

## RETİNİTİS PİGMENTOSALI İKİ KARDEŞ

**Güler AKSU (x)**

**Sadık YALÇIN (xx)**

**Teksin ERYILMAZ (xxx)**

**Birsen CİVELEKOĞLU (xxxx)**

### ÖZET

*Anne baba yakın akraba olan bir ailede ressesif geçiş gösteren retinitis pigmentosa ile birlikte nistagmus ve glokomlu iki kardeş takdim edilmiştir.*

Retinitis pigmentosa retina pigment epitelinin dejenerasyonundan ibaret olup, etyolojisi meçhuldür. Otozomal ressesif, otozomal dominant ve sekse bağlı geçişler bildirilmiştir(1). Genellikle 6 ile 12 yaşları arasında gece körlüğü ile dikkati çeker (2,3,4) Fundus muayenesinde biletaral retinada pigment toplanması, damarlarda tıkaçıcı skleroz ve optik atrofi görülür(5). Hastalığın erken devirlerinde retinada ekvator bölgesinden başlayan yavaş yavaş yayılarak periferik ve santral bölgeye doğru ilerleyen ve damarları örten kuru ağaç dalları manzarasında siyah atrofik plaklar sahneye hakim olur. İleri devrelerde maküler dejenarasyon görülebilir, zamanla görme alanında konsantrik da-

ralma ve bazı vak'alarda tam körlük teşekkül eder.

Retinitis pigmentosaya arka kapsül kataraktı, mikroftalmi, keratokonus, lens ektopisi ve glokom refakat edebilir (1).

Kliniğimizde teşhis ettiğimiz retinitis pigmentosali ailenin 8 çocuğu mevcut olup bunların üçü erkek, biri kız, toplam 4 çocuğu hasta bulunmakta idi. Biz bunlardan ancak iki erkek kardeşi inceleme fırsatı bulabildik.

Vak'a 1:

Prot, No: 86185, H.Ç. 9 yaşında erkek çocuk gözlerinin az görmesi şikâyeti ile yatırıldı. Öz geçmişinde kayda değer bir bulgu yok, ailenin ikinci çocuğu.

(x) Uz.Dr. Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Kliniği Yöneticisi.

(xx) Asis.Dr. Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Kliniği Asistanı

(xxx) Asis.Dr. Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Kliniği Asistanı

(xxxx) Asis.Dr. Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Kliniği Asistanı

Soy geçmişinde : Anne ve baba yakın akraba (amca çocukları) Kendisinden büyük 28 yaşında erkek kardeşi yürüyemiyor, konuşamıyor ve görmemiş. Ailenin 4. üncü çocuğu 12 yaşında kız olup yalnız görememe şikâyetleri varmış. 7 inci çocuk 5 yaşında erkek olup iyi görememe şikâyeti (ikinci vak'amız) var.

#### Göz Muayeneleri :

Kaşlar, kapaklar ve kirpikler normal, horizontal nistagmus mevcut. Konjonktiva, kornea, ön kamera, iris normal görünümde, pupilla muntazam yuvarlak, direkt ve indirekt ışık reaksiyonları müsbet, lens saydam, fundusta sağ papilla aşikâr atrofik, sol papillada temporal solukluk mevcut, makülâ da dahil olmak üzere bütün retinada yaygın pigmentasyon dikkati çekiyor.

Görme sağ: 30 cm parmak sayıyor (-7) miyopi mevcut  
sol: 30 cm parmak sayıyor (-10) miyopi mevcut. tashihle görmeler artmıyor.

T.O : sağ: 20,6 mmHg Schioetz  
sol: 14 mmHg Schioetz.

Sistemik muayeneleri normal.

Vak'a 2 :

Prot No: 86186 M.Ç. 5 yaşında erkek çocuk gözlerinin az görmesi şikâyeti ile yatırıldı.

Ailenin 7. çocuğu.

Soy geçmişi: Aynı

Göz Muayeneleri :

Kaşlar, kapaklar, kirpikler normal, horizontal nistagmus mevcut. Konjonktiva, kornea ön kamera, iris ve lens normal görünümde, pupilla muntazam

yuvarlak, direkt ve indirekt ışık reaksiyonları müsbet.

Oftalmoskopik muayenede her iki papilla atrofik ve bütün periferik retinada yer yer virgül tarzında ve makülâda siyah pigmentasyon mevcut.

Görme: Kooperasyon kurulup ölçülemedi.

sağ: 24,4 mm Hg Schioetz

T.O sol: 43,4 mm Hg Schioetz

Sistem muayeneleri normal.

#### Tartışma

Retinitis pigmentosa ile birlikte görülen bir çok hastalık mevcuttur. Vakalarımızda vestibüler sağlık ve sinirlerde hipoestezi olmaması nedeniyle Usher sendromuna uymamaktadır. Ayrıca Laurence-Moon-Biedl sendromundan polidaktili, şişmanlık, mental bozukluk ve hipogonadizm göstermemesiyle uzaklaşmıştır.

Friendreich's ataxia dan serebellar degenerasyon, ataksi, iskelet değişikliklerinin olmayışı ile ayrılmaktadır.

Leberin kongenital amorozisine retinitis pigmentosa damarlarda inceltme ve papillada atrofik değişiklikler yönünden uymakta ise de kataraktın, okulodigital refleksin olmayışı nedeniyle bu hastalıktan ayrılmaktadır.

Vakalarımızın özelliği glokom, miyopi ve nistagmusla birlikte oluşu ve ailenin hasta biri kız, diğeri erkek iki çocuğunda da konuşamama ve yürüyememe gibi anomalilerle birlikte oluşudur. Hastalara elektoretinogram yapma imkânımız olmamıştır.

Görmelerin çok düşük oluşunda glokomun etkisi olduğu aşikârdır.

Vakalarımız retinitis pigmentosa olup, glokom ve nistagmusla birlikte olduğu için neşrini uygun bulduk.

## Summary

### *TWO BROTHERS WITH RETINITIS PIGMENTOSA*

The authors have presented two cases of retinitis pigmentosa with nystagmus and glaucoma. Parents of

the patients are the cousins of each others.

## Literatür

1. Scheie, G.H.; Albert, M.D.: Adler's Textbook of Ophthalmology. Eighth edition. Philadelphia, W.B. Saunders Company, 1969, pp 130.
- 2- Vaughan, D., Asbury, T., Cook, R.: General Ophtalmology. Los Altos California, 1968, pp. 108,
- 3- İdil, M.K.: Niktaliopia gösteren bir retinitis pigmentosa vak'ası. Oto-nöro-oft. 20:125, 1965.
- 4- Ercan, M.: Her iki gözünde çeşitli anomalilerle birlikte bulunan retinitis pigmentosa vak'ası. Türk oft. Cem. tebliğ, 1947, Oto-nöro-oft. 2: 106, 1947.
- 5- Gördüren, S.: Göz hastalıkları Kitabı. Türk Tarih Kurumu Ankara, 1954. Sayfa 152.