

## Dededen Toruna Konjenital Kataraktlı Bir Aile

Halil İbrahim Yener (\*), Adem Gül (\*\*), Tekin Yaşar (\*\*), Adnan Çinal (\*\*)

### ÖZET

**Amaç:** Üç kuşak konjenital kataraktlı bir aileyi sunmak

**Giriş:** Ailesel kataraktlar doğuştan olduğu gibi gelişimsel olarak da ortaya çıkabilirler. Konjenital kataraktlar bazı sistemik hastalıklarla birlikte görülebildiği gibi üçte bir oranında da izole olarak ortaya çıkabilirler. Konjenital katarakt halen çocukluk çağındaki tedavi edilebilir körlüklerin en önemli sebeplerinden biridir. Çocuklarda körlük oranı gelişmekte olan ülkelerde 5-15/10000, gelişmiş ülkelerde 1-4/10000 olarak bildirilmektedir. Katarakta bağlı gelişen körlük oranı ise gelişmekte olan ülkelerde 1-4/10000, gelişmiş ülkelerde 0.1-0.4/10000'dir.

**Olgu:** Kliniğimizde ailesel kataraktı olan dede, 10 çocuğu ve beş torunu muayene edildi. Kataraktı olan olgular opere edildiler. Tüm aile bireyleri sistemik başka problemler yönünden incelendiler.

Yüzüncü Yıl Üniversitesi Göz Polikliniğine gözlük muayenesine gelen opere afak dede, kendisinin çocuk iken iki gözden ameliyat olduğunu ve iki çocuğunun da daha önce iki gözden katarakt ameliyatı olduğunu söyledi. Ailenin geri kalan bireylerini muayene olmaları için kliniğimize çağırdık. Muayene sonunda dört çocuk ve iki torunda da bilateral arka supkapsüler katarakt tespit ettik. Sistemik araştırmalarında bir patolojiye rastlanmadı. Hastalar tarafımızdan düzenli takip edilmektedir.

**Sonuç:** Konjenital veya gelişimsel katarakt tespit edilen hastaların yakınlarında da katarakt olabileceği düşünülerek muayene edilmeli ve gerekli müdahale zamanında yapılmalıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Konjenital katarakt, ailesel katarakt

### SUMMARY

**A Family With Congenital Cataract From Grandfather Throughout Grandchildren**

**Purpose:** To report cataract cases along three generation in a large family.

**Introduce:** Hereditary cataracts can be divided into two groups as congenital or developmental. Congenital cataracts can be seen with systemic diseases or as isolated in one third. Congenital cataract is still one of the most important treatable causes of blindness in childhood period. The proportion of blindness is 5-15 / 10 000 in developing countries and 1-4 / 10 000 in developed countries. The ratio of blindness related to cataract is 1-4 / 10 000 in developing versus 0,1-0,4 / 10 000 in developed countries.

**Case:** A grandfather, his 10 children and five grandchildren were examined. Patients who have cataract were operated. All subjects were investigated in terms of systemic disases.

(\*) Van Eğitim Araştırma Hastanesi Göz Hastalıkları

(\*\*) Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Van

Yazışma adresi: Uzm. Dr. Halil İbrahim Yener, Van  
E-posta: halilibrahimyener@hotmail.com

Mecmuaya Geliş Tarihi: 14.02.2008  
Düzeltilmeden Geliş Tarihi: 09.01.2009  
Kabul Tarihi: 22.02.2009



Grandfather who was aphakic visited clinic for getting new glasses. Patient had operated in childhood period. He said that his two children were also operated in both eyes. We called other family members for ophthalmologic examination. We found posterior subcapsular cataract in four children and two grandchildren. None of these patients had systemic diseases.

**Conclusion:** In cases of congenital or developmental cataracts, the relatives also must be examined and if needed intervention may be needed.

**Key Words:** Congenital cataract, hereditary cataract.

## AMAÇ

Üç kuşak konjenital kataraktlı bir aileyi sunmak

## GİRİŞ

Ailesel kataraktlar doğuştan olduğu gibi gelişimsel olarak da ortaya çıkabilirler. Konjenital kataraktlar bazı sistemik hastalıklarla birlikte görülebildiği gibi üçte bir oranında da izole olarak ortaya çıkabilirler. Konjenital katarakt halen çocukluk çağındaki tedavi edilebilir körlüklerin en önemli sebeplerinden biridir. Çocuklarda körlük oranı gelişmekte olan ülkelerde 5-15/10000, gelişmiş ülkelerde 1-4/10000 olarak bildirilmektedir. Katarakta bağlı gelişen körlük oranı gelişmekte olan ülkelerde 1-4/10000, gelişmiş ülkelerde ise 0,1-0,4/10000 dir (1-3).

## OLGU

Göz polikliniğimize gözlük muayenesine gelen cerrahi afak dede, 35 yıl önce iki gözünden katarakt ameliyatı olduğunu ve gözlük muayenesi için geldiğini belirtti. Muayenesinde bilateral dokuz diyoptri hipermetropi saptandı ve en iyi tashihli görme keskinliği bilateral 8/10 idi. Hikayesinde daha önce katarakt ameliyatı olan bir oğlu ve bir kızı olduğunu söyledi. Baba ve annesinin erken yaşlarda öldüğünü ve hiç kardeşi olmadığını 10 çocuğu ve 4 torununun olduğunu belirtti (soyağacı ekte verilmiştir). Bunun üzerine dede 8 çocuğunu ve 4 torununu muayeneye getirdi. 21 yaşındaki bir erkek, 14, 10 ve 8 yaşında 3 kız çocuğunda arka subkapsüler katarakt tespit edildi (Resim-1). Daha önce başka bir merkezde ameliyat olan oğlunun 6 yaşındaki oğlunda ve 4 yaşındaki kızında da arka subkapsüler katarakt mevcuttu. Daha önce başka bir merkezde ameliyat edilen bir kız ve erkek çocuğun muayeneleri başka bir şehirde olmaları nedeniyle yapılamadı. Muayeneleri yapılan çocuklarda görme keskinliği 2 metreden parmak sayma seviyesi ile 1/10 arasında iken torunlarda net bir görme alınamadı, fakat 2-3 metreden parmak sayma seviyesinden fazla değildi. Katarakt tespit edilen tüm hastalara (1 oğul, 3 kız, 2 torun) genel anestezi ile lens aspirasyonu yapılarak katlanabilir göz içi lensi yerleştirildi. Kliniğimizde biyomikroskopta muayeneye izin veren hastalarda Nd. YAG

lazer arka kapsülotomi sırasında da bir problem çıkmayacağı düşünülerek, bu hastalara intraoperatif kapsüloreksis yapılmamaktadır. Hastaların hepsinde biyomikroskopta muayene rahatlıkla yapılabildiğinden hiçbir hastaya arka kapsüloreksis yapılmadı. Bir yıldır takibimizde olan hastalarımızda ameliyat öncesi ve ameliyat sonrası hiçbir cerrahi komplikasyon görülmedi. Ameliyat edilen hastalarımızın cerrahi sonrası 1. yıldaki görme keskinlikleri en iyi tashihle 6/10 ile tam arasında alındı. Hastalarımızdan birinde hafif arka kapsül kesafeti başlangıcı olup görme keskinliğini etkilememektedir (Resim-2). Hastalarda cerrahi sonrası göz içi basıncı artışı görülmedi. Yaşları uygun olan iki hastaya gerekli ampliyopi tedavisi yapılmaktadır. Takipleri devam etmekte olan hastalarımızda sistemik yönden herhangi bir patolojiye rastlanmadı. Genetik yönden araştırma yapılmadı.

## TARTIŞMA

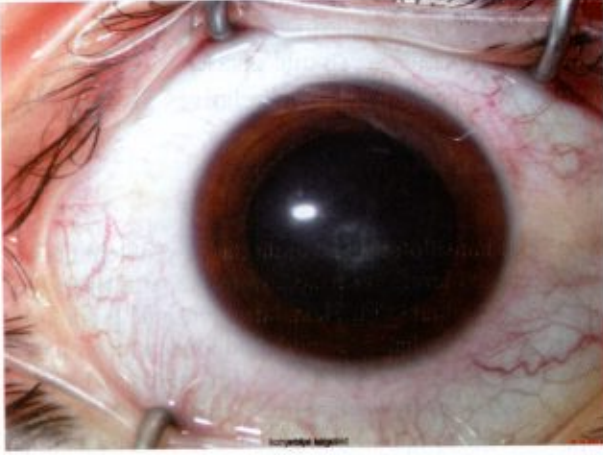
Bizim çalışmamızda yetişkin bir hastanın hikayesinden yola çıkılarak üç nesil kataraktlı bireyleri içeren bir aile ortaya çıkarılmıştır. Benzer çalışmalardan Zafer ve ark.'nın yaptığı bir çalışmada bir ailedeki 3 bebekte katarakt tesbit edilmiş ve ailedeki diğer bireyler muayeneye çağırılmış ve sonuçta gelen 10 aile bireyinin tamamında sütüral katarakt saptanmıştır. Bu çalışmada kromozom analizi de yapılmıştır (4).

Yokoyama ve ark.'nın yaptığı bir çalışmada, 7 aylık bir çocukta katarakt saptanmış, daha sonra annesinde de katarakt olduğu saptanınca aile taraması yapılmış ve sonuçta 8 erkek ve 4 bayandan oluşan 12 kişilik ailenin 10 bireyinde katarakt ve mikroftalmi saptanmıştır. Bu çalışmada genetik analiz yapılmıştır (5).

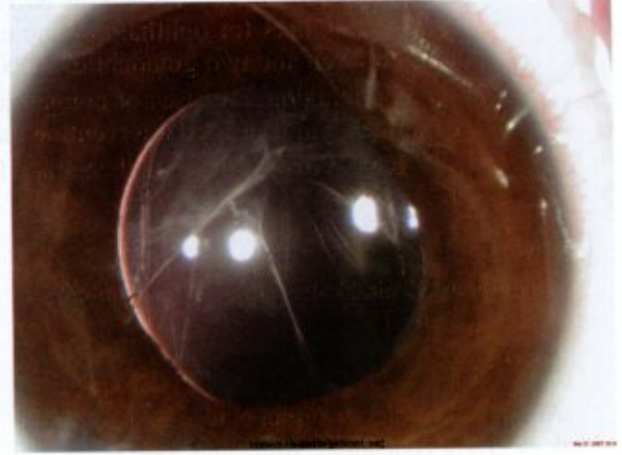
Vanita ve ark.'nın yaptığı bir çalışmada yedi yaşında kataraktı olan bir kız çocuğundan yola çıkılarak kardeşi ve babasında da katarakt varlığı saptanmıştır (6). Yine Vanita ve ark.'nın yaptığı başka bir çalışmada ise 12 yaşındaki kataraktı olan çocuktan yola çıkılarak 8 kişilik bir ailenin 5 bireyinde katarakt saptanmıştır (7).

Yan ve ark.'nın yaptığı çalışmada ise 26 kişilik bir ailede 10 etkilenmiş ve 16 etkilenmemiş birey tesbit edilmiştir (8).

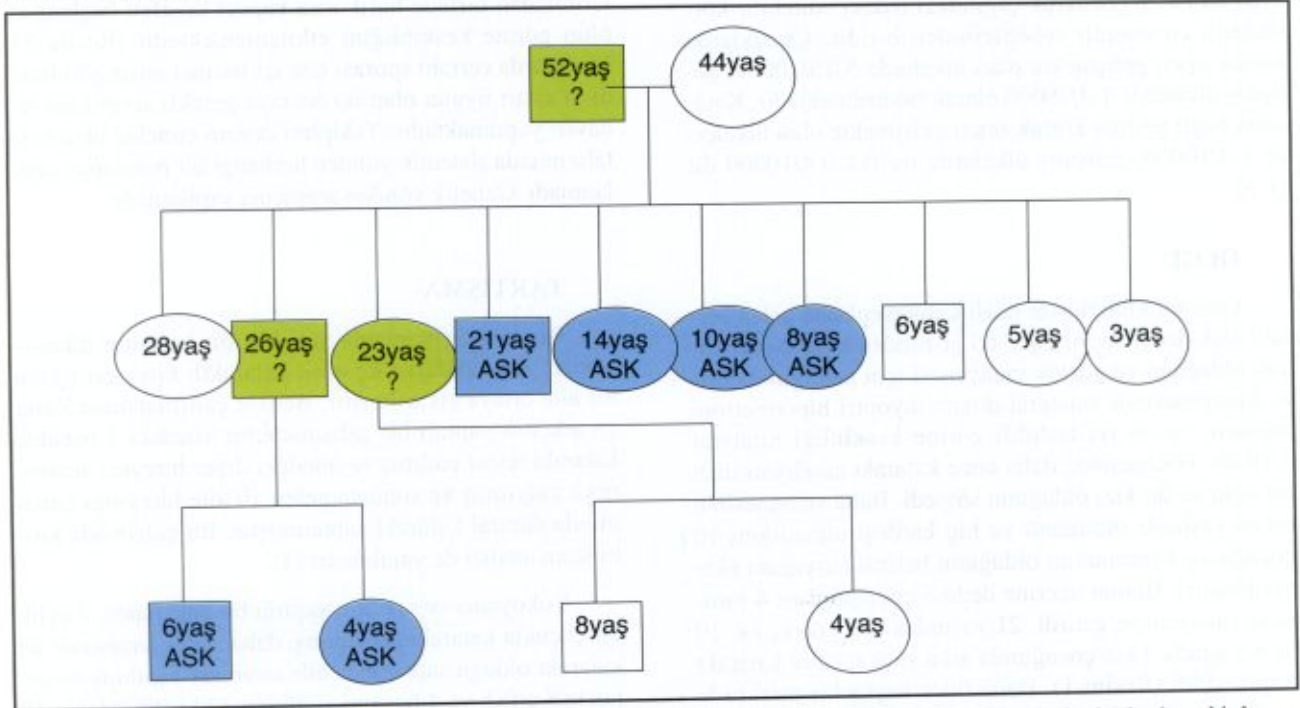
Resim 1.



Resim 2.



## Ailenin soy ağacı:



- Yeşil renkte olanlar başka bir merkezde opere olanlar, mavi renkte olanlar ise kliniğimizde opere olanlardır, başka şehirde yaşayan evli kız kendi çocuklarını muayene ettirmiş ve çocuklarında katarakt olmadığını belirtmiş, dede ile nine akrabadır ve evli olan bir oğul ve bir kız mevcuttur ve ikisi de yine akraba evliliği yapmıştır.

Craig ve ark.'nın yaptığı çalışmada ise iki kuzenden yola çıkılarak 22 kişilik bir ailede (3 nesil) 5 bireyde katarakt saptanmıştır (9).

Yang ve ark.'nın yaptığı bir çalışmada 22 kişilik bir ailede 10 etkilenmiş ve 12 etkilenmemiş birey tesbit edilmiştir (10).

Gonzalez ve ark.'nın yaptığı bir çalışmada ise 23 ki-

şilik bir ailede 9 etkilenmiş ve 13 etkilenmemiş birey saptanmıştır (11).

Li ve ark.'nın yaptığı çalışmada ise 5 nesil 51 kişilik bir ailenin 17 bireyinde katarakt saptanmıştır (12).

Çalışmamızdaki dezavantajlardan biri genetik analiz yapılmayıştır. Yapılan çalışmaların çoğunda genetik analiz yapılmış ve etyolojideki gen veya genler tanımlanmıştır.



lanmaya çalışılmıştır. Hastanemizde genetik çalışmalar yapılmadığından dolayı, biz hastalarımıza karyotip analizi yapamadık.

#### KAYNAKLAR

1. World Health Organization Prevention of Childhood Blindness Geneva, WHO, 1992, 457.
2. Foster A, Gilbert C. Epidemiology of visual impairment in childhood. in Taylor D, Hoyt C, Practical Pediatric Ophthalmology, Oxford: Cambridge MA, 1997, 3-6.
3. Foster A, Gilbert C, Rahi J. Epidemiology of cataract in childhood. J Cataract Refract Surg. 1997;23:601-4.
4. Emre Zafer, Jeanne Meck, Liora Gerrad, Elon Pras, Moshe Frydman, Orit Reish, Isaac Avni, Eran Pras, Molecular Vision. 2008; 14: 530-532.
5. Yuji Yokoyama, Kouji Narahara, Kazushiro Tsuji, Shinsuke Ninomiya, Yoshiki Seino Human Genetic. 1992 Sep-Oct;90(1-2):177-8.
6. Vanita V, Singh JR, Singh D, Varon R, Sperling K. Molecular Vision. 2008; 14: 1171-1175
7. Vanita V, Singh JR, Singh D, Varon R, Sperling K. Molecular Vision. 2008 Feb 9;14:323-6.
8. Yan M, Xiong C, Ye SQ, Chen Y, Ke M, Zheng F, Zhou X. Molecular Vision 2008 Mar 4;14:418-24
9. Craig JE, Friend KL, Gecz J, Rattray KM, Troski M, Mackey DA, Burdon KP. Molecular Vision. 2008; 14: 721-726.
10. Yang J, Zhu Y, Gu F; He X, Cao Z, Li X, Tong Y, Ma X. Molecular Vision. 2008; 14: 727-731.
11. Luz M Gonzalez-Huerta, Olga M Messina-Baas, Sergio A Cuevas-Covarrubias. Molecular Vision 2007; 13:1333-1338.
12. Li FF, Zhu SQ, Wang SZ, Gao C, Huang SZ, Zhang M, Ma X. Molecular Vision. 2008; 14: 750-755.