

Konjenital Oküler Motor Apraksi

Oya Tekeli (*), Özlem Evren Abbasoğlu (*), Emin Gürsel (**)

ÖZET

Konjenital oküler motor apraksi (KOMA) horizontal oküler sakkadlarda başarısızlık ve kompenzatuvar baş hareketleriyle karakterizedir. Bizim hastamız da bu klinik görünümle uyumlu 10 aylık bir erkek çocuğudur. Hastanın kranial MRI ve EEG'si ve flash VEP'i normal olarak saptanmıştır. Nörolojik ve metabolik hastalık saptanmamıştır. Farklı olarak hastamızda her 2 elde 6. parmak hikayesi aktarılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Konjenital oküler motor apraksi, horizontal sakkadik göz hareketleri.

SUMMARY

Congenital Ocular Motor Apraxia

Congenital ocular motor apraxia is characterized by failure of horizontal ocular saccades and compensatory head movements. Our patient is 10-month-old boy with this clinical picture. Patient's MRI, EEG and VEP were determined in normal range. There were no neurologic and metabolic diseases. As a different characteristic, a history of sixth finger in both hands was told.

Key Word: Congenital ocular motor apraxia, horizontal saccadic eye movements.

GİRİŞ

Konjenital motor apraksi ilk kez 1952'de Cogan tarafından tarif edilmiş klinik bir tablodur. Bu hastalıkta vertikal sakkadlar normal olmasına rağmen, horizontal sakkadların oluşturulmasında zorluk vardır (1). Bütün hastalarda optokinetik ve / veya vestibüler nistagmusun hızlı fazında yetmezlik söz konusudur (1). Etkilenen çocuklar bir objeden diğerine istemli olarak bakamaz ve bu arzulanan bakış yönünde gelişen ve hastalık için karakteristik olan sıçrayıcı kompenzatuvar bir baş hareketi neden olur (2). İzole bir durum olabileceği gibi bazı sistemik patolojiler de bu duruma eşlik edebilir. Biz de burada benzer özellikler taşıyan 10 aylık bir vakayı sunmayı amaçladık.

VAKA TAKDİMİ

10 aylık erkek çocuğu E.S., ailesi tarafından baş sallama şikayeti nedeniyle polikliniğimize getirildi. Anam-

nezinde bu özelliğin doğduğu andan itibaren olduğu ifade edildi. Doğum öncesi dönemde herhangi bir hastalık yoktu ve normal doğum öyküsü vardı. Ailesi tarafından çocuğun her 2 elinde 6. parmak olduğu ve doğduktan bir süre sonra bunların ampute edildiği söylendi. Anne ve baba arasında kan bağı yoktu. Hastanın tek kardeşi sağlıklıydı ve akrabalar arasında da benzer sorunu olan yoktu. Motor ve mental gelişimi ile ilgili sorgulamada; oturma, yürüme ve konuşma yaşlarının normal olduğu öğrenildi. Denge bozukluğu ve zeka ile ilgili bir problemi yoktu.

Oftalmolojik muayenesinde ön, arka segment ve ışık reaksiyonları normaldi. Afferent pupil defekti yoktu ve gözler ortoforikti (Resim 1-A). Bir objeye baktırılmaya çalışıp ardından başka bir objeye dikkati çekildiğinde, fiksasyonu sağlamak için 2. obje yönünde ani, sıçrayıcı bir baş hareketi ve gözlerde karşı yöne deviasyon ve takiben objeye fiksasyon sağlandıktan sonra başın pri-

Mecmuaya Geliş Tarihi: 25.12.1998
Düzeltilmeden Geliş Tarihi: 29.01.1999
Kabul Tarihi: 08.09.1999

(*) Uzman Dr., Ankara Numune Hastanesi 2. Göz Kliniği
(**) Doç. Dr., Ankara Numune Hastanesi 2. Göz Kliniği Şefi

mer pozisyona dönüşü izlendi (Resim 1-B-C-D). Bu hareket 2 yönde simetrik olarak mevcuttu. Bu görünüm video kayıtlarıyla tesbit edilmiştir. Vertikal göz hareketleri ve kapak hareketleri ise normaldi.

Nörolojik muayenesi ve diğer sistemlerin muayenesi normaldi. Yalnızca her 2 el lateral yüzünde, amputasyon yapılan bölgede hipertrofik cilt izlenmekteydi (Resim 2). Hematolojik tetkiklerinde demir eksikliği anemisi mevcuttu. Biokimya ve metabolik hastalıklara yönelik tetkikleri ve elektroensefalografi normaldi. Flash VEP her 2 gözde normaldi. Kranial manyetik rezonans görüntüleme hiçbir patoloji saptanmadı. Hasta 10 aylık olduğu için, optokinetik nistagmus ve vestibüler nistagmusu değerlendirmeye yönelik testlerle, elektrookülografinin sağlıklı yapılamayacağı öğrenildi.

TARTIŞMA

KOMA'da horizontal sakkadların yapılmasında bir defekt vardır, spontan göz hareketleri ise doğaldır. Etkilenen çocuklar bir objeden diğer objeye istemli olarak gözünü kaydıramaz ve bu karakteristik sıçrayıcı bir baş hareketine neden olur. Bu baş hareketi hedef obje yönünde olup, bu objeyi geçer. Baş atma hareketine ikincil olarak vestibulooküler refleksin etkisiyle, gözler baş hareketinin ters yönüne kayarlar ve daha sonra gözler fiksasyon yapınca, baş yavaşça orta hatta doğru gelir (2,3,4,5). Pursuit göz hareketleri doğal olabildiği gibi, etkilenmiş de olabilir. Bu hastalarda optokinetik ve vestibüler stimuluslar yavaş fazı oluştururken, hızlı faz ve dolayısıyla nistagmus oluşmaz. Vertikal göz hareketleri ise normaldir (2,6,7). Belirtiler zamanla azalabilirse de, okuma problemleri devam eder. Unilateral veya asimmetrik olan vakalar bildirilmiştir (8,9).

KOMA ile ilgili en geniş seri Harris ve arkadaşlarına aittir (1). Bu serideki hastalarda horizontal ve optokinetik nistagmus hızlı faz bozukluğu, DC elektrookülografi ile dökümante edilmiştir. Hastaların hepsinde uyarı sonrasında nistagmusun yavaş fazı oluşmuş, ancak hızlı faz oluşamadığı için, gözlerin aşırı deviye durumda bloke olup kaldığı (locked-up) gözlenmiştir. Jacobs ve arkadaşları da bu özelliğin, tanıda ek yardımcı bir kriter olduğunu ifade etmişlerdir (10). Harris tanıyı kolaylaştıran baş atma hareketinin hastaların %51'inde görüldüğünü, bununla gelişme geriliği nedeniyle baş kontrolündeki yetersizlikten kaynaklanabileceğini ifade etmiştir (1). Daha hafif seyirli olgular bildirilmiştir. Bu olgularda horizontal vestibüler ve optokinetik nistagmusun olabildiği görülmüştür. Latensi uzun ve amplitüdü düşük te olsa, istemli sakkadlar oluşturulabilmektedir (11).

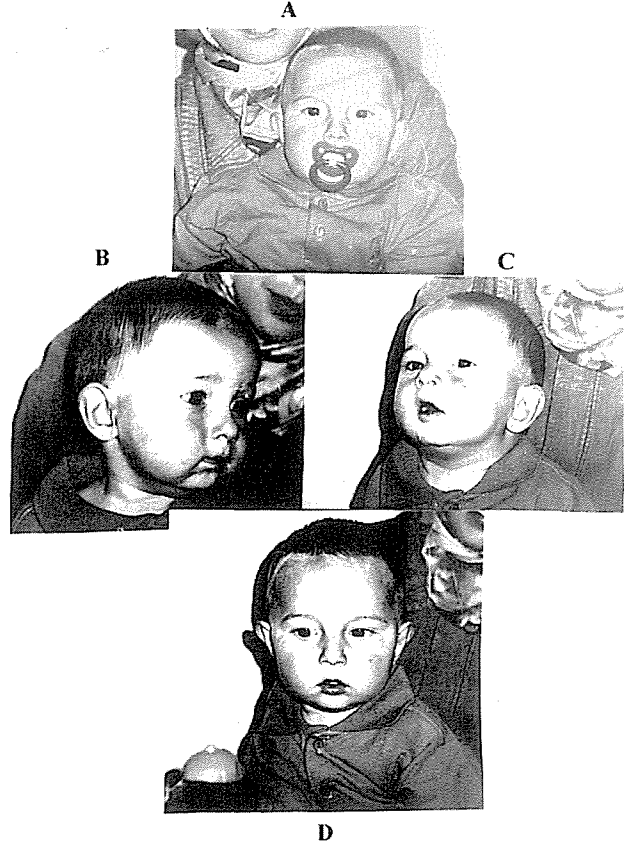
KOMA progresif bir hastalık değildir ve nedeni

Resim 1A. Primer pozisyonda gözlerde ortotropya.

1B. Hasta sol tarafa doğru bakmaktadır.

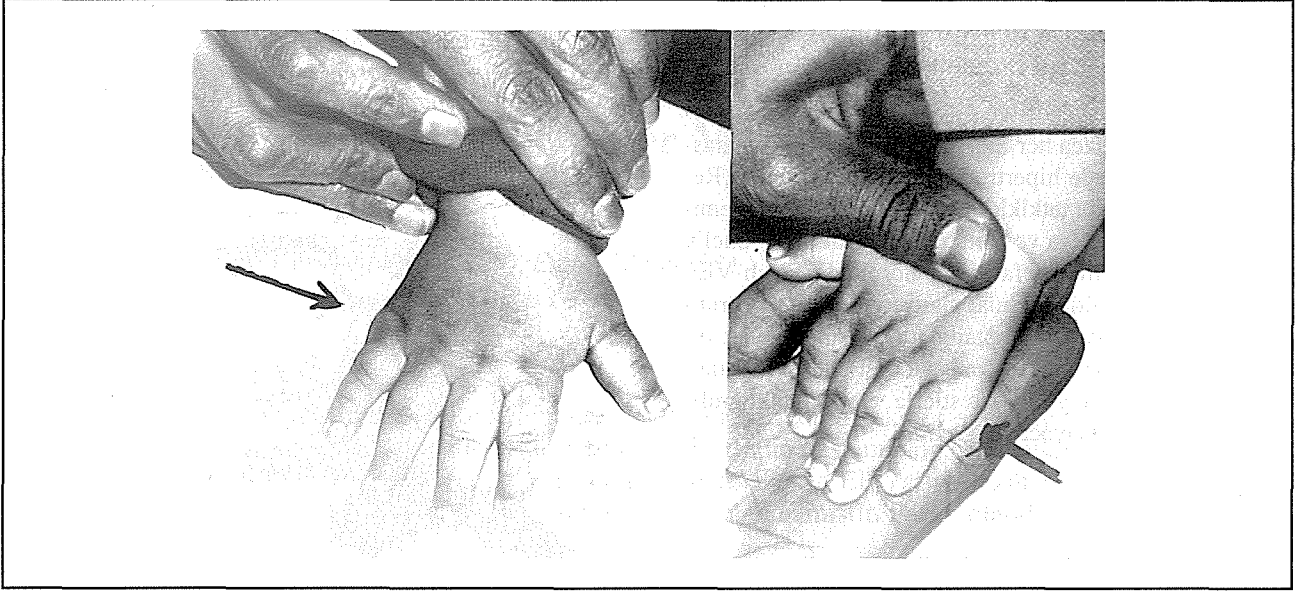
1C. Hastanın sağ tarafındaki bir objeye dikkati çekildiğinde, sağ tarafa doğru ani bir baş hareketi olmakta, gözlerde ise sola deviasyon gelişmektedir.

1D. Gözler objeye fiksasyon yaptıktan sonra, başın primer pozisyona doğru dönüşü görülmektedir.



bilinmemektedir. Çoğu vakalar sporadik olmasına rağmen bazı vakalarda genetik orijin olabileceği ifade edilmiştir (6). Bu çocuklar sıklıkla hipotoniktir ve gelişme geriliği, geç oturma ve geç yürüme hikayesi vardır. Zeka genelde normaldir, ancak hafif zeka geriliği olan vakalarda bildirilmiştir. Gestasyonel veya perinatal problemler olaya eşlik edebilir Korpus kallosum, serebellum ve 4. ventrikülü tutan santral sinir sistemi anomaliler olabilir (1). Gaucher hastalığı tip 2, Cockayne sendromu, ataxia telangiectasia, arka fossa tümörleri, nörofibromatozis tip 1, Wilson hastalığı maternal karbon monoksit zehirlenmesi ile de birlikteliği bildirmiştir (1,7,12,13). Bir çalışmada ise, KOMA olan çocukların çoğunda, görüntüleme yöntemleriyle alt vermiste hipoplazi saptanmıştır (14).

Bizim hastamız eşlik edebilecek patolojiler açısından araştırıldığında yalnız demir eksikliği anemisi

Resim 2. Her 2 el lateral yüzeyinde ciltte hipertrofi görülmektedir.

saptanmış ve her 2 elde 6. parmak hikayesi alınmıştır. Ancak 6. parmak hasta bize gelmeden önce ampute edilmiş ve resimleri çekilmediği için burada gösterilememiştir. Muayenesinde ise ellerin lateral yüzeyinde hipertrofik cilt görünümü saptanmıştır. Literatürde eşlik eden anomaliler arasında 6. parmak patolojisine rastlanmamıştır.

KOMA'nın bilinen bir tedavisi yoktur. Ancak bu hastalarda önemli olan eşlik edebilecek patolojileri ortaya koymak ve aileyi bu hastalığın seyri ve çocuğun karşılaşılabileceği sorunlar açısından bilgilendirmektir.

KAYNAKLAR

1. Christopher MH, Shawkat F, Eggitt IR, Wilson J, Taylor D: Intermittent horizontal saccade failure ('ocular motor apraxia') in children. *B J Ophthalmol* 1996;80:151-158.
2. Fielder AR, Gresty MA, Dodd KL, Mellor DH, Leven MI: Congenital ocular motor apraxia. *Trans. Ophthalmol. Soc. U. K.* 1986;105:589-598.
3. Riopel DA. Congenital ocular motor apraxia: report of a case with a review of the literature. *Am J Ophthalmol* 1963;55:511-514.
4. Cogan DG: A type of congenital ocular motor apraxia presenting jerky head movements. *Am J Ophthalmol* 1953;36:433-440.
5. Can İ, Önder F, Nurlu G, Kural Gülcan: Konjenital oküler motor apraksi. *Medial Network Oftalmoloji Dergisi.* 1997;4:455-158.
6. Gürer Y, Kükner Ş, Kunak Benal, Yılmaz S: Congenital ocular motor apraxia in two siblings. *Pediatr Neurol* 1995;13:261-262.
7. Zaret CR, Behrens MM, Eggers HM: Congenital ocular motor apraxia and brainstem tumor. *Arch Ophthalmol* 1980;98:328-330.
8. Robles J: Congenital ocular motor apraxia in identical twins. *Arch Ophthalmol* 1966;75:746-749.
9. Catalano RA, Calhoun JH, Reinecke RD, Cogan DG: Asymmetry in congenital ocular motor apraxia. *Can J Ophthalmol* 1988;23:318-321.
10. Zee DS, Yee RD, Senger HS: Congenital ocular motor apraxia. *Brain* 1977;100:581-600.
11. Glove AT, Powe LK: Ocular motor apraxia and neurofibromatosis. *Arch Ophthalmol* 1985;103:763.
12. Jacobs M, Harris C, Shawkat F, Taylor D: The objective assessment of abnormal eye movements in infants and young children. *Australian and New Zealand Journal of Ophthalmology* 1992;20:185-195.
13. Cogan GG, Chu FC, Reingold D, Barranger J: Ocular motor signs in some metabolic diseases. *Arch Ophthalmol* 1981;99:1802-1808.
14. Sargent MA, Poskitt KJ, Jan JE: Congenital ocular motor apraxia: imaging findings. *Am. J. Neuroradiol* 1977;18:1915-1922.