

ANADANGƏLMƏ KOLOBOMA İLƏ MÜŞAYİT OLUNAN ÇOXSAYLI DİSEMBRİOGENETİK STİQMALAR

Hacıyeva A.S., Məcidova S.Z., Bilalova F.Ə.
K.Y.Fərəcova adına Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutu

Koloboma-görmə üzvünün anadangəlmə və ya qazanılmış patologiyasıdır. Göz strukturlarının və müxtəlif qişaların koloboma tipli anadangəlmə patologiyasının rastgəlmə tezliyi hər 10000 yenidoğulanlar arasında 0,5-0,7 təşkil edir ki, bunların arasında 60%-dən çoxu qüzhəli qişanın kolobomasının hesabına baş verir.

Anadangəlmə koloboma irsi xarakter daşıyır və əsasən irsiyyət autosom-dominant əlamətlərlə ötürülür. Autosom-resessiv daşıyıcılığı nadir hallarda rast gəlinir. Koloboma yenidoğulanlarda xromosom mutasiya nəticəsində baş verən disembiogenetik stiqmaları ilə birlikdə rast gəlinir. Çox saylı sindromlar mövcuddur ki, onlardan VCFS (velokardiofascial sindromu), DGS, CHARHGE zamanı koloboma ilə birlikdə anadangəlmə ürək qüsuru, üz dismorfizmi, beyin, qulaq, daxili üzvlərin anomaliyaları kimi dəyişikliklər baş verir.

Beləliklə, qüzhəli qişanın koloboması polietioloji qeyri-mütərəqqi anadangəlmə anomaliya hesab olunur. Bizim apardığımız klinik müşahidə bu patologiyanın nümunəsi kimi nəzərə çatdırılır.

Açar sözlər: koloboma, disembiogenetik stiqmalar, yenidoğulan

Yenidoğulanlarda görmə üzvünün anadangəlmə patologiyaları arasında koloboma xəstəliyi xüsusi yer tutur. Göz strukturlarının və müxtəlif qişaların koloboma tipli anadangəlmə patologiyasının rastgəlmə tezliyi hər 10000 yenidoğulanlar arasında 0,5-0,7 təşkil edir ki, bunların arasında 60%-dən çoxu qüzhəli qişanın kolobomasının hesabına baş verir.

Koloboma- görmə üzvünün anadangəlmə və ya qazanılmış patologiyasıdır. Xəstəliyin 2 forması mövcuddur - tam və natamam. Bu patologiya hər iki cinsə aid olan yenidoğulanlarda eyni tezliklə rast gəlinir; iki və birtərəfli xarakter daşıyır. Torlu qişanın anadangəlmə damar torunun bitişməməsi korluğun və görmə zəifliyinin əsas səbəbi kimi qəbul olunur. Bu patologiyanın ən çox rast gəlmə forması qüzhəli qişanın kolobomasıdır.

Yunanca "koloboma" sözünün tərcüməsi "çatışmayan hissə" deməkdir [1]. "Koloboma" termini 1821-ci ildə Walther tərəfindən təklif olunmuşdur [2]. "Koloboma" termini görmə siniri diskini, torlu qişanı, damarlı qişanın özünü, kirpikli cismi, hətta bülluru əhatə edən tam defektindən başlayaraq bəbək kənarında kiçik bir şırımla qurtarır. Eyni zamanda

qüzhəli qişanın mezoderminin yüngül hipoplaziyası, göz dibinin anomal pigmentasiyanın düzxətli sahəsi ilə bitən bir sıra qüsurlardan ibarətdir.

Qüzhəli qişanın koloboması tez-tez aşkar olunan inkişaf qüsurudur və Mollenbach, O.G Stroyeva görə hər 6000 yenidoğulandan birində, E.Bermejo, M.L.Martinez-Frias görə isə hər 100.000 yenidoğulmuşun 4,89-də rast gəlinir [3,4].

Etiologiya. Bu qrupa aid olan anadangəlmə patologiyaların inkişaf mexanizmlərini başa düşmək üçün qeyd etmək lazımdır ki, insan rüşeyminin inkişafının 2-ci həftəsindən 1-ci göz qovuqcucuğu, 4 həftəsindən digər göz qovuqcucuğu inkişaf edir və bunların aşağı hissəsində yarıq müşahidə edilir. Göz yarığı hamiləliyin 4-5 həftəsindən proksimal və distal hissələrdən bir-birinə tərəf inkişaf etməyə başlayır. Qüzhəli qişa öz inkişafını daha gec-bətndaxili inkişafın 4 ayından başlayır və ona görə də onun natamam inkişafı göz yarığının bağlanmamasına səbəb olur. Zədələnmə yerində torlu qişanın və xorioideyanın olmaması və skleranın nazik membran hissəsi ilə örtülməsi qeyd olunur. Koloboma çox vaxt göz almasının aşağı hissəsində

yerləşir. Bunun səbəbi fetal yarığın məhz o sahədən keçməsidir (aşağı burun kvadratı).

Müəyyən olunmuşdur ki, bir çox irsi xəstəliklər müəyyən bir gen ilə deyil, bir neçə gen ilə əlaqəlidir, eyni zamanda bir gəndə olan müxtəlif mutasiyalar gözdə müxtəlif patoloji fenotiplərinin meydana gəlməsinə səbəb ola bilər. Lakin bir çox irsi xəstəliklərin patogenezi və birincili biokimyəvi çatmamazlıqları məlum deyil. Hazırda sübut olunmuşdur ki, irsi göz patologiyasının klinik formalarının müxtəlifliyi, mutasiyaların dəyişkənliyi və müxtəlif genlərin (dominant, resessiv, X xromosomu ilə əlaqəli) təsiri ilə əlaqəli və həmçinin paratipik şəraitdən və ekoloji faktorların qalan genotipinin təsirlərindən asılıdır. Anadangəlmə koloboma irsi xarakter daşıyır və əsasən irsiyyət autosom-dominant əlamətlərlə ötürülür. Autosom-resessiv daşıyıcılığı nadir hallarda rast gəlinir. Beləliklə, qüzeyli qışanın koloboması polietioloji qeyri-mütərəqqi anadangəlmə anomaliya hesab olunur.

Kolobomanın əmələ gəlməsinə səbəb olan ətraf mühit amillərinin sırasında alkoqol, sifilis, vərəm, diabet, məxmərək, resus uyunsuzluğu və s. kimi faktorların da rolu müəyyən edilmişdir.

Klinika. Qüzehli qışanın koloboması çox rast gəlinən patologiyadır. Bu defekt armudabənzər formada olur və aşağı hissədə yerləşir. Defekt sahəsində bəbəyin yığılma qabiliyyətinin saxlanması yalnız anadangəlmə koloboma üçün xarakterdir. Koloboma ön tərəfdən kirpikli cismə və zonulyar qata, arxadan isə görmə sinirinin diskinə qədər yayıla bilər. Büllur koloboma hissəsində qalınlaşmış formada olur ki, bu da zonulyar qatının olmaması ilə əlaqədardır.

Xorioideyanın koloboması ağ zona şəklində müəyyən edilir. Kənar hüdudları aydın görünür və koloboma zonası pigmentləşmiş şəkildə olur.

T.Aksenfeld qüzeyli qışanın kolobomasının ikitərəfliyə nisbətən, daha çox birtərəfli rast gəlməsini iddia edirdi [5].

Tipik koloboma həmişə aşağıya və ya aşağı-ıçəriyə doğru yönəldilir. Kolobomanın şəkli və ölçüsü fərqli ola bilər. Bu, rüşeym yarığının bitməsi zamanı baş verən pozğunluqlarla əlaqədardır. Normal halda qüzehli qışada mezodermal qatların arxitekturası sax-

lanılır. Qüzehli qışanın sfinktoru bəbəyin dairəvi hissəsindən keçərək aypara şəklində defekti əhatə edir. Adətən bəbək kənarında geniş əsasə malik armudşəkilli və ya üçbucaq formasında rast gəlinir. Kolobomanın ən çox yayılmış forması ayşəkillidir. İşıqlandırma zamanı gözün qüzehli qışasının və kalobomatoz seqmentin diafraqmal funksiyası saxlanılır. Bu anadangəlmə kolobomanı qazanılmış kolobomadan (travmatik, postoperativ) fərqləndirən bir əlamətdir [6-8]. Koloboma qüzehli qışanın bütün sektorunu kirpikli cismə qədər əhatə edərsə, ona "total", əks halda isə "hissəvi koloboma" adlanır. Qüsür qüzehli qışanın bütün təbəqələrini əhatə edərsə, koloboma "tam" adlanır. Yalnız neytral laylar və ya mezodermal stroma qüsurlu olduqda, bu "natamam" koloboma və ya psevdo-kolobomadır.

V.A. Arxangelskiy yazırdı ki, qüzeyli qışanın anadangəlmə koloboması tez-tez büllurun bulanması ilə müşahidə olunur. Büllurun bulanmasından əlavə, qüzehli qışanın anadangəlmə koloboması ilə birlikdə büllurun kolobomasının olması da mümkündür [9].

Qüzehli qışanın koloboması tez-tez damarlı qışanın koloboması ilə birləşir. Damarlı qışanın kolobomasının görünüşü, ölçüsü və forması fərqli ola bilər. Daha çox - oval ağ və hətta mavi rəngdə böyük bir sahə olur. Kolobomanın kənarları normal xorioideyadan kəskin şəkildə ayrılır və demək olar ki, həmişə pigmentlidir.

Görmə sinirinin və damarlı qışanın koloboması birlikdə rast gəlinərsə onların sərhədləri birləşir və görmə sinirinin diskinin sərhədlərini ayırmaq çətin olur.

Damarlı qışanın koloboması zamanı göz funksiyasının vəziyyəti makulyar sahənin kolobomaya daxil olub-olmamasından asılıdır. Əgər daxil olmasa, görmə qabiliyyəti olduqca yüksək ola bilər. Əks halda, görmə qabiliyyəti hər zaman kəskin azalır. Oftalmoloji praktikada 1964-cü ildə Duke-Elder tərəfindən təklif olunan anadangəlmə qüzehli qışanın kolobomalarının təsnifatından istifadə olunur [2]. Duke-Elder təsnifatına əsasən görmə orqanında anatomic və funksional dəyişikliklər qanunlarının öyrənilməsinin nəticələrinə əsaslanaraq, çatışmazlıqları nəzərə almaqla anadangəlmə qüzehli qışanın kolobomaların klinik-morfoloji təsnifatı hazırlanmışdır [6, 10].

Qüzehli qişanın anadangəlmə kolobomalarının yeni təsnifatı cərrahi müdaxilənin həcm və xüsusiyyətini daha obyektiv planlaşdır-

mağa, həmçinin əməliyyatın mümkün funksional nəticələrini proqnozlaşdırmağa imkan verir (cədvəl 1).

Cədvəl 1.

Qüzehli qişanın anadangəlmə kolobomaların təsnifatı

Xüsusiyyət	Xüsusiyyətin xarakteristikası	Xüsusiyyətin topografiyası
Lokalizasiya	tipik	embrional dəliyin proyeksiyası
	atipik	embrional dəliyin proyeksiyasından kənar
Yayılma dərəcəsi (kolobomanın ölçüsü)	total	kirpikli cismi əhatə edən qüzeyli qişanın sektoru
	hissəvi	Ştreyf oluğu
		Pseudopolikoriya
Qüzehli qişanın zədələnmə dərəcəsi	tam	qüzehli qişanın bütün təbəqələri
	natamam	Körpüçüklü
		stromanın hipoplaziyası – lakuna
		piqment layın hipoplaziyası
Bəbəyin ektopiya dərəcəsi	ektopiyasız	-
	I dərəcə	qüzeyli qişanın işıq refleksindən kənarında yuxarı bəbək kənarı
	II dərəcə	ışıq refleksindən 1/3 aşağı yerləşən yuxarı bəbək kənarı
	III dərəcə	ışıq refleksindən 2/3 aşağı yerləşən yuxarı bəbək kənarı
Kirpikli cismin vəziyyəti	dəyişiksiz	-
	hipoplasiya	qüzehli qişanın koloboması proyeksiyasında
	koloboma	qüzehli qişanın koloboması proyeksiyasında
Büllurun vəziyyəti	dəyişiksiz	-
	koloboma	qüzehli qişanın koloboması proyeksiyasında
	katarakt	-
Damarlı qişanın vəziyyəti	dəyişiksiz	-
	koloboma	makulanı əhatə edir makulanı əhatə etmir

Koloboma yenidoğulanlarda xromosom mutasiyası nəticəsində baş verən disembrionogenetik stiqmaları ilə birlikdə rast gəlinir. Çox saylı sindromlar mövcuddur ki, onlardan VCFS (velokardiofascial sindromu), DGS, CHARHGE zamanı koloboma ilə birlikdə anadangəlmə ürək qüsuru, üz

dismorfizmi, beyin, qulaq, daxili üzvlərin anomaliyaları kimi dəyişikliklər baş verir.

Diaqnostika. Xarici müayinə zamanı qüzehli qişanın koloboması diaqnozunu asanlıqla qoymaq olur. Xorioideya koloboması oftalmoskopik olaraq torlu qişada damarsız açıq rəngli sahələr və həmin sahələrin aydın

nəzərə çarpan sərhədlərinin pigmentasiyası şəklində görünür.

Müalicə: Qüzehli qişanın kolobomasının müalicəsi əmələ gələn qüsurun ölçüsündən asılıdır. Kiçik ölçülü defekt müalicə tələb etmir. Nəzərəçarpan dəyişikliklər varsa əməliyyat 2 formada aparıla bilər. 1-ci formada əməliyyat ilk öncə limb hissənin kəsiyi ilə aparılır (tam defektin üzərində), qüzehli qişanın kənarlarının tikilməsi ilə başa çatdırılır. 2-ci formada isə əməliyyat gözün minimal zədələnməsi şərti ilə tunel kəsiklərlə icra olunur. Bəzi müəlliflər yaxından görmənin pozulmasında tətbiq olunan kollagenplastika təklif edirlər ki, bu zaman çərçivə yaradaraq defektin artmasının qarşısı alınır.

Xorioideyanın kolobomasının hal-hazırda adekvat müalicəsi yoxdur. Buna baxmayaraq bu patologiyada endodrenaj və lazer fotokoagulyasiyası ilə müalicə aparılır.

Proqnoz və profilaktika. Spesifik profilaktika üsulu hazırlanmayıb. Bu patologiya ilə olan xəstələr ildə 2 dəfə oftalmoloqun baxışından keçməlidirlər. Zəif dərəcəli zədələnmə zamanı proqnoz qənaətbəxş olur. Geniş miqyaslı zədələnmə isə görmə itiliyinin azalması, tam korluğa və əlilliyə gətirib çıxara bilər.

Bizim klinikamızda rastlaşdığımız aşağıda göstərilən bir klinik nümunəni nəzərinizə çatdırmaq istərdik.

Xəstə-İ.A. (X/t-6306), 07.10.2018-ci il təvəllüdü, çox ağır vəziyyətdə, 5 günlük, K.Fərəcova adına ETPİ-nin vaxtından əvvəl doğulanların patologiyası şöbəsinə daxil olmuşdur. Xəstənin anamnezində müəyyən edilmişdir ki, uşaq ananın III hamiləliyi, III doğuşundandır. Evdə 2 sağlam qız uşağı var. Hamiləlik dövründə ana həkim nəzarətində müayinə və müalicə olunub. Uşaq vaxtında 2500 qram kütlə ilə təbii yolla doğulub. Doğum evindən 3 günlük evə yazılıb. Uşaqda 2-ci gündən sarılıq müşahidə edilib və evə yazıldıqdan sonra getdikcə sarılıq əlaməti artıb. Uşaq evdə ana südü ilə qidalandırılıb, lakin 5 günlüyündə əmmənin şəifləməsi müşahidə edilib. Vəziyyətinin ağırlaşması ilə əlaqədar olaraq K. Fərəcova adına ETPİ-nin VQDPŞ-yə göndərilib. Obyektiv müayinə zamanı uşağın vəziyyəti çox ağırdır. Ön planda yetkinsizlik əlamətləri, tənəffüs pozğunluğu, bilirubin intoksikasiyası, kobud nevroloji simptomatika qeyd olunub.

Dərisinin rəngi solğun, ikretik, qurudur. Peral və periferik sianozu var. Çox saylı disem-briogenetik stiqmalar qeyd olunur: çənə və üz dismorfizmi (alın sümükləri qeyri-düzgün forması). Böyük əmgək 0,5x0,5 sm açıq, sagital tikiş bağlıdır. Ətraf qıcıqlara qarşı reaksiyası zəif idi: Əmmə, udma refleksinin olmaması. ətraflarında fleksor hipertonus müşahidə edilirdi. Klinik baxış zamanı əl barmaqlarının anormal quruluşu, mikroftalmiya, hipertelorizm, burun yəhərin yastılığı, qulaq seyvanların aşağı yerləşməsi, yumşaq damağın bitişməməsi kimi qüsurlar aşkar edildi. Uşaq ağıldıqda səsi zəif çıxırdı, kütləsini 400 qr itirmişdi. Ürək tonları karlaşmışdı, sistolik küy eşidilirdi. Auskultasiyada ağ ciyərlərində tənəffüsü hər 2 tərəfdən ötürülürdü. Qarnı yumşaq, qaraciyər qabırğa kənarından 1,5 sm əllənirdi. Sidik ifrazı sərbəst, nəcis gündə 3-4 dəhə həzm olunmamış, sarı rəngdə olurdu. Şöbədə müalicə olduğu müddətdə xəstə nevroloq, genetik, retinoloq tərəfindən konsultasiya olundu. Mütəxəssislər tərəfindən aşağıdakı diaqnozlar qoyuldu:

Nevroloqun baxışı aparılıb (13.10.2018): Anadangəlmə inkişaf qüsuru.

Oftalmoloqun baxışı (13.10.2018) –bəbəyin işığa reaksiya hədsiz zəifdir, forması qeyri-düzgündür. Büllur bir qədər bulanıq görünür. Göz almalarının ölçüsü göz yarığının ölçüləri ilə uyğun deyil. Diaqnoz: OU-mikroftalmiya, qüzehli qişanın koloboması (nata-mam) Məsləhət-retinoloqun baxışı.

Müalicə həkiminin baxışı zamanı – mikroftalmiya, əl barmaqlarının (2-3 barmaq) kontrakturası, ürək müayinəsi zamanı-mədə-ciklərarası çəpərin deffekti, yumşaq damağın qüsuru, qüzehli qişanın koloboması aşkar edildi.

Genetikin baxışı zamanı xromosom aberrasiyasına şübhə olduğu qeyd olundu. Molekulyar-genetik, sitogenetik müayinə olunması məsləhət görüldü.

Retinoloqun baxışı (18.10.2018): Qüzehli qişanın koloboması. Xorioideyanın koloboması.

Neyrosonoqrafiya müayinəsinin nəticəsi: 13.10.2018.–I dərəcə qansızma. İR-0,56 (0,55 - 0,75). Beyində sağ mədəcik -3 mm, sol mədəcik-3 mm. subaraxnoidal sahə -2 mm (N-4 mm) ölçüdə oldu.

EXOKQ müayinəsi zamanı - ürək kame-ralı genişlənməyib. MAÇD (VSD) - 2,1 mm. QAÇD- funksional oval dəlik. Sol mədəcək boşluğunda exopozitiv fokus 2,0 mm.

Doppler müayinəsində patoloji axıntılar müşahidə edilməyib.

Döş qəfəsinin rentgen müayinəsi (13.10.2018): Sağ ağciyərin aşağı payında zəif intensivli pnevmonik kölgələr izlənir. Bağırsaqlarda hava-maye səviyyəsi izlənmir. Meteorizm əlamətləri qeyd olunur, haustralar genişlənilib. 18.10.2018 - pnevmonik kölgəliklərin tam sorulması izlənir.

Beyin MRT müayinəsi: Triqonosefalik baş forması. Korpus kollozumda normaldan incə görünüm. Hər iki bulbus okuli posterior divarında koloboma düşündürən əlamətlər. Hər iki mastoid hüceyrələrində və orta qulaqda artmış maye. Sağda xoroid fissura kistası.

Müayinələr: SMV-18 İgG-D/U, Tokso plazmoz-neqativ, Herpes II-İgG-12D/U. Bilirubin-215 mkmol/l, düz-20, q/düz -195 mk mol/l, Ca-1,91 mmol/l, Cl-95, K-4,4, Na-135, qlükoza-3,1 mmol/q, ümumi zülal-78 q/l, Hb-126 q/l, er- $3,6 \times 10^{12}/l$, ley- $10,0 \times 10^9/l$, çub – 3% lim – 40%, seg – 50%, eoz – 3%, mon – 4%, ECS – 5 sm/s.

Nəcisin ümumi analizi- leykosit-30 q/s, selik –orta miqdarda, neytral yağlar-çox

miqdarda. Sidiyin ümumi analizi-az bulanıq, yastı epitelilya-5-6, q/s-1010, pH-7, zülal – yox, bakteriya az miqdarda.

Klinik diaqnoz: Perinatal hipoksik ensefalopatiya. Baş beyinə qansızma I°. Çox saylı dizembriogenetik stiqmalar: Yumşaq damağın bitişməməsi. Anadangəlmə koloboma. Anemiya. Neonatal sarılıq. VSD, FOD. Az kütləli uşaq.

Xəstəyə kompleks müalicə aparılıb: anti-bakterial, infuzion terapiya, respirator terapiya.

Evə yazılında - Vəziyyəti kafidir. Sarılığı keçib. Ana zondla uşağını qidalandıрмаğı öyrənib. Kütləsini 500 qr artırır.

Xəstə ilə katamnestic müşahidəni davam etmək məqsədi ilə əlaqə saxlanılıb. Uşağın müayinəsini Türkiyə Respublikasında davam etdiriblər. Genetik konsultasiya aparılıb və “Mikrodelesiya sindromu” diaqnozu qoyulub. Diaqnozlar təsdiqini tapıb. Bu müddət ərzində uşaqda narahatlıq, son aylarda qıcolma tutmalarının artması qeyd olunur. Nevroloji statusda müsbət dinamika əldə olduğu halda, körpədə göz əməliyyatı aparılması planlaşdırılır. Kütləsini artırır. Somatik cəhətdən vəziyyəti kafidir.

Hal-hazırda, körpə antikonsvulsant preparatlar alır. Körpə nəzarət altındadır.

ƏDƏBİYYAT:

1. Петровский Б.В. Большая медицинская энциклопедия / Б.В. Петровский. – М.: Советская энциклопедия, 1979. – 439 с.
2. Duke Elder W.S. Congenital Deformities /W.S. Duke Elder // System of Ophthalmology. – St. Louis: Mosby Co., 1964. – P. 457–614.
3. Строева О.Г. Морфогенез и врожденные аномалии глаза млекопитающих / О.Г. Строева. – М.: Наука, 1971. – 225 с.
4. Bermejo E. Congenital eye malformation: clinical-epidemiological analysis of 1, 124, 654 consecutive births in Spain / E. Bermejo, M.L. MartinezFrias // Am. J. Med. Genet. – 1998. – Vol. 75. – P. 497–504.
5. Аксенфельд Т. Руководство по глазным болезням / Т. Аксенфельд. – М.: Медгиз, 1939. – 640 с.
6. Врожденные колобомы радужки: Метод. рекомендации / С.В. Сташкевич, М.А. Шантурова, А.Г. Щуко и др. – Иркутск: ИГИУВ, 2003. – 28 с.
7. Ковалевский Е.И. Детская офтальмология / Е.И. Ковалевский. – М.: Медицина, 1970. – 312 с.
8. Одинцов В.П. Курс глазных болезней / В.П. Одинцов. – М.: Медгиз, 1946. – 426 с.
9. Архангельский В.Н. Руководство по глазным болезням / В.Н. Архангельский. – Медгиз, 1962.– Кн. 1. – 500 с.
10. Сташкевич С.В. Хирургия врожденных колобом радужки, осложненных катарактой: Автореф. дис.канд. мед. наук: 14.00.08 / С.В. Сташкевич.– Красноярск, 2003. – 22 с.

SUMMARY

MULTIPLE DYSEMBRYOGENIC STIGMAS ACCOMPANIED BY CONGENITAL COLOBOMA

Hacıyeva A.S., Machidova S.Z., Bilalova F.A.

Scientific Research Institute of Pediatrics named after K.Farajova

Key words: *coloboma, disembriogenic stiqma, newborn.*

Coloboma is a congenital defect that affects the normal structure of the eye, most commonly the eyelid or the iris, causing an absence of part of the eye tissue. Coloboma may occur spontaneously or it may be inherited. The incidence of colonic congenital pathology of eye structures and of various strains is between 0.5 and 0.7 per 10,000 newborns, of which more than 60% are due to the coloboma of the iris.

The congenital coloboma is inherited and mostly inherited by autosomal dominant characteristics. Autosomal-reuscitation is rarely found. Coloboma is commonly associated with dysembryogenic stigmas occurring as a result of chromosomal mutation. There are numerous syndromes that include VCFS (Velocardiofacial syndrome), DGS, CHARGE, congenital heart defects, facial dysmorphism, anomalies of brain, ear and internal organs occur with coloboma.

Thus, the coloboma of the iris is considered to be a polyethiologically unsuccessful congenital anomaly. Our clinical observation is considered as an example of this pathology.

Hacıyeva Adilə Sabir qızı

*K.Y.Fərəcova adına Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutu
adilehaciyeva@gmail.com*