

CRYPTOPHTALMOS (FRASER) SENDROMU

Memnune YÜKSEL *

Erol TURAÇLI **

Füsun YILDIRIM ***

Kriptoftalmi (ablefaron) nın kelime anlamı göz kapakları aralığının (palpebral fissur) bulunmamasıdır. Bu anomali genellikle kirpik, kaş yokluğu ve özellikle göz küresinin ön segmentinin kusurlu oluşu ile birlikte. İlk kez 1972'de Zehender ve Manz tarafından tanımlanmıştır (1). 1962'de Fraser 2 ayrı ailedeki kardeşlerde kriptoftalmi ile birlikte çeşitli anomalilerin de bulunduğunu bildirmiştir (2). Sendromda kriptoftalmi ile birlikte en çok görülen anomaliler disefali, ekstremiteler ve genital organ anomalileridir. Disefali içine girenler menengosel, yarık dudak ve damak, kulak, burun ve dış anomalilerdir. Ekstremiteler anomalileri ise kısmi deri sindaktilisi biçimindedir. Erkeklerde görülen genital anomaliler hipospadias, kriptorşidizm ve penis küçüklüğüdür. Dişilerde ise, klitoris hipertrofisi ile birlikte vaginal atrezi, psödohermafroditik görünüme yol açan labial gelişme geriliği vardır. Dünya literatüründe bugüne değin 60 kadar olgu bildirilmiştir. Bu olgularda daha az oranda rastlanan anomaliler zekâ geriliği, larenks ve dış kulak yolu atrezisi, bir yada her iki böbreğin aplazi yada agenezisi, anüs ve mesane atrezisi umbilikal herni, lakrimal kanalların ve optik yolların gelişmemesi vb. dir (3, 4,5,6).

Sendromu gösteren çocukların ana-babaları arasında akra-

* : A.Ü.Tıp Fakültesi Çocuk Sağ. ve Hast. Doçenti

** : A.Ü.Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Kliniği Doçenti

*** : A.Ü.Tıp Fakültesi Çocuk Sağ. ve Hast. Kliniği Asistanı

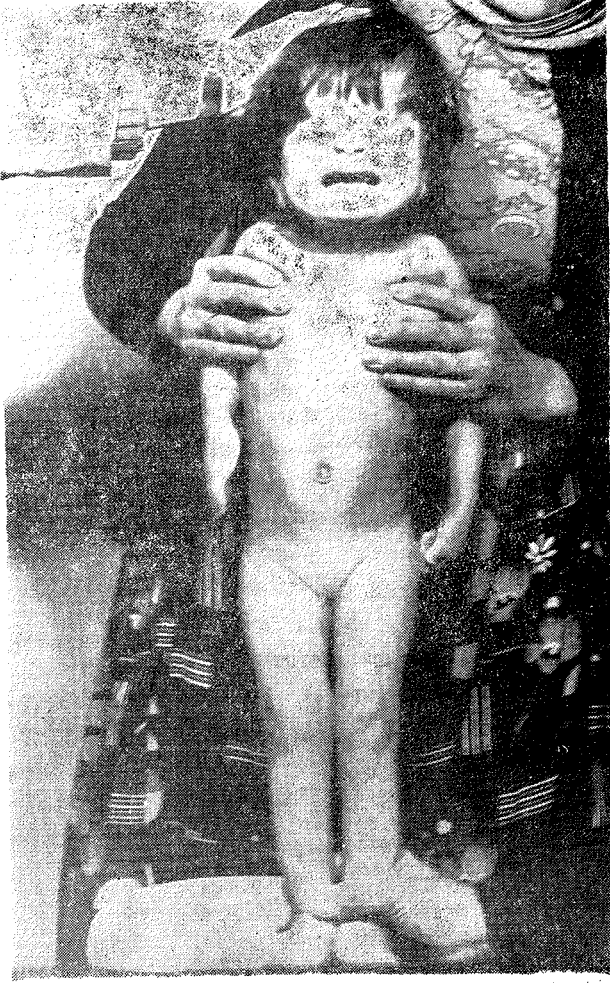
balık oranı % 15 olguda saptanmış ve kromozom çalışmalarında herhangi bir bozukluk bulunamamıştır (7). Aynı ailede birden fazla kardeşte de bildirilmiş olması sendromun otozomal reses-sif kalıtımla geçtiğini kanıtlar (1,8).

Çok nadir olan bu sendromu gösteren bir olgumuzu Türkiye'de daha önce yayınlanmamış olması, hastalığın erken tanınması ve komplikasyonlarının bilinmesi ve genetik danışmanın önemi nedeni ile literatürü de gözden geçirerek yayınlamayı uygun bulduk.

OLGU :

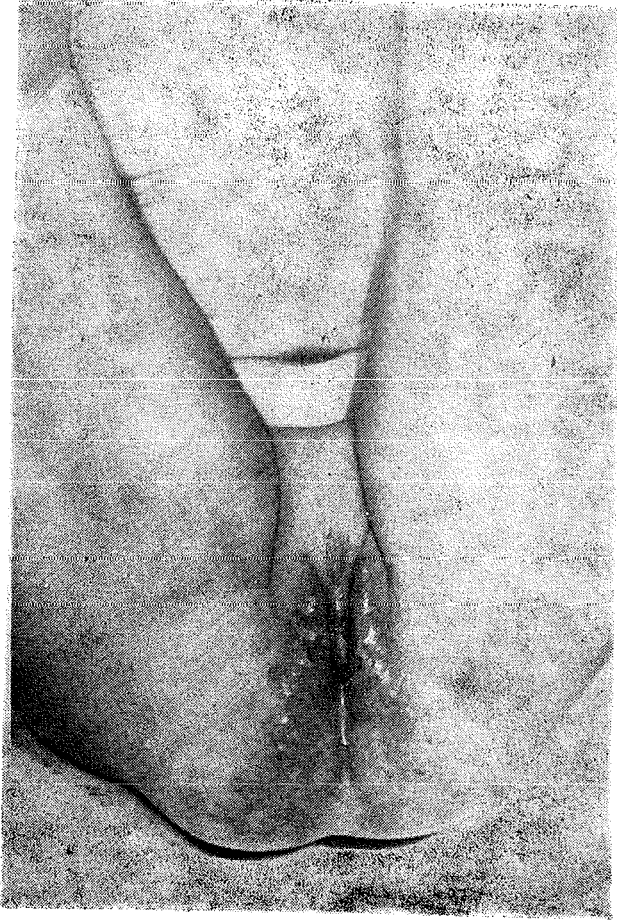
İki buçuk yaşındaki kız çocuğu D.D., her iki gözünün deri ile kapalı olması nedeniyle müracaat ettikleri göz kliniğinden multipl konjenital anomalileri yönünden incelenmek üzere çocuk kliniğine gönderilmişti. Anne 30, baba 40 yaşında ve kardeş çocukları idi. Olgunun daha önceki bir kız ve bir erkek kardeşi 8 günlük iken bilinmiyen nedenlerle ölmüş. 12 yaşında bir kız kardeşi ise tüm normaldi. Normal ve komplikasyonsuz bir gebelikten sonra doğan bebekte doğumdan itibaren anomaliler mevcut imiş. Hasta çocuk kliniğine yatırılarak multiple anomalileri yönünden incelendi. Yapılan fizik muayenede boy 75 cm. (% 3'ün altında) ve baş çevresi 44.5 cm. (% 3'ün altında) ve baş çevresi 44.5 cm. (% 3'ün altında) bulundu. Baş asimetric, alın dar ve her iki şakakta saçların lateral uzantısı gözlerin üzerine kadar devam ediyordu. Burun delikleri dar, burun kökü çökük, kulaklar düşük, küçük ve malforme idi. Dış kulak yolu atrezik bulundu. Ağızda dişler eksik ve bozuk, dil frenulumu yoktu ve damak yüksekti. Ses normal olup, larenks atrezisi saptanmadı. Ellerde bilateral simian çizgisi ve sol el 1,2,3. parmakları ve sağ el 1,2,3. ve 4. parmakları, her iki ayak bütün parmakları arasında kutanöz sindaktili bulunuyordu. Genital incelemede klitoris büyük, labio minor ve majorlar hipoplazikti. Anüs atrezisi vardı (Resim 1 ve 2).

Göz bulguları : Olgumuzda deri alından yanağa doğru bir bütün halinde devam ediyor ve göz kapaklarına ait oluşumlar



Resim : 1

ayrı ayrı izlenemiyor. Rima palpebrarum açıklığı yok. Orbita kemik duvarı normal görünüyor. Sağ gözde kaş ve kirpikler yok. Bulbus rudimenter biçimde ve kısmen hareket edebiliyor. Yer yer önündeki derinin iç yüzü ile birleşmiş. Sol gözde rima palpebraruma uyan kısımda eski ameliyata ait 15 mm. horizontal sikatris ve tek tük kirpik var. Saat 1.5 meridyeninde kaşlar oblik olarak az miktarda ve rimadaki eski ameliyat yeri ile devam



Resim : 2

eder biçimdedir. Bulbus normal büyüklükte palpe edilmekte ve hareketleri normal görülmektedir. (Resim : 3).

Radyolojik bulgular : El ve ayaklarda kemik yapısı normal. İntravenöz pyelografide sağ böbrek görülemedi, sol böbrekte kaliksler ve üreterde genişleme vardı. Mesane kapasitesi normaldi. Retrograt pyelografide mesane ve rektum arasında ilişki görülmeydi (Resim : 4).

Yapılan periferik kan kromozom analizlerinde (46, XX) normal karyotip bulundu. Çocuğun yaşının küçüklüğü nedeniyle



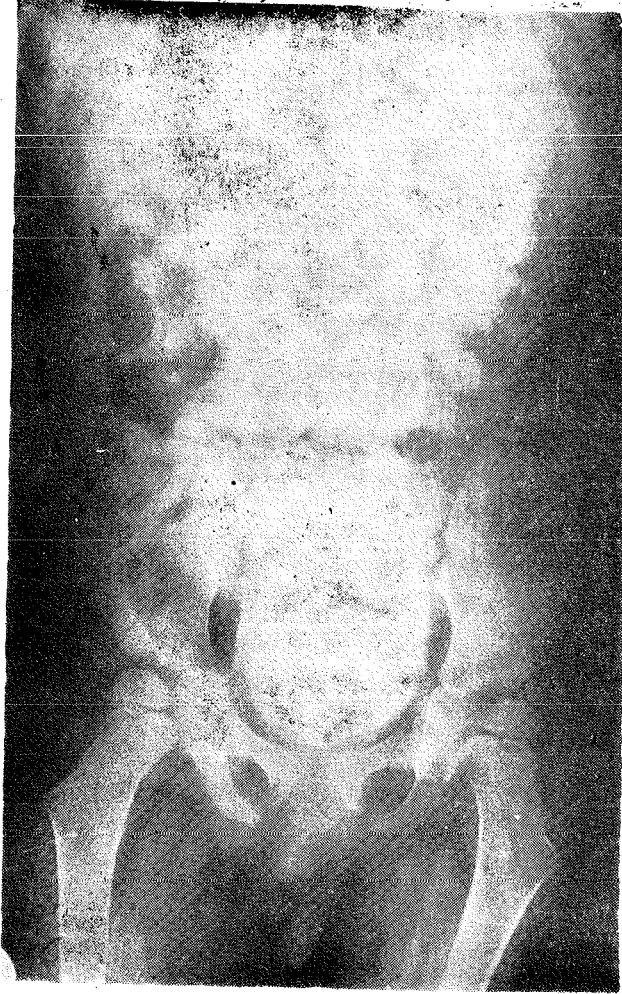
Resim : 3

tam bir inceleme yapılamamakla birlikte işitmenin normal olduğu izlenimi alındı. Zekâ testi yapılamadı. Fakat mental fonksiyonu yaşına göre geri bulundu.

TARTIŞMA :

Olgumuz, literatürde tanımlanan kriptoftalmi sendromunun tipik bir örneğidir. Kriptoftalminin komplet biçimlerinde göz kapakları hiç oluşmamıştır (1). Bunların yerine orbitalar, alından

yanaklara kadar uzanan deri ile örtülüdür. Bizim olgumuzda da komplet bir kriptoftalmi saptanmıştır. Komplet kriptoftalmi de kornea ve konjonktivalar bir deri biçimini almıştır. Kaşlar yoktur. Bütün palpebral yapılar bu arada kirpikler kaybolmuştur. Fakat orbitanın ortasında gözün yeri çökük olarak belirgin- dir. Göz küresi burada nor malden çok küçük olarak palpe edi- lebilir, hattâ inspeksiyonla göz hareketleri görülebilir. Retina- nın fonksiyonu mevcuttur. Kuvvetli bir ışık tutulursa gözün üze-



Resim : 4

rindeki derinin orbikularisin kasılması ile refleks olarak kırıştığı görülür. Göz insizyonunda göz küreleri küçük ve disorganize bulunmuştur. Korneanın yerini vaskülerize fibröz doku almıştır. İris atrofikdir, lens bulunduğu zaman birkaç vesiküler hücre topluluğu biçimindedir, Genel olarak göz küresinin ön segmenti disorganizedir, arka segment ise bir dereceye kadar bozuktur. Bu nedenle komplet kriptoftalmi olgularında cerrahi girişimden bir yarar beklenemez.

Literatürde, komplet kriptoftalmi dışında, inkomplet atipik yada kısmi kriptoftalmi durumları da bildirilmiştir (1). Bu biçimlerde göz kapakları değişik derecelerde göz küresine yapışmıştır. Göz küresi kısmi yada total olarak deri ile kaplı olabilir ve genellikle mikroftalmiktir. Kornea bir zar yada skleraya benzer doku ile örtülüdür. Gözlerden biri yada her ikisi fonksiyon görebilir. İnkomplet olgularda bir gözde kapakta kolobom, mikroftalmi yada dermoid, öteki gözde ise kriptoftalmi olabilir (9, 10). Kliniğimizde bundan önce sindaktili, birden çok sayıda kaş, korneada skleraya benzer opasite, kulak hipoplazisi, yüksek damak, larenks atrezisi, göbek fıtığı, klitoris büyüklüğü ve rudimenter labia ve anal atrezi gösteren 8 aylık bir kız bebekte otozomal dominant geçen parsiyel Fraser sendromu görülmüştür (11).

Kriptomaltmusun patogenesi tam bilinmemektedir ve olasılıkla etyolojisi heterojendir (12). Olguların çoğunda genetik bir defekt nedeni ile kapak oluşumunda primer bir yetersizlik olmaktadır ve bu defekt otozomal resessif geçmektedir. Francois, olguların % 15'nin ana-babalarında kan akrabalığı saptamıştır (9). Azevdo ve arkadaşları, 2 ayrı ailede 3 kardeşte bildirmişlerdir. Bunlardan monozigotik ikiz olan 2 kız kardeşte de sendromun görülmesi (8), bizim olgumuzda ise tek bir çocukta olmakla beraber ana-babanın akraba olması otosomal resessif kalıtımı desteklemektedir. Literatürde bildirilen bazı olgularda ve bizim kliniğimizde görülen kısmi kriptoftalmi olgumuzda ise otosomal dominant kalıtımı destekliyen kanıtlar vardır (3, 11).

Olgumuzda tam bir kriptoftalmi yanında sindaktili ve prognozu kötü biçimde etkiliyecek olan anorekt al ve böbrek ano-

malileri de bulunmaktadır. Görme ve normal böbrek fonksiyonunun olamayacağı belirgin olan hastanın ailesine durum anlatılarak, bundan sonra doğacak çocuklarında tekrarlama riskinin % 25 olduğu (otozomal resessif kalıtıma göre) bildirildi ve daha sonra rektal anomaliyi düzeltmek üzere ameliyat ettirilmesi ögütlendi.

Ö Z E T

Kriptoftalmos sendromu nadir bir sendrom olup, dünya literatüründe bugüne kadar 60 kadar olguda bildirilmiştir. Türkiye'de hiçbir olgu yayınlanmamıştır. Bu yazının amacı, komplet kriptoftalmi ile birlikte sindaktili, ağır böbrek, barsak ve genital anomaliler gösteren bir olgumuzu bildirmek ve prognozu iyi olmayan bu kalıtsal hastalıkta erken tanımanın ve genetik danışmanın önemini belirtmektir.

SUMMARY

Cryptoptalmos (Fraser) Syndrome

The cryptoptalmos syndrome is a rare disorder of which approximately 60 cases have been reported in the world literature. None has been reported in the Turkish literature. It is the purpose of this paper to report another case with complet cryptoptalmos, syndactly, severe renal, gut and genital anomalies and to stress the importance of early diagnosis and of genetic co-usseling of the parents, about the poor prognosis and recurrence risks.

LİTERATÜR

1. Duke — Elder, S. : System of ophthalmology, Vol. III, Part 2, St. Louis, C. V. Mosby Company, 1963, s. 829.
2. Fraser. G. R. : Our genetical «load». A review of some aspects of genetical variation. Ann. Hum. Genet., 25 : 387, 1962.

3. Dinno, N.D. et al.: The crypophthalmos—syndactyly syndrome. Clin. Ped. 13: 219, 1974.
4. Goldhammer, Y., Smith, J.L.: Cryptophtalmos syndrome with basal encephaloceles. Amer. J. Ophthal 80: 146, 1975.
5. Waring, G.O., Shields, J.A.: Partial unilateral cryptophtalmos with syndactyly, brachycephaly and renal anomalies. Amer J. ophthal. 79: 437, 1975.
6. Robison, D.H.: Pediatric Ophthalmology. Philadelphia: W.B. Saunders Company, 1975. P. 238.
7. Francois, J.: Syndrome malformatif avec cryptophtalmie. Acta Genet. Med. Gem. 18: 18, 1969.
8. Azevedo, E.S. et al.: Cryptophtalmos in two families from Bahia, Brazil. J. Med. Genet., 10: 389, 1973.
9. Francois, J.: Genetic aspects of ophthalmology. Boston, Little, Brown and Company, 8: 817, 1968.
10. Sugar, H.S.: The cryptophtalmos syndactyly syndrome. Am. J. Ophthalmol. 66: 897, 1968.
11. Berki, R.: Parsiyel Fraser Sendromu. Kişisel konuşma.
12. Smith, D.W.: Recognizable patterns of human malformation. 2. ed. W.B. Saunders Co., philadelphia, 1976, s. 121.