

BİR VAKA NEDENİYLE DOĞUMSAL GÖRME VE İŞİTME KAYIPLARI

Dr. Fethi ENERGİN x
Dr. Nihat ÇAĞLAR xx
Dr. Orhan BAYKAL x
Dr. Murat KAYA x

ÖZET :

Usher sendromlu bir vaka raporu doğumsal görme ve işitme kaybı yönünden tartışıldı.

GİRİŞ :

Usher sendromu ilk defa Von Graefe tarafından 1858 yılında farkedilmiş, 1914 yılında da Usher tarafından ailesel olduğu ve diğer özellikleri ortaya konmuştur. Bu sendrom esas olarak Retinitis Pigmentosa ve sağırlıkla karakterizedir. Hastalarda ayrıca işitme kaybının derecesine bağlı olarak konuşma bozuklukları, mental bozukluklar, ataksi ve katarakt bulunabilir.

Hastalık otozomal resesif geçiş gösterir bu muhtemelen pleotrofik bir genle oluşmakta ve bu nedenle de aynı ailede iki ayrı karakter gösterebilmektedir. Kesin sıklığı bilinmez, 100.000'de 3 olduğu sanılmaktadır. Ayrıca her 100 kişiden birinin taşıyıcı olduğu sanılmaktadır. Okul çağı sağırılık vakalarında yapılan bir çalışmada da 100'de 4 Retinitis Pigmentosa görülmüştür. Erişkindeki körlük ve sağırlığın birlikte olduğu en bilinen nedendir.

Embriyolojik gelişme sırasında melanoblastların fonksiyon bozukluğu sonucu ortaya çıktığı ileri sürülmektedir. Gözdeki erken bulgu gece körlüğüdür, ayrıca nistagmus, katarakt görülebilir. Patolojisinin destrüktif karakterine bağlı olarak görme zamanla iyice azalır. II. veya III. dekatta birkaç metrelik görme vardır. İşitme kaybı bilateral ve kohlear kaynaklıdır. Total sağırılık sık görülmez. İşitme kaybıyla orantılı olarak konuşma ve oryantasyon bozukluğu görülebilir.

(x)	Atatürk Üniv.	Tıp Fak.	Göz Hast.	Anabilim	Da'ı	Araş.	Gör.	
(xx)	"	"	"	"	"	"	"	Yrd. Doç. Dr.
(x)	"	"	"	"	"	"	"	Araş. Gör.
(x)	"	"	"	"	"	"	"	" "

Usher sendromu Merrin Sınıflamasına göre 4'e ayrılır.

Tip I : Retinitis Pigmentosa+Total Sağırılık+Vestibüler fonksiyon bozukluğu.

Tip II : Retinitis Pigmentosa+Parsiyel Sağırılık+Vestibüler fonksiyonlar kısmen bozulmuştur.

Tip III : Retinitis Pigmentosa+Total Sağırılık + Vestibüler ataksi+Psikoz (Hallgrens Sendromu).

Tip IV : Retinis Pigmentosa+Total Sağırılık+Mental gerilik.

Tip III'ün Hallgren sendromu ile benzerlik gösterdiği , ayrıca tip IV'ünde infantil fitanik aist depo hastalıkları ile aynı olabileceği sanılmaktadır.

OLGU :

19 yaşında erkek, 6 çocuklu bir ailenin 5. çocuğu olarak doğmuş. Ailenin 1. ve 3. çocukları 2,5 ve 3 yaşlarında ateşli bir hastalık sonucu ölmüş. 4. erkek olan çocukta da gece körlüğü, az işitme şikayetleri varmış. Konuşması ve oryantasyonu kardeşine göre daha iyi olan bu çocuk hafif bir işte çalışabilmekteymiş. İncelenen 5. çocukta görme ve işitme problemleri bir yaşında iken ailesi tarafından farkedilmiş. 7 yaşında bir üniversitenin KBB kliniğinde işitme cihazı takılan hastanın işitmesi nisbeten artmış, oryantasyonu gelişmiş, konuşması kısmen varmış. Zamanla görmesi iyice azalan, cihazla işitme düzeyi düşen hasta, görme şikayetleri ile polikliniğimize başvurdu. Hasta yatırılarak tetkikleri yapıldı (Prot. No. 2825-2825). Göz muayenesinde görmeleri 1 metreden parmak sayar derecede idi. Tansiyon okülerleri ve ön segmenti normal olan hastanın fundusunda retinitis pigmentosa'ya has balmumu papilla, arteriyel daralma ve retinal pigmentasyon vardı. Bunlar beklenenin aksine kuru ağaç dalı manzarasında olmayıp atipikti, ayrıca retinitis punktata albisenste mevcuttu. KBB konsültasyonunda dış kulak yolu ve orta kulak normal olarak değerlendirildi. Odyogramda oryantasyonun bozukluğunun etkisi ile de total işitme kaybı tanısı kondu. Sadece annesi ile konuşan hastanın, konuşması kesikli ve zor anlaşılır idi. Psikiyatri konsültasyonu debilité seviyesinde mental gerilik belirledi, nörolojik muayenesinde serebellar fonksiyonlar normal olarak bulundu, çekilen EEG'sinde patoloji yoktu. Hasta tip IV, abisi anamneze uygun,olarak tip II olarak değerlendirildi.

SONUÇLAR :

Usher sendromu doğumsal görme ve işitme kayıplarının en sık görülenidir. Böyle vakalarda erken teşhis, hastanın konuşmasını, oryantasyonunu ve topluma uyumunu kolaylaştıracaktır. Bu vaka ile Usher sendromu ve diğer doğumsal görme

ve işitme kayıpları hatırlanmaya çalışılmıştır. Diğer doğumsal görme ve işitme kayıpları aşağıda verilmeye çalışılmıştır.

Alport Sendromu: Netrofi, myopi, katarakt, retinitis pigmentosa (RP), diabetes mellitus, akantozis nigrikans, otosomal resesif geçişlidir.

Cockayne Sendromu: RP, optik atrofi, sağırılık, kaşektik cücelik, karasteristik yüz, mental retardasyon,

Flynn-Aird Sendromu : Atipik RP, katarakt, myopi, sağırılık, ataksi, deri atrofi, kistik kemik değişiklikleri.

Friederich Ataksisi: Spinocerebellar dejenerasyon, kapak inkoordinasyonu, sağırılık, optik atrofi, retinal dejenerasyon.

Hallgren Sendromu : (Usher Tip III-Merin Sınıflaması) RP, doğumsal sağırılık, vestibulo serebellar ataksi, psikoz, otozomal resesif.

Hurler Sendromu : (Mukopolisakkaridoz I): Sağırılık, mental gerilik, retinal dejenerasyon, optik atrofi, iskelet anomalileri.

Osteopetrozis (Albers-Schonberg Hastalığı): Makrosefali, kemik anomalileri, ileriyici sağırılık, hepatosplenomegali, anemi, retinal dejenerasyon.

Refsum Hastalığı: Fitaniik asit seviyesinde artış, RP, kısmi asağırılık, serebellar ataksi, iktiyozis.

Usher Sendromu:

Waardenburg Sendromu : Hipertelorizm, kohlear sağırılık, iriste renk değişikliği, poliozis, retinal dejenerasyon.

SUMMARY :

A Case With Congenital Deafness and blindness Usher's Syndrome

A case report of Usher's Syndrome was discussed with respect to congenital vision on hearing loss.

KAYNAKLAR :

- 1- Duane T.D. Clinical Ophthalmology, ed 10, Philadelphia, Harper Row, 1986, 3: 24. 17.
- 2- Gündüz, K., Usher sendromunda değişik bulgular. Türk Oft. Gaz. 18: 4. 512. 1988.
- 3- Miller S.S. -Clinical Ophthalmology. Ed 1, Bristol, Wright, 1987. 209.

- 4- Quick S.K. American Academy of Ophthalmology Staff, Ed 1, California, American Academy of Ophthalmology. 1985. 4: 102,
- 5- Welber R.G. Ophtalmic Manifestations of infantile Phytanic Acid Storage Disease. Arch. Ophthalmol, 102: 9 1317-21. 1984.