt operasyonu düşünülmedi. Hasta takibe alındı.

Olgu 2: Birinci olgunun kızı olan 2. olgu; 45 yaşındaki hastanın muayenesinde; tashihi ile sağ görmesi 0,4 logMAR unit, sol görmesi 0,1 logMAR unit olarak saptandı. Göz içi basınç seviyeleri normal seviyelerde idi. Ön segment muayenesinde 1. olguda olduğu gibi bilateral, uçları sivri, mızrak şekilli, lens nükleusundan lens korteksine doğru uzanmış kristal gibi parlayan lens opa-

Istanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları Kliniği, İstanbul, Türkiye

Address for Correspondence

Yazışma Adresi:

Erkan Ünsal

E-mail: erkanunsal@gmail.com

Received/Geliş Tarihi:

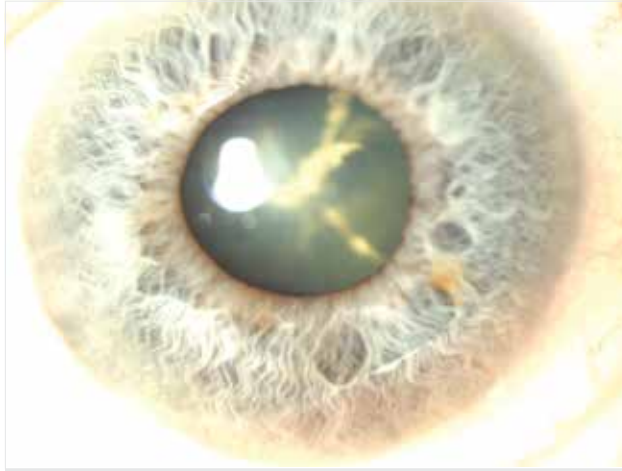
18.11.2014

Accepted/Kabul Tarihi:

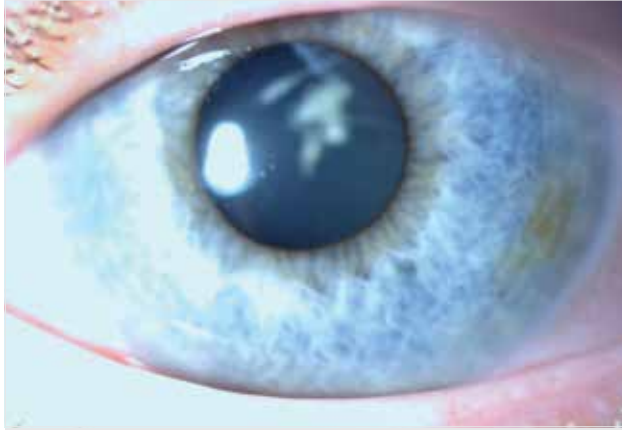
25.11.2015

© Copyright 2016 by Available online at
www.istanbulmedicaljournal.org

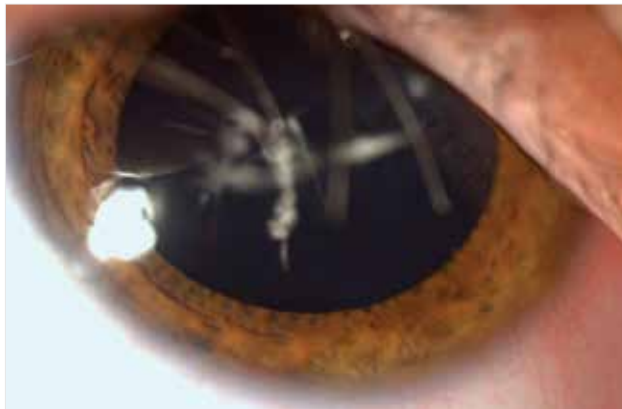
© Telif Hakkı 2016 Makale metnine
www.istanbultipdergisi.org web sayfasından
ulaşılabilir.



Resim 1. Birinci olgunun ön segment fotoğrafı. Uçları sivri, mızrak şekilli, lens nükleusundan lens korteksine doğru uzanmış kristal gibi parlayan lens opasiteleri



Resim 2. İkinci olgunun ön segment fotoğrafı. Uçları sivri, mızrak şekilli, lens nükleusundan lens korteksine doğru uzanmış kristal gibi parlayan lens opasiteleri



Resim 3. Üçüncü olgunun ön segment fotoğrafı. Uçları sivri, mızrak şekilli, lens nükleusundan lens korteksine doğru uzanmış kristal gibi parlayan lens opasiteleri

siteleri saptandı (Resim 2). Fundus doğaldı. Katarakt operasyonu düşünülmedi. Hasta takibe alındı.

Olgu 3: İkinci olgunun kızı olan 3. Olgu; 8 yaşındaki hastanın muayenesinde; sikloplejikle muayene sonrasında sağ gözde (+1,00 α 90°), sol göz +1,00 (-2,50 α 5°) refraksiyon kusuru saptandı.

Tashih ile sağ görmesi 0.05 logMAR unit, sol görmesi 0.2 logMAR unit olarak saptandı. Ön segment muayenesinde 1. ve 2. olguda olduğu gibi bilateral, uçları sivri, mızrak şekilli, lens nükleusundan lens korteksine doğru uzanmış kristal gibi parlayan lens opasiteleri saptandı (Resim 3). Fundus doğaldı. Sol gözün ambliyopi ihtimaline karşı sağ göze kapama tedavisine başlanıp hasta yakın takibe alındı.

Opasitelerin bilateral olması ve aynı aile içinde bayanlarda saptanması ile de konjenital geçiş gösterdiği, lens opasitelerinin şekli ile de konjenital mızrak katarakt olduğu düşünüldü. Hastalardan onam alındı.

Tartışma

Doğum sırasında mevcut olan ya da doğumu takiben bir ay içerisinde gözlenen kataraktlar konjenital (doğumsal) kataraktlar olarak adlandırılırlar. Doğumda olmayıp yaşamın ilk yılında gelişen opasiteler ise infantil katarakt olarak adlandırılır. Ancak çok yoğun olmayan lens opasiteleri doğumda atlandığı; sonradan tespit edildiğinde ise ne zaman geliştiği bilinemediğinden çoğu hekim tarafından bu ayırım yapılmadan konjenital katarakt terimi her ikisini de kapsayacak şekilde kullanılmaktadır (3).

Konjenital kataraktların görülme sıklığı 10000 doğumda 1,2-6 arasında değişmektedir. Okul öncesi çocuklarda körlük nedenlerinin %10'unu oluştururken, yaklaşık % 34'ü de ailesel özellik taşımaktadır (1, 4-8).

Çok değişik formlarda gözlenen konjenital kataraktlar morfolojik ve etyolojik olarak sınıflandırılabilir. Morfolojik yapısına göre konjenital kataraktlar; zonüler, polar, total ve membranöz olarak ayrılırlar. Zonüler kataraktlar da kendi içinde; nükleer, lameller, sütüral ve aksiyel kataraktlar olarak ayrılabilir. Sütüral ve aksiyel kataraktların bir alt tipinde de mızrak katarakt bulunmaktadır.

Mızrak katarakt, lensin aksiyel bölgesinde emriyonik nükleusun dış ve infantil nükleusun iç tabakasında yer alan uçları sivri opasitelerdir. Tirozin ve kalsiyum sülfat içerikli kristaller olduğu düşünülür. Görme seviyesini düşürürler. Otozomal dominant eğilimli kalıtsal geçiş özelliği taşırlar (4).

Bizim olgularımızda aynı aileden, anneanne, anne ve kızından oluşmakta idi. Aynı aileden olmaları, morfolojik olarak sütüral ve aksiyel özellik göstermeleri ve şekil olarak da mızrak görünüşleri sebebi ile konjenital mızrak katarakt olarak değerlendirildiler. Doğumda veya doğumu takip eden birinci ayda tespit edilmemesine rağmen, aynı aileden olması, etkilenen 6 gözün de benzer özellikler taşıması sebebiyle konjenital olduğu düşünüldü.

Binoküler görmenin oluşumu kortikal nöron hücrelerinin sağlıklı gelişimine bağlıdır. Görme gelişiminin erken döneminde tek veya iki taraflı katarakt, yerleri ve yoğunluklarına bağlı olarak retina hayalinde tam veya kısmi bulanıklıklara, binoküler görmenin oluşmamasına ve ambliyopi gelişimine neden olur. Bu nedenle erken tanı, erken cerrahi ve afakinin rehabilitasyonu konjenital kataraktın tedavisinde önemlidir (4).

Görme seviyesi 0,3 ve altında olan veya pupilla santralindeki lens üzerinde çapı 3 mm'den büyük yoğun opasitesi olan olgulara operasyon önerilmektedir (2, 9-12). Bizim hastalarımızın görme se-

viyeleri 0,5 logMAR unit' den daha düşük olduğu için operasyon kararı verilmedi. Kataraktın yoğun olmadığı olgularda ambliyopi, şaşılık ve binoküler fonksiyonlar açısından yakın takip çok önemlidir. Kataraktın zamanla artabileceği, ilk muayenede bulunmayan ambliyopi, şaşılık gibi problemlerin daha sonra gelişebileceği unutulmamalıdır. Biz de özellikle 8 yaşında olan hastamızda lens opasitelerinin artabileceği, bunun sonucunda ambliyopi ve/veya şaşılık gibi problemler gelişebileceği, bu yüzden yakın takibin çok önemli olduğunu hastalarımıza anlatıp onları takibe aldık.

Sonuç

Konjenital kataraktlarda erken tanı ve tedavi kadar, ömür boyu kontroller de çok önemlidir. Mızrak katarakt hastalarında lentiküler yüksek astigmat sık görülür. Bu yüzden mızrak katarakt tanılı hastaların çocuklarının da göz muayeneleri ayrıntılı yapıp, katarakt dışında ambliyopi açısından da değerlendirilmesi gerekmektedir.

Hasta Onamı: Hasta onamı bu çalışmaya katılan hastalardan alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Dış bağımsız.

Yazar Katkıları: Fikir - E.Ü.; Tasarım - E.Ü.; Denetleme - E.Ü., K.E.; Kaynaklar - E.Ü.; Malzemeler - E.Ü., O.K.; Veri Toplanması ve/veya İşlemesi - E.Ü., B.K.; Analiz ve/veya Yorum - E.Ü.; Literatür Taraması - E.Ü.; Yazıyı Yazan - E.Ü.; Eleştirel İnceleme - E.Ü.

Çıkar Çatışması: Yazarlar çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Finansal Destek: Yazarlar bu çalışma için finansal destek almadığını belirtmiştir.

Informed Consent: Informed consent was obtained from patients who participated in this study.

Peer-review: Externally peer-reviewed.

Author Contributions: Concept - E.Ü.; Design - E.Ü.; Supervision - E.Ü., K.E.; Funding - E.Ü.; Materials - E.Ü., O.K.; Data Collection and/

or Processing - E.Ü., B.K.; Analysis and/or Interpretation - E.Ü.; Literature Review - E.Ü.; Writing - E.Ü.; Critical Review - E.Ü.; Other - E.Ü.

Conflict of Interest: No conflict of interest was declared by the authors.

Financial Disclosure: The authors declared that this study has received no financial support.

Kaynaklar

1. Foster A, Gilbert C. Epidemiology of visual impairment in children. In: Taylor D, ed. *Pediatric Ophthalmology*, 2nd ed. London: Blackwell Science. 1997: 3-12.
2. Tartarella MB, Britez-Colombi GF, Milhomem S, Lopes MC, Fortes Filho JB. Pediatric cataracts: clinical aspects, frequency of strabismus and chronological, etiological, and morphological features. *Arq Bras Oftalmol* 2014; 77: 143-7. [\[CrossRef\]](#)
3. Ağca A, Eltutar K, Doğan M, Altan T, Gürkan S. Konjenital Kataraktlar: Etiyoloji, hastaya yaklaşım ve cerrahi prosedür. *Glo-Kat* 2011; 6: 135-42.
4. Karel F. *Lens Hastalıkları. Kısım 10, Bölüm 29.* Editör: Pınar Aydın O'Dwyer. *TemelGöz Hastalıkları. 2. Baskı.* Ankara. Ayrıntı Basımevi. 2011.s.347-60.
5. Rong X, Ji Y, Fang Y, Jiang Y, Lu Y. Long-Term Visual Outcomes of Secondary Intraocular Lens Implantation in Children with Congenital Cataracts. *PLoS One* 2015; 31; 10(7): e0134864.
6. Santana A, Waiswol M, Arcieri ES, Cabral de Vasconcellos JP, Barbosa de Melo M. Mutation analysis of CRYAA, CRYGC, and CRYGD associated with autosomal dominant congenital cataract in Brazilian families. *Mol Vis* 2009; 15: 793-800.
7. Nur BG, Altıok-Clark Ö, İlhan HD, Sayar E, Yücel İ, Mıhçı E. Bilateral congenital cataracts in an infant with Klinefelter syndrome. *Turk J Pediatr* 2014; 56: 546-50.
8. Song Z, Zhao D, Lv C, Pu W, Xiao W. Ten-year etiologic review of Chinese children hospitalized for pediatric cataracts. *Eye Sci* 2014; 29: 138-42.
9. Wilson ME. *Surgery for pediatric cataracts.* In: Spaeth GL, ed. *Ophthalmic surgery principals and practice.* Philadelphia: Saunders. 1990: 103-19.
10. Zetterström C, Lundvall A, Kugelberg M. Cataracts in children. *J Cataract Refract Surg.* 2005; 31: 824-40. [\[CrossRef\]](#)
11. Hiles DA. Infantile cataracts. *Pediatr Ann* 1983; 12: 556-73. [\[CrossRef\]](#)
12. Haargaard B, Nyström A, Rosensvärd A, Tornqvist K, Magnusson G. The Pediatric Cataract Register (PECARE): analysis of age at detection of congenital cataract. *Acta Ophthalmol* 2015; 93: 24-6. [\[CrossRef\]](#)