

Duane Retraksiyon Sendromu ve Fuchs Üveiti Sendromunun Aynı Gözde Beraberliği

Duane's Retraction Syndrome Associated With Fuchs' Uveitis Syndrome in the Same Eye

Aras Saklamaz

Specialist, MD.
Department of Ophthalmology
Izmir Atatürk Training and Research Hospital
saklamaz@gmail.com

Safiye Yılmaz

Specialist, MD.
Department of Ophthalmology
Izmir Atatürk Training and Research Hospital
safiyekucukbay@hotmail.com

Ahmet Maden

Prof., MD.
Department of Ophthalmology
Izmir Atatürk Training and Research Hospital
maden@deu.edu.tr

Submitted : October 10, 2008
Revised : May 27, 2009
Accepted : February 03, 2010

Corresponding Author:

Uzm. Dr. Aras Saklamaz
Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Göz Hastalıkları Kliniği,
35360 İzmir- TURKEY

Telephone : +90 - 232 2444444
E-mail : saklamaz@gmail.com

Özet

Duane retraksiyon sendromu, doğumsal birçok sistemik ve göz bozukluğunun eşlik edebildiği göz hareket bozukluğudur. Hastalığın etyolojisi ve patogenezi açıklanmaya yönelik birtakım teoriler olsa da gerçek mekanizması tam olarak açıklanamamıştır. Fuchs üveiti sendromu ise otoimmün veya bazı mikrobiyal ajanların yol açtığı düşünülen uveanın iltihabi bir hastalığıdır. Burada, iki sendromun tek gözde beraberliğini sunuyoruz. Birbirleriyle nedensel ilişkileri bulunmayan bu sendromlar, her ne kadar sık görülseler de beraberlikleri nadirdir.

Anahtar Kelimeler: **Duane Retraksiyon Sendromu; Katarakt, Üveit**

Abstract

Duane retraction syndrome is an ocular motility disorder with a number of congenital systemic and eye abnormalities. Although, numerous theories concerning the etiology and the pathogenesis of this syndrome are present, still the exact mechanism can not be explained. Fuchs uveitis syndrome is an inflammatory disease of the uvea, thought to be triggered by autoimmunity or some microbial agents. Here, we present a case with two syndromes in the one eye. These syndromes have no known causal association with each other, and although they occur often, their occurrence together is uncommon.

Key Words: **Duane Retraction Syndrome; Cataract; Uveitis**

Giriş

Duane retraksiyon sendromu (DRS), göz küresinin doğumsal hareket bozukluğudur ve altıncı kranial sinirin (nervus abduzens) anormal gelişiminden kaynaklandığı düşünülür (1). Göz içe bakmaya zorlandığında iç ve dış rektus kaslarındaki kasılmanın göz küresinde yaptığı retraksiyon ile karakterizedir. Üç klinik tipi vardır. En sık görülen tipte gözün dışa bakması kısıtlı veya yokken, içe bakma normal veya kısıtlanmıştır. Kesin etyolojisi bilinmemektedir.

DRS'nun diğer oküler ve sistemik doğumsal anomalilerle birlikteliği bilinmektedir (1-4). Sık görülen oküler anomaliler; nistagmus, epibulber dermoid, anizokori, ptoz ve kolobomlardır (2-4). Sistemik anomaliler; Goldenhar sendromu (okülo-aurikulovertebral displazi), yarı damak, paroksizmal gustatory-lakrimal refleksi, servikal spina bifida, fasial palsi, siringomiyali, Klippel-Feil anomalisi, Wildervanck sendromu (serviko-okülo-akustik sendrom), Holt-Oram sendromu ve Okihiro sendromudur (1-5). Bu sendromlar üst ve alt ekstremitelerin, spinal kolumun, sakrumun ve kafatasının çeşitli anomalilerini içerirler.

Fuchs heterokromik iridosikliti ilk defa 1906 yılında Ernst Fuchs tarafından tanımlanmıştır (6). Literatürde Fuchs üveiti sendromu (FUS) veya Fuchs heterokromik üveiti isimleri ile anılmaktadır. FUS; gözün ön segmentini tek taraflı tutan, kronik seyirli, kural olarak arka sineşiye neden olmayan, orta şiddette nongranüloamatöz enflamasyon tablosudur. İki cinste de eşit oranlarda görülür ve genellikle 20-45 yaş aralığında bireylerde saptanır. Steroid tedavisine değişik derecelerde yanıt verebilir. Sistemik bir hastalıkla ilişkisi bildirilmemiştir. Katarakt ve glokom gelişme potansiyeli taşısa da iyi bir prognoza sahiptir. FUS hastaları yıllarca asemptomatiklerdir. Üveitin temel semptomları olan ağrı, kızarıklık veya fotofobi yoktur. Katarakta bağlı bir gözde görme bulanıklığı, arka vitreus dekolmanı geliştiğinde ise uçuşma ve ışık çakmaları

semptomları ortaya çıkabilir. Genel klinik özellikleri ile tanınırsa da aköz sıvısında rubella antikoru bulundurmaları hastalığın mikrobik stimülasyona bağlı olabileceğini düşündürmektedir (7). Katarakt tedavisi cerrahidir. Hastalığın vitreusta bulanıklığa neden olduğu olgular vitrektomiden fayda görürler.

Bir gözünde bulanık görme şikayeti ile başvuran hastanın muayenesinde iki farklı sendromun birlikteliği (Duane retraksiyon sendromu ve Fuchs üveiti sendromu) saptandı. Birbirinden bağımsız görülebilen bu sendromların aynı hastada ve aynı gözde beraberliği olguyu daha detaylı incelememize neden oldu.

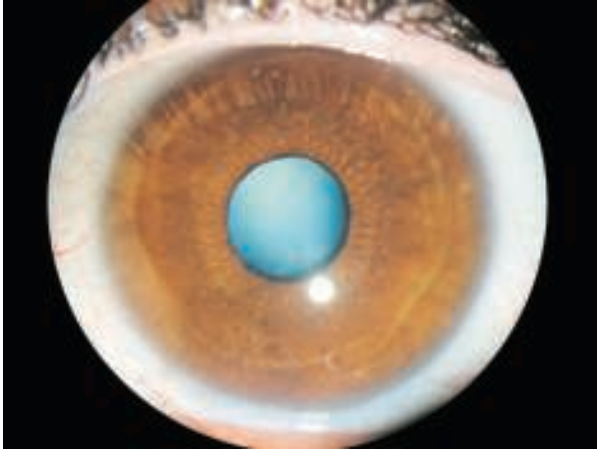
Olgu sunumu

Yirmi dokuz yaşında kadın, sol gözünde beş yıldır giderek artan bulanık görme şikayeti ile başvurdu. Öncesinde gözüyle ilgili şikayeti yoktu ve göz cerrahisi geçirmemişti. Sistemik göz muayenesinde; en iyi düzeltilmiş görme keskinlikleri sağda 10/10, solda 1 metreden parmak sayma düzeyindeydi. Göz içi basınçları sağ gözde 15 mmHg, sol gözde 17 mmHg (aplanasyon ile) olarak ölçüldü. Sol gözde; dışa bakmada kısıtlılık ve içe bakmada göz küresinde retraksiyon, kornea endotelinde yaygın keratik presipitatlar, tındal-arka sineşi yokluğu, yoğun beyaz katarakt ve gün ışığında farkedilebilen iris heterokromisi saptandı (Resim 1-3). Sağ gözün oftalmolojik muayenesi normal bulundu. İlgili kliniklerdeki konsültasyonlarında nefrolojik, nörolojik ve ortopedik anomali tespit edilmedi. Odyolojik muayenesi normal sınırlardaydı.

Bulgular ışığında olgu, sol gözde Duane Retraksiyon Sendromu Tip 1 ve Fuchs Üveit Sendromunun birlikteliği olarak değerlendirildi. Sol gözde katarakt cerrahisi sonrası birinci ayda en iyi düzeltilmiş görme keskinliği 10/10'a ulaştı.



Resim 1. Sunulan olgununun düz (a), sola (b) ve sağa (c) bakışları. Düz bakışta her iki göz orta hatta ve sol iris daha koyu izleniyor. Sola bakışta abduksiyonda kısıtlılık ve sağa bakışta sol globda retraksiyon görülüyor.



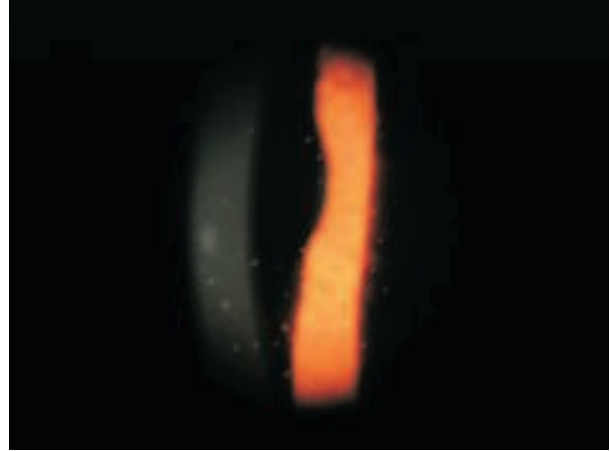
Resim 2. Sunulan olgunun sol gözünde izlenen beyaz katarakt.

Tartışma

Literatürde Duane retraksiyon sendromunun bazı sistemik ve göz anomalileri ile birlikte olduğu olgular varsa da Fuchs üveiti sendromu ile beraberliğini ilk kez sunuyoruz.

Pfaffenbach ve arkadaşları Duane retraksiyon sendromlu 186 olgunun %18'inde kulakta, vertebra, kranium, ekstremiteler ve parmaklarda doğumsal anomaliler saptadılar ve bu oranın normal topluma göre 10-20 kat fazla olduğunu bildirdiler (2). Radial ray displazisi, sensorinöral sağırılık ve DRS 1975 yılında bir triad olarak tanımlandı (1, 8). Ayrıca tenar eminens hipoplazisi, böbrek anomalileri, DRS, sağırılık ve servikal vertebra anomalileri Okihiro sendromu olarak isimlendirildi (3). DRS bulunan hastalarda eşlik eden konjenital malformasyonlar ve sendromlardan biri de akro-renal-oküler sendromdur. Radial ray displazisi, böbrek anomalileri, optik sinir anomalileri, mikroftalmi, ptoz ve DRS'u içeren anomaliler bu sendrom içinde yer alır (9).

Duane retraksiyon sendromu ile birlikte diğer konjenital malformasyonların görülmesi embriyogenezin erken dönemlerinde teratojenik bir uyarının sorumlu olabileceğini düşündürür. Ayrıca çevresel faktörler de katkı sağlıyor olabilir (5). Üç olguda 4, 8 ve 22. kromozomlarda karyotip anomalileri bildirilmesine rağmen (10-12) Ott ve arkadaşları DRS'nin gen mutasyonlarından kaynaklanabileceğini ileri sürdüler (13). Etkilenen genlerin moleküler çalışmalarla kesin olarak ortaya konması ya da embriyolojik gelişimi etkileyen patolojik uyarının saptanması için bireylerin ve ailelerinin ayrıntılı klinik incelemesi ve genetik danışmanlık yol gösterebilir.



Resim 3. Sunulan olgunun sol göz kornea endotelinde difüz dağılmış keratik presipitatlar.

Fuchs üveiti sendromunda (FUS) kornea endotelindeki presipitatların özelliği küçük, beyaz, translüsen, noktasal ve yaygın dağılmış şekilde bulunmalarıdır. İrisin depigmentasyonuna bağlı heterokromi, irisde ödem, iris nodülleri (Koeppel ve Busacca nodülleri), anormal iris damarlanmaları, periferik ön yapışıklıklar ve ön kamara açısında filiform hemorajiler hastalığın önemli belirtilerindedir (14). Sunulan olguda sayılan tüm ön segment değişiklikleri değişik oranlarda mevcuttu. Bu olgularda ön kamarada biyomikroskopik bakı ile rahatlıkla saptanabilen tındal, genellikle tedavi gerektirmez.

FUS'un tüm tipik göz bulgularını içeren 104 olguda göze veya diğer sistemlere ait eşlik eden başka bir bozukluk bildirilmedi (15). Ancak, Fuchs üveiti sendromunda korneal astigmatizma varlığınının geçirilmiş göz cerrahisi yokluğunda, kronik enflamasyona bağlı olabileceği bildirildi (16).

Literatürde Duane retraksiyon ve Fuchs üveiti sendromunu bağımsız irdeleyen çalışmalar mevcuttur. Duane retraksiyon sendromunun diğer sistemik ve göz anomalileri ile beraberliği gösterilmişken, Fuchs üveiti sendromu daha izole bir hastalık olarak gözükmektedir. Bu iki sendromun aynı hastada veya gözde beraberliğini gösteren bir çalışma da literatürde yer almamaktadır. Vakamız, iki sendromun birlikteliğini gösteren ilk olma özelliği taşımaktadır. Bu birlikteliğe dikkati çekmek, aynı tipte hasta sayısını arttırabileceği gibi bu hastalıkların incelenmesinde yol gösterici de olabilir.

Kaynaklar

1. Okihiro MM, Tasaki T, Nakano KK, Bennett BK. Duane syndrome and congenital upper-limb anomalies. *Arch Neurol* 1977;34:174-179.
2. Pfaffenbach DD, Cross HE, Kearns TP. Congenital anomalies in Duane's retraction syndrome. *Arch Ophthalmol* 1972;88:635-639.
3. Hayes A, Costa T, Polomeno RC. The Okihiro syndrome of Duane anomaly, radial ray abnormalities and deafness. *Am J Med Genet* 1985;22:273-280.
4. Awan KJ. Association of ocular, cervical and cardiac malformations. *Ann Ophthalmol* 1977; 9:1001-1011.
5. DeRespins PA, Caputo AR, Wagner RS, Guo S. Duane's retraction syndrome. *Surv Ophthalmol* 1993; 38:257-288.
6. Fuchs E. Ueber Komplikationen der Heterochromie. *Z Augenheilkd* 1906;15:191-212.
7. de Visser L, Braakenburg A, Rothova A, de Boer JH. Rubella virus-associated uveitis: clinical manifestations and visual prognosis. *Am J Ophthalmol* 2008; 146: 292-297.
8. Temtamy SA, Shoukry AS, Ghaly I, et al. The Duane radial dysplasia syndrome: An autosomal dominant disorder. In: *New chromosomal and malformation syndromes*. New York: Alan R. Liss, Inc. for the National Foundation-March of Dimes. 1975:344-345.
9. Guillén-Navarro E, Wallerstein R, Reich E, Zajac L, Ostrer H. Acro-renal-ocular syndrome: expansion of the phenotype. *Clin Dysmorphol* 1998; 7:243-248.
10. Cullen P, Rodgers CS, Callen DF, et al. Association of familial Duane anomaly and urogenital abnormalities with a bisatellited marker derived from chromosome 22. *Am J Med Genet* 1993; 47:925-930.
11. Chew CK, Foster P, Hurst JA, Salmon JF. Duane's retraction syndrome associated with chromosome 4q27-31 segment deletion. *Am J Ophthalmol*. 1995;1119: 807-809.
12. Vincent C, Kalatzis V, Compain S et al. A proposed new contiguous gene syndrome on 8q consists of Branchio-Oto-Renal (BOR) syndrome, Duane syndrome, a dominant form of hydrocephalus and trapeze aplasia; implications for the mapping of the BOR gene. *Hum Mol Genet*. 1994;3:1859-1866.
13. Ott S, Borchert M, Chung M. et al. Exclusion of candidate genetic loci for Duane retraction syndrome. *Am J Ophthalmol*. 1999;127:358-360.
14. Jones NP. Fuchs' heterochromic uveitis: an update. *Surv Ophthalmol* 1993;37:253-272.
15. Peizeng Y, Wang F, Haoli J, Li B, Chen X, Kijlstra A. Clinical features of Chinese patients with Fuchs' syndrome. *Ophthalmology* 2006;113:473-480.
16. Ortega-Larrocea G, Litwak-Sigal S. Astigmatism associated with Fuchs' heterochromic iridocyclitis. *Cornea* 2001; 20:366-367.