

# Oküloaurikülovertebral Spektrumlu Bir Olguda Göz Bulguları

Tuğba Göncü

Nevşehir Devlet Hastanesi Göz Sağlığı ve Hastalıkları Servisi, Nevşehir

## ÖZET

### *Oküloaurikülovertebral spektrumlu bir olguda göz bulguları*

Hemifasiyel mikrosomi, birinci ve ikinci brankial ark anomalileri olan olgular Goldenhar sendromu olarak bilinmektedir, bu sendrom son yıllarda bu bulgulara mandibular, auriküler, oküler ve vertebral anomalilerin değişik kombinasyonlarını kapsayan klinik durumların eklenmesiyle oküloaurikülovertebral spektrum olarak adlandırılmaya başlanmıştır. Bu çalışmada hafif sistemik bulguların varlığında birden fazla oküler bulgunun birlikte görüldüğü yetişkin bir oküloaurikülovertebral spektrum olgusu ele alınmış ve oküler anomalileri olan olgularda ayırıcı tanıda oküloaurikülovertebral spektrumun düşünülmesini sağlamak amaçlanmıştır.

**Anahtar kelimeler:** Oküloaurikülovertebral spektrum, dermoid, kolobom

## ABSTRACT

### *Ocular findings of a case with oculoauriculovertebral spectrum*

The term oculoauriculovertebral spectrum is characterized by ocular, auricular and vertebral anomalies which was previously named as hemifacial microsomia, Goldenhar syndrome or first-second branchial arch anomaly. In this article, an adult case of oculoauriculovertebral spectrum with multiple ocular anomalies accompanying minimal systemic problem was presented and oculoauriculovertebral spectrum was mentioned as a differential diagnoses in cases with ocular anomalies.

**Key words:** Oculoauriculovertebral spectrum, dermoid, coloboma

Bakırköy Tıp Dergisi 2013;9:33-35

## GİRİŞ

Hemifasiyel mikrosomi, birinci ve ikinci brankial ark anomalileri olan olgular Goldenhar sendromu olarak bilinmektedir. Son yıllarda bu bulgulara mandibular, auriküler, oküler ve vertebral anomalilerin değişik kombinasyonlarını kapsayan klinik durumların eklenmesiyle oküloaurikülovertebral spektrum (OAVS) olarak adlandırılmaktadır (1). Bu spektrum normal sayılabilecek kadar hafif bir tablodan ciddi formlara kadar uzanabilen çeşitli klinik bulgularla izlenebilmektedir ve zaman zaman yarı dudak-damak, makrostomi, renal, pulmoner ve kardiyak malformasyonlar tabloya eşlik edebilmektedir (1-3).

Bu çalışmada göz tutulumunun daha belirgin olduğu yetişkin bir OAVS olgusu ele alınmış ve oküler anomalileri olan olgularda ayırıcı tanıda OAVS'nin düşünülmesini sağlamak amaçlanmıştır.

Yazışma adresi / Address reprint requests to: Dr. Tuğba Göncü  
Nevşehir Devlet Hastanesi, Göz Sağlığı ve Hastalıkları Servisi, Nevşehir

Telefon / Phone: +90-532-490-8102

Elektronik posta adresi / E-mail address: tubicon@hotmail.com

Geliş tarihi / Date of receipt: 11 Şubat 2011 / February 11, 2011

Kabul tarihi / Date of acceptance: 18 Temmuz 2011 / July 18, 2011

## OLGU SUNUMU

27 yaşında bayan hasta sağ göz kapağında şekil bozukluğu ve sağ gözde doğduğundan beri olan kitle şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastanın öz geçmişinde ve soy geçmişinde spesifik bulgu yoktu. Akraba evliliği hikayesi yoktu. Hastanın yapılan oftalmik muayenesinde sol gözünün görme keskinliği 20/20 olup göz içi basıncı 14 mm Hg olarak ölçüldü. Bu gözün ön segment ve fundus muayeneleri doğal olarak değerlendirildi. Sağ gözünün ise en iyi düzeltilmiş görme keskinliği 20/30 olup göz içi basıncı 16 mm Hg olarak ölçüldü. Hastanın biyomikroskopik ön segment muayenesinde üst kapak orta 1/3'lük bölümünde kolobom, inferotemporalde limbusta 5x4 mm büyüklüğünde dermoid tümör ve temporalde kantüsten başlayıp posterior orbita yağ dokusu ile kaynaşan lipodermoid kitle olduğu saptandı (Şekil 1). Hastanın diğer ön segment bulguları ve fundus muayenesi doğal idi. Kornea çapı sağ gözde 11.5 mm sol gözde ise 13 mm olarak ölçüldü. B mod ultrasonografide her iki gözde orbita yapıları doğal izlendi, gözün ön arka çap sağ gözde 23 mm ölçülürken sol gözde 23.5 mm olarak ölçüldü. Hastanın gözleri primer pozisyonunda ortoforikti ve tüm bakış yönlerinde göz hareketleri



**Şekil 1:** **A)** Sağ gözde üst kapak kolobomu ve limbus infero-temporalinde limbal dermoid. **B)** Limbal dermoid ve temporal kantüsten başlayıp posteriorda orbita yağ dokusu ile kaynaşan üzerinde kıl folikülleri bulunan lipodermoid kitle.

doğaldı. Hastanın fizik muayenesinde sağ kulakta minimal şekil bozukluğu ve preauriküler cilt katlantısı izlendi. Dahiliye bölümü tarafından değerlendirilen hastada sistemik patoloji izlenmedi. Kulak burun boğaz muayenesinde ve işitme testlerinde patoloji izlenmedi.

## TARTIŞMA

Oküloaurikülovertebral spektrum nadir görülen özellikle oküler, auriküler, mandibular malformasyonlarla karakterize gelişimsel bir bozukluktur. Etiyolojisi üzerinde literatürde farklı görüşler olmakla birlikte embriyonel gelişimin 4. ila 8. haftaları arasında birinci ve ikinci brankial arkların anormal gelişimi ve nöral krest hücre dağılım

## KAYNAKLAR

1. Cohen MM Jr, Rollnick BR, Kaye CI. Oculoauriculovertebral spectrum: an updated critique. *Cleft Palate J* 1989; 26: 276-286.
2. Kaye CI, Martin AO, Rollnick BR, et al. Oculoauriculovertebral anomaly: segregation analysis. *Am J Med Genet* 1992; 43: 913-917.
3. Ritchey ML, Norbeck J, Huang C, Keating MA, Bloom DA. Urologic manifestations of Goldenhar syndrome. *Urology* 1994; 43: 88-91.
4. Grabb WC. The first and second brachial arch syndrome. *Plast Reconstr Surg* 1965; 36: 485-508.

bozukluğuna bağlı olduğu düşünülmektedir (4,5). Literatürde tahmini insidansı 1/3500 ile 1/5600 arasında ve erkek/kadın oranı 3/2 olarak gösterilmektedir (4,6). Olguların çoğunu sporadik vakalar oluştursa da literatürde otozomal dominant ve otozomal resesif geçiş gösteren aile serileri bildirilmiştir (4,7,8). Karyotip incelemelerinde kromozomal bozukluk saptanmamıştır (9).

Mikrotia (küçük ve malforme kulak) varlığı veya preauriküler cilt çıkıntıları varlığında hemifasyal mikrosomi asgari tanı kriteri olarak kabul edilmektedir (4,7,10). Sporadik olgularda %100 oranında kulak anomalileri (mikrotia, preauriküler cilt çıkıntıları, dış kulak yolu problemleri), %83 oranında fasyel asimetri, %43 oranında ağız anomalileri (makrostomi, yarık dudak, yarık damak), %34 oranında göz anomalileri ve %31 oranında vertebra anomalileri (skolyoz, hemivertebra, servikal füzyon) bildirilmiştir (8,10). Literatürde OAVS ile ilişkilendirilmiş göz bulguları limbal dermoid, lipodermoid, kapak kolobomu, pitozis, karinkül anomalileri, Duane retraksiyon sendromu, mikroftalmi, ve anoftalmi olarak belirtilmektedir (8,10-15). Göz bulguları içerisinde en sık dermoid görülür ve bir seride %78 gibi yüksek bir oranda saptanmıştır ve olguların %30-53'ü tek taraflı olduğu belirtilmiştir (12). Lipodermoid ise dermoide oranla daha seyrek ve olguların %47'sinde izlenmektedir (12). Yayınlanan bir çalışmada, OAVS sendromunda optik disk tilti, optik sinir hipoplazisi, retinal damarlarda kıvrımlanma artışı, maküla hipoplazisi gibi bulguların da izlendiği bildirilmiştir (16).

Olgumuzun kapak kolobomu, limbal dermoid ve orbital lipodermoid tümörü gibi göz bulguları, minimal auriküler deformitesi ve kulak önünde ise cilt katlantısı dışında başka sistemik bir bulgusu mevcut değildir. Kulak anomalileri varlığı, mevcut göz bulguları ile birlikte OAVS'u düşündürmektedir. Olgumuzda minimal sistemik bulguların varlığında birden fazla oküler bulguların birlikteliği dikkat çekmektedir.

Sonuç olarak OAVS normal sayılabilecek hafif olgulardan çok ciddi malformasyonlara kadar geniş bir spektrumunu içerebilmektedir. Belirgin sistemik bulgular olmadan lipodermoid, dermoid ve kapak kolobomu gibi göz bulguları olan olgularda OAVS olabileceği akıldan tutulmalıdır.

5. Beauchamp GR, Knepper PA. Role of the neural crest in anterior segment development and disease. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1984; 21: 209-214.
6. Gorlin RJ, Pindborg JJ, Cohen MM Jr (Eds). *Syndromes of the Head and Neck*, 2nd Ed. New York: McGraw-Hill 1976; p. 546-552.
7. Rollnick BR, Kaye CI. Hemifacial microsomia and variants: pedigree data. *Am J Med Genet* 1983; 15: 233-253.
8. Tasse C, Majewski F, Böhringer S, et al. A family with autosomal dominant oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Clin Dysmorphol* 2007; 16: 1-7.
9. Rao VA, Kaliaperumal S, Subramanyan T, Rao KR, Bhargavan R. Goldenhar's sequence with associated juvenile glaucoma in Turner's syndrome. *Indian J Ophthalmol* 2005; 53: 267-268.
10. Tasse C, Bohringer S, Fischer S, et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum (OAVS): clinical evaluation and severity scoring of 53 patients and proposal for a new classification. *Eur J Med Genet* 2005; 48: 397-411.
11. Strömmland K, Miller M, Sjögren L, et al. Oculo-auriculo-vertebral spectrum: associated anomalies, functional deficits and possible developmental risk factors. *Am J Med Genet A* 2007; 143A: 1317-1325.
12. Baum JL, Feingold M. Ocular aspects of Goldenhar syndrome. *Am J Ophthalmol* 1973; 75: 250-257.
13. Nijhawan N, Morad Y, Seigel-Bartelt J, Levin AV. Caruncle abnormalities in the oculo-auriculo-vertebral spectrum. *Am J Med Genet* 2002; 113: 320-325.
14. Yılmaz T, Çelebi S, Kibar Y, Özercan İ, Kükner AŞ. Goldenhar sendromlu bir olgu. *MN Oftalmoloji* 2002; 9: 909-915.
15. Özkağnıcı A, Zengin N, Okudan S, Avunduk MC. Limbal dermoid nedeniyle opere edilen bir Goldenhar sendromu olgusu. *T Oft Gaz* 2000; 30: 513-516.
16. Margolis S, Aleksic S, Charles N, McCarthy J, Greco A, Budzilovich G. Retinal and optic nerve findings in Goldenhar-Gorlin syndrome. *Ophthalmology* 1984; 91:1327-1333.