

Derleme

Kraniosinostoz: Oftalmik Bulgular

Craniosynostosis: Ophthalmic Findings

Bengü EKİNCİ KÖKTEKİR

Selçuk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Konya, Türkiye

ÖZ

Kraniosinostoz, bir ya da daha fazla kranial sütün erken kapanmasıyla karakterizedir. Bu gelişimsel anomali, her 2000 doğumda bir çocuğu etkilemektedir. Erken sütün kapanması sporadik olarak izole bir anomali ya da çoğu otozomal dominant olan sendromlara eşlik edebilir. Sendromik olmayan olgular daha sendromik olgulara göre daha sıklıkla gözlenir. En sık görülen sendromlar Apert, Crouzon, Pfeiffer ve Saethre-Chotzen olarak bildirilmiştir. Oftalmik bulgular hafif hipertelorizmden, görme kaybı ile sonlanabilecek şaşılık, değişken proptozis, optik atrofi ve keratite kadar geniş tabloda olabilir. Oftalmologlar, çoğu engellenebilir görme kaybı sebeplerini belirleyerek, medikal tedaviye yanıt vermeyen olgularda rekonstrüktif cerrahinin miktarı ve zamanlamasında kraniyofasiyal cerrah ile ekip halinde çalışmalıdır.

ANAHTAR SÖZCÜKLER: Hipertelorizm, Kraniosinostoz, Proptozis, Telekantüs

ABSTRACT

Craniosynostosis is characterized by premature closure of one or more cranial sutures. This developmental abnormality affects one child in every 2000 births. Premature closure of sutures may be seen as an isolated sporadic abnormality or may accompany syndromes, most of which are autosomal dominant. Non-syndromic cases are more frequently observed than syndromic cases. The most frequent syndromes have been reported as Apert, Crouzon, Pfeiffer and Saethre-Chotzen. Ophthalmic features may vary from mild hypertelorism to severe vision-threatening strabismus, variable proptosis, optic atrophy and keratitis. The ophthalmologist should be part of the craniofacial surgical team in order to recognize the possible preventable causes of visual loss and determine the timing and extent of reconstructive surgery in those cases that are non-responsive to medical treatment.

KEYWORDS: Hypertelorism, Craniosynostosis, Proptosis, Telecanthus

■ GİRİŞ

Kraniosinostoz, bir ya da daha fazla kranial sütün, embriyonik dönemde ya da erken çocukluk döneminde normalden erken kapanmasıdır. Bu gelişimsel anomali her 2000 doğumda bir çocuğu etkilemektedir (1,3). Erken sütün kapanması sporadik olarak izole bir anomali ya da çoğu otozomal dominant olan sendromlara eşlik edebilir. En sık görülen sendromlar Apert, Crouzon, Pfeiffer ve Saethre-Chotzen olarak bildirilmiştir (3).

Kraniosinostozların klinik özellikleri benzerlik göstermektedir. Pek çoğunun oküler ve görsel sistem üzerinde etkileri vardır. Sendromik olgularda oküler adneksal anomalilere daha sık rastlanmaktadır (9). Orbital hipertelorizm, telekantus, medial kantüslerin yukarı yerleşimi nedeniyle palpebral aralıklardaki anormal eğim, göz yaşı kesesi oklüzyonu ya da punktum anomalileri gibi nazolakrimal sistem anomalileri, ortak anomaliler arasında sayılabilir. Nazolakrimal anomaliler ya da proptozis nedeniyle epifora sıklıkla gözlenebilir.



Yazışma adresi: Bengü EKİNCİ KÖKTEKİR

E-posta: benguekinci@hotmail.com

■ GENEL BULGULAR

Proptozis

Kemik orbitadaki hacim azlığı nedeniyle proptozis ya da eksorbitizm oluşur (Şekil 1). Genellikle sendromik olgularda rastlanır. Proptozisin miktarı değişkendir ve kemik orbitadaki gelişim azlığı nedeniyle yaşla birlikte artar (1,3,9). Korneanın açıkta kalması ya da glob lüksasyonu nedeniyle görme azalmasına yol açabilir.

Korneal Açıkta Kalma

Proptozis nedeniyle göz kapakları tam olarak kapanmadığı için, yetersiz göz kırpmaya ya da gece lagoftalmisi nedeniyle açıkta kalmaya bağlı keratit oluşabilir. Korneanın açıkta kalması, erken dönemde punktal korneal erozyonlar, epitel defektleri ve daha sonra enfeksiyöz keratitle sonuçlanabilir. Korneada skar dokusu oluşarak, düzensiz astigmatizmaya ya da görsel aksı kapatan kalıcı korneal skarlara sebep olabilir (9).

Korneal kurumayı engellemek için suni göz yaşı ve merhemlerle yoğun nemlendirme gereklidir. Açıkta kalma keratitine engel olmak için uygulanacak bu medikal tedavi yetersiz gelirse, tarsorafi ya da göz kapağı kapatıcı sütür uygulamaları gerekebilir. Nemlendirici medikal tedaviler ya da tarsorafi yetersiz olursa uygulanması gereken nihai tedavi orbital hacmin cerrahi olarak artırılmasıdır.

Glob Lüksasyonu

Aşırı sığ orbitaya sahip olgularda, damla damlatmak için göz kapakları açıldığında ya da valsalva manevrası gibi orbital basıncı artıran durumlarda glob lüksasyonu oluşabilir. Glob öne doğru lükse olunca, göz kapakları glob ekvatorunun arkasına geçer. Bu durum oldukça ağrılıdır ve globa kan akışını bozarak, acil bir tabloya yol açabilir. Tekrarlayan durumlarda tarsorafi ya da orbital hacim artışı için cerrahi uygulanması gerekir.

Şaşılık

Sendromik kraniosinostozlarda şaşılığa çok daha sıklıkla rastlanır. Bu durum sendromik kraniosinostozlarda (özellikle bikoronal ve kafa tabanı füzyonlarında), eksorbitizm, orbital dışa dönme, sığ orbita, anormal orbital pulleyler ve ekstraoküler kaslar gibi orbital anomalilerin daha sıklıkla görülmesine bağlıdır (2,6,10).

Ezotropya (içe kayma) ve daha sıklıkla ekzotropya (dışa kayma) (Şekil 2) gibi horizontal kaymalar özellikle sendromik kraniosinostozlarda bildirilmiştir. Horizontal kaymada tedavi, medial ve lateral rektus kaslarına uygulanan cerrahiye içermektedir.

Koronal sütür sinostozu olan sendromik ya da non-sendromik olgularda yukarı bakışta artan ve aşağı bakışta azalan geniş ekzotropya ile karakterize V-patern şaşılık görülür (10). Bu tabloya sıklıkla koronal sütür sinostozuyla aynı tarafta inferior rektus kasında aşırı fonksiyon ve süperior oblik kasında azalmış fonksiyon eşlik eder. Bu durumda etkilenen tarafta addüksiyonla artan bir hipertropya gözlenir. Bu tip bir kayma, orbita ve globun dışa dönmesi ve eşlik eden ekstraoküler kas yer değişimi, ekstraoküler kasların anormal insersiyon

yapmaları ya da agenezileri ve orbita içi makara sistemindeki anomalilere bağlı olarak ortaya çıkar.

Sendromik olmayan olgularda cerrahi sonuçlar daha yüz güldürücüdür (2,6,10). Ancak, sendromik hastalarda düzelme daha zordur; V-patern kayma tek cerrahi ile düzeltilemeyebilir.



Şekil 1: Apert Sendromlu bir olguda proptozis.



Şekil 2: Cruzon Sendromlu bir olguda ekzotropya (dışa kayma).

Görme Azalması

Sendromik kraniosinostozlarda, açıkta kalma keratiti ve buna bağlı korneal yüzey düzensizliği; düzensiz astigmatizmaya yol açan ya da görme aksını kapatan korneal skarlar; proptozis ve hipertelorizm nedeniyle gözlük kullanımındaki zorluk ve düzeltilemeyen kırma kusurları; yüksek ve asimetric kırma kusurları ya da şaşılığa bağlı ambliyopi ve optik sinir atrofi nedeniyle görme azalması görülebilir (2,6,9). Kalıcı görme sebeplerinden çoğu engellenebilir sebeplerdir.

Kırma Kusurları

Sendromik kraniosinostozu olan olgular alışılmadık kırma kusurları açısından yüksek risk taşır. Sendromik olmayanlarda, özellikle tek taraflı koronal sinostozu olan olgularda, koronal sinostoz olan tarafın aksindeki gözde astigmatizma görülür (2,6). Kırma kusurların tedavisinde klasik tedavi yöntemi gözlük kullanımınıdır.

Ambliyopi-Göz Tembelliği

Sendromik kraniosinostozlarda %40'a kadar varan oranda ambliyopi görülmektedir. Ambliyopi, düzeltilmemiş kırma kusurları; asimetric kırma kusurları ya da şaşılık nedeniyle ortaya çıkabilir (2,6). Ana tedavisi kapama ya da atropin damla uygulamalarıdır.

Optik Sinir Anomalileri

Artmış kafa içi basınca bağlı olarak papil ödemi ve ardından optik atrofi oluşabilir. Artmış kafa içi basıncını artıran sebepler çok çeşitli olabilir (4):

- Sendromik hastalarda sıklıkla gözlenen yaygın kranial sütün füzyonuna bağlı kranioserebral orantısızlık
- Cruzon fenotipinde daha sık görülen hidrosefali
- Sendromik kraniosinostozlu çocuklarda orta yüz anomalileri ve noktürnal kafa içi basınç artışıyla giden uyku apnesi.

Papil ödeminin tedavisi altta yatan sebebi ortadan kaldırmaya yöneliktir: kranial çap genişletilmesi, uyku apnesinin kontrol altına alınması ya da hidrosefali için cerrahiye içerebilir. Unutulmamalıdır ki, özellikle 8 yaşından küçük çocuklarda papil ödemi yokluğu, kafa içi basınç artışı olasılığını ortadan kaldırmamaktadır.

■ SENDROMLAR

Crouzon Sendromu

Oküler proptozis en sık görülen oftalmik bulgudur. Ekzotropya %75 oranda bildirilmektedir. Ancak V-pattern Apert Sendromunda olduğu kadar sık değildir. Göz küresinin lüksasyonu bazı olgularda görülebilir. Olguların %50 sinde açıkta kalmaya bağlı kerato-konjunktivit ve görme azalması vardır. Daha az

sıklıkla optik atrofi, nistagmus, iris kolobumu, aniridi, anizokori, korektopi, mikrokornea, megalokornea, keratokonus, katarakt, ektopia lentis, mavi sklera, glokom ve körlük bildirilmiştir (8).

Apert Sendromu

Oftalmik bulgular sıklıkla gözlenir: hipertelorizm, palpebral aralığın aşağı dönük olması, proptozis ve V-pattern ekzotopya en çok görülen bulgulardır. Hastalar uyurken göz bir miktar açık kalabilir ve oküler yüzeyi nemlendirici merhem kullanmaları gerekir. Şaşılık ve belirgin refraksiyon kusurları ambliyopiye sebep olabilir. Ancak Crouzon Sendromundan farklı olarak optik atrofi sık bir bulgu değildir. Nadir olgularda fundusta albinoid görünüm, pterijum, konjenital glokom, ektopia lentis ve keratokonus bildirilmiştir (7-9).

Pfeiffer Sendromu

Apert Sendromuna benzer oftalmik özellikler içerir; ancak orbitalar çok daha sığdır. Bu çocuklarda korneal açıkta kalma problemleri çok daha belirgindir (5).

■ KAYNAKLAR

1. Aviv RI, Rodger E, Hall CM: Craniosynostosis. Clin Radiol 57: 93-100, 2002
2. Baranello G, Vasco G, Ricci D, Mercuri E: Visual function in nonsyndromic craniosynostosis: Past, present and future. Childs Nerv Syst 23:1461-1465, 2007
3. Cohen MM Jr: An etiologic and nosologic overview of craniosynostosis syndromes. Birth Defects 11:137-189, 1975
4. David LR, Velotta E, Weaver RG Jr, Wilson JA, Argenta LC: Clinical findings precede objective diagnosing testing in the identification of increased ICP in syndromic craniosynostosis. J Craniofac Surg 13:676-680, 2002
5. Harb E, Kran B: Pfeiffer syndrome: Systemic and ocular implications. Optometry 76: 352-362, 2005
6. Khan SH, Nischal KK, Dean F, Hayward RD, Walker J: Visual outcomes and amblyogenic risk factors in craniosynostotic syndromes: A review of 141 cases. Br J Ophthalmol 87:999-1003, 2003
7. Khong JJ, Anderson P, Gray TL, Hammerton M, Selva D, David D: Ophthalmic findings in Apert syndrome prior to craniofacial surgery. Am J Ophthalmol 142:328-330, 2006
8. Kreiborg S, Cohen MM Jr: Ocular manifestations of Apert and Crouzon syndromes: Qualitative and quantitative findings. J Craniofac Surg 21:1354-1357, 2010
9. Newman SA: Ophthalmic features of craniosynostosis. Neurosurg Clin N Am 2:587-610, 1991
10. Rosenberg JB, Tepper OM, Medow NB: Strabismus in craniosynostosis. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 50:140-148, 2013