

Ataksi Telenjiektazide Konjonktival Telenjiektazi: Olgu Sunumu

Conjunctival Telangiectasia in a Patient with Ataxia Telangiectasia: A Case Report

Özge Pınar Akarsu, Cemile Üçgül Atılğan, Dilek Güven

Şişli Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi 1. Göz Kliniği, İstanbul, Türkiye

Özet

Bu olgu sunumunda Şişli Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Enfeksiyon Kliniği'nde pnömoni sebebiyle yatarak tedavi gören ve her iki gözde hiperemi görülmesi sebebiyle kliniğimize konsulte edilip konjonktival telenjiektazi tespit edilen 7 yaşındaki erkek hastanın klinik olarak değerlendirilmesi amaçlandı. Hastanın ayrıntılı oftalmolojik muayenesi sonrası saptanan konjonktival telenjiektaziler, diğer klinik bulgular, laboratuvar ve görüntüleme sonuçları ile aile öyküsü de dikkate alınarak ataksi telenjiektazide görülen göz bulguları olarak değerlendirildi. (*Turk J Ophthalmol 2012; 42: 75-7*)

Anahtar Kelimeler: Ataksi telenjiektazi, konjonktiva, okülökutanöz telenjiektazi

Summary

The purpose of this paper is to report a 7-year-old patient who developed bilateral conjunctival hyperemia while being under treatment of pneumonia in Pediatric Infectious Diseases Clinic at Sisli Etfal Training and Research Hospital. Ophthalmological examination revealed bilateral conjunctival telangiectasias which were thought to be the ophthalmologic sign of ataxia telangiectasia after considering the other clinical findings, laboratory and imaging results, and family history. (*Turk J Ophthalmol 2012; 42: 75-7*)

Key Words: Ataxia telangiectasia, conjunctiva, oculocutaneous telangiectasia

Giriş

Ataksi telenjiektazi progressif serebellar ataksi, okulokutanöz telenjiektazi, rekürren solunum yolu ve sinüs infeksiyonları ile karakterize vücuttaki birçok sistemin ilerleyici dejenerasyonu ile sonuçlanan nadir görülen otozomal resesif kalıtmı genetik bir hastalıktır.¹⁻⁵

Literatürdeki ilk vaka 1941 yılında Madame Louis Bar tarafından sunulan ilerleyici serebellar ataksi ve bilateral okulokutanöz telenjiektazileri olan 9 yaşında bir çocuktur.⁶

Olgu

Pnömoni tanısıyla hastanemiz Çocuk Enfeksiyon Kliniği'nde yatarak tedavi edilen 7 yaşındaki erkek hasta her iki gözde hiperemi sebebiyle kliniğimize konsulte edildi. İki yıldır gözlerde kızarıklık olduğu söylenen hastada rekürren

pnömoni atakları ve 2 yıldır yürüme zorluğu mevcuttu. Aile öyküsünde; ağabeyinde de yürüme güçlüğü, yatağa bağımlılık ve gözlerde hiperemi varlığı görüldü ayrıca anne ile babanın ikinci kuşaktan akraba olduğu öğrenildi.

Fizik muayenesinde burun tıkanıklığı ve akıntı, her iki gözde hiperemi, dinlemekle akciğerlerde bilateral ral ve ronküs saptanan ve karaciğeri yaklaşık 1cm ele gelen hastanın yapılan laboratuvar tetkiklerinde; beyaz hücre: 18540, C-reaktif protein: 39,4, alfa fetoprotein: 131,5 (normal değer aralığı:0,0-7,0)ng/ml, SGOT: 55 (normal değer aralığı: 0-35)U/L ve Ig M düzeyi yüksek görüldü. Ataksi telenjiektazili hastalarda kompleks, multisistemik tutulum görülmesine rağmen çoğunlukla bakteriyel infeksiyonların yol açtığı solunum yetmezliği tablosu ön plandadır.⁷ Bizim olgumuz da Çocuk Enfeksiyon Kliniği'nde pnömoni tanısıyla tedavi edilmekteydi ve laboratuvar tetkiklerinde görülen yüksek Ig M ve beyaz hücre sayısı bunu açıklamaktaydı.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Özge Pınar Akarsu, Şişli Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi 1. Göz Kliniği, İstanbul, Türkiye

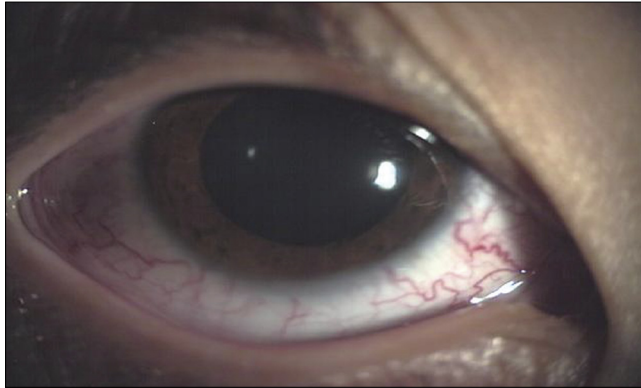
Gsm: +90 536 632 32 85 E-posta: akarsupinar@yahoo.com **Geliş Tarihi/Received:** 06.02.2011 **Kabul Tarihi/Accepted:** 10.07.2011

Beyin manyetik rezonans görüntüleme sinüzitle uyumlu bulgular saptandı. Nörolojik muayenesinde bilinç açık, pupiller izokorik, direkt ve indirekt ışık refleksleri bilateral pozitif saptanan hastada tonus normal, Babinski refleksi flexör, kranial sinir muayeneleri ve serebellar testler doğaldı. Çocuk Nörolojisi ile konsülte edilen hastanın kranial tomografisi normal olarak değerlendirildi ve yürüme güçlüğü ataksi olarak değerlendirilerek takibe alındı. Yürüme güçlüğü olan ve duvarlara tutunarak yürüdüğü görülen ağabeyi de Çocuk Nörolojisi tarafından değerlendirildi ve serebellar ataksi düşünülerek takibe alındı.

Her iki gözde hiperemi sebebiyle tarafımıza konsülte edilen hastanın yapılan oftalmolojik muayenesinde bilateral epikantus mevcuttu. En iyi düzeltilmiş görme keskinliği bilateral tam olup, applanasyon tonometrisi ile ölçülen göz içi basınçları sağda 15 mmHg, solda 14 mmHg idi. Primer pozisyonda ortoforik olan hastanın her iki gözde glob hareketleri her yöne serbestti. Direkt ve indirekt ışık refleksleri mevcuttu. Biyomikroskopik muayenede her iki göz konjonktivasında yaygın telenjektazik damarlar gözlemlendi. Hastanın sağ ve sol fundus muayenesi doğal olarak değerlendirildi (Resim 1-2).

Tartışma

Progressif serebellar ataksi çoğunlukla çocuk yürümeye başladığında fark edilir hale gelir. Bulbar konjonktivadaki telenjektaziler, ilk olarak 3-7 yaşları arasında ortaya çıkar, ataksiye göre daha geç görülür ve sonrasında yanaklar, damak, kulak kepçesi, antekubital ve popliteal alanlarda görülebilir⁹. Bu hastalığın diğer klinik belirtileri; büyüme-gelişme geriliği, disartrik konuşma, kuru ve kaba saç ve deri, mental retardasyondur. Koreoatetoz (distal ekstremiteler ve yüze ait kısa, amaçsız, istemsiz hareketler), dismetri (beyincik ya da serebellum yollarındaki bir lezyona bağlı olarak hareketlerin ölçsüz ya da kontrolsüz bir şekilde yapılması), intansiyonel tremor (istemli bir hareketin yapılması sırasında artan titreme), disartri(kelimeleri tam telaffuz edememe,



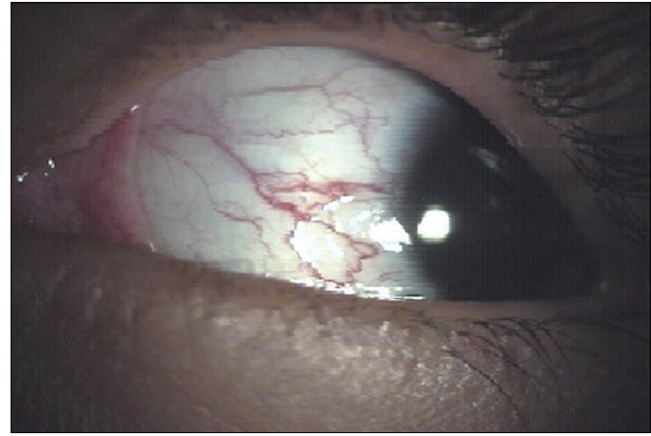
Resim 1. Sağ gözde konjonktival telenjektazi

heceleri karıştırma, doğru ifade edememe) ve ileri yaşlarda hipotroidi, diabetes mellitus gibi endokrin bozukluklar görülebilir. T-hücre fonksiyonundaki defekt sebebiyle timus hipoplaziktir ve dolaşımdaki immunglobulin seviyesi düşüktür. Serum alfa-fetoprotein düzeyinde yükseklik, t(7;14) translokasyonu görülür.¹⁰ Tekrarlayan solunum yolu ve sinüs infeksiyonları siktir ve çoğunlukla adolesan veya genç erişkinlik döneminde ölüme yol açar. Lenfoma ve Hodgkin Hastalığı başta olmak üzere tümöral hastalıkların görülme sıklığı yüksektir.

Oküler telenjektazi, ilk olarak limbustan uzakta interpalpebral bulbar konjonktivada görülür. Konjonktival biyopsilerin immunhistokimyasal incelemesinde, kan damarları ve glial doku ile çevrelenmiş nöron kesitlerinin arttığı görülür¹¹ Homozigot mutasyon görülen olgularda konjonktival telenjektazilerin diğer hastalara göre daha erken zamanda ortaya çıktığı saptanmıştır. Sonuçta oküler telenjektazi yaygın hale gelir ve konjonktiviti taklit edebilir.¹¹ Bizim olgumuzda da gözlerdeki kızarıklık öncelikle konjonktivit olarak değerlendirilerek antibiyotikli damla tedavisi başlanmış; sonrasında oküler telenjektazilerin gerilemediğinin görülmesi ile tekrar değerlendirildiğinde doğru tanıya ulaşılmıştır.

Okulomotor anormallikler de ataksi telenjektazinin erken dönemlerinde ortaya çıkar. İstemli göz hareketlerinin hızlı olarak yapılmasında başarısızlık görülür. Gözün torsiyonel hareketleri kısıtlanmaz; fakat istemli bakışta torsiyon hareketlerinde de dissinerji görülür. Okulomotor anormallikler özellikle şaşılık, ataksi telenjektazili olgularda sık görülür. Zayıflamış akomodasyon ve okulomotor anormallikler bu hastalardaki okuma güçlüğüne sebebi olabilir.^{8,11} Olgumuzda istemli göz hareketlerinde kısıtlılık, şaşılık ve nistagmus saptanmamıştır.

Nistagmus sebebiyle uzak görme keskinliğinde ve istemli fiksasyonda azalma olabilir; fakat ataksi telenjektazili olgularda bizim olgumuzda da olduğu gibi görme keskinliği, pupiller ışık refleksleri ve fundus muayenesi normaldir.



Resim 2. Sol gözde konjonktival telenjektazi

Ataksi telenjektazili hastalarda prognoz iyi değildir. Etkin bir tedavisi yoktur ve ağır kronik infeksiyonlar, tekrarlayan solunum yolu infeksiyonları ve lenforetiküler malignitiler sebebiyle hastalar kaybedilir.¹⁻⁵

Oküler telenjektazilerin 3-7 yaşlarında ortaya çıktığı düşünülürse, oftalmologlar tarafından iyi değerlendirilmesi gerektiği, diğer bulgularla birleştirildiğinde erken tanı açısından önemli olduğu gözden kaçmamalıdır.

Kaynaklar

1. Batt L, Thumerelle c, Cuvelier JC, Deschildre A, Vallee L, Sardet A :Ataxia-telangiectasia: a review. Arch Pediatr. 2006;3:13:293-8.
2. Hosoi H, Sawada T: Ataxia telangiectasia. Nippon Rinsho. 2000;58: 1505-10.
3. Emre M, Hanağası H, Şahin H, Yazıcı J: Ataksi telanjektazi. In: Nöroloji (Ed) A.Emre Öge. p.444-445, Nobel Tıp Kitabevleri, İstanbul, 2004.
4. Yalçın I: Ataksi-telanjektazi. In: Pediatri Cilt 1 (Ed) Olcay Neyzi, Türkan (Yüksel) Ertuğrul p. 463-464, Nobel Tıp Kitabevleri, İstanbul, 2002.
5. Büyüköztürk S, Dal M: Ataxia-telangiectasia. In: The Merck Manual Tanı-Tedavi El Kitabı 17.Edisyon (Ed) Mark H. Beers, Robert Berkow p.1038, Yüce reklam/yayım/dağıtım a.ş. İstanbul, 2002.
6. Islam MI, Hoque SKA, Islam MT, Saleh ASM, Saha NCM, Rahman AKM, Anwar S, Banerjee M: Ataxia telangiectasia: a case report. Journal of Dhaka Medical College. 2010;19:69-71.
7. Lockman JL, Iskander AJ, Bembea M, Crawford TO, Lederman HM, McGrath-Marrows, Easley RB: The critically ill patient with ataxia-telangiectasia: A case series. Pediatr Crit Caremed. 2011 Apr 7.
8. Farr AK , Shalev B , Crawford TO , Lederman HM , Winkelstein JA , Repka MX: Ocular manifestations of ataxia telangiectasia. Am J Ophtalmol 2002;134:891-6.
9. Sashachalam A , Cyriac S , Reddy N , Gnana ST : Ataxia telangiectasia: Family management. Indian Journal of Genetics 2010;16:9-42.
10. Taylor AM, Byrd PJ: Molecular pathology of ataxia telangiectasia ; J.Clin Pathol. 2005;58:1009-15.
11. Riise R , Ygge J , Lindman C , Stra-Pedersen A , Bek T , Rodningen OK, Heiberg A: Ocular findings in Norwegian patients with ataxia telangiectasia: a 5 year prospective cohort study. Acta Ophtalmol Scand. 2007;85:557-62.