

Aniridi ile İliřkili Konjenital Glokomlu Bir Olguda Alt Kapak Epiblefaron Cerrahisi**Lower Lid Epiblepharon Surgery in a Case with Congenital Glaucoma Associated with Aniridia**Derya Dođanay¹, Yasemin Katirciođlu¹, Gzde Orman¹**ZET**

Aniridi, kromozom 11p13 zerinde bulunan PAX6 genindeki bozukluđa bađlı geliřen kısmi veya tam iris defektidir. Aniridiye konjenital katarakt, konjenital glokom, keratopati veya foveal aplazi gibi okler anomaliler eřlik edebilir. Epiblefaronun etyopatogenezi tam olarak bilinmemektedir. Bununla beraber epiblefaron etyopatogenezinde konjenital cilt katlanma anomalisi ve alt kapak retraktrlerinin yanlış yapılanması olduđu dřnlmektedir. Karotiko-kavernz fistl, tiroid oftalmopati, megalo-oftalmi ve konjenital glokom gibi oftalmolojik hastalıklarla birlikteliđi bildirilmiřtir. Bu alıřmada aniridiye bađlı konjenital glokom ile takipli Dođu-Asyalı drt yař erkek olguda geliřen epiblefaronun tanı ve tedavisinin sunulması amalandı. zgemiřinde atrial septal defekt bulunan hastanın her iki gznde alt kapakta epiblefaron, aniridi, mikrosferofaki ve katarakt mevcuttu. Bu olguya epiblefaron nedeniyle alt kapak retraktrleri ile orbikler kası hedef alan cerrahi teknik uygulandı.

Anahtar Kelimeler:

Epiblefaron, konjenital glokom, aniridi, mikrosferofaki

ABSTRACT

Aniridia is complete or partial iris defect that develops due to a defect in the PAX6 gene located on chromosome 11p13. Aniridia may be accompanied by ocular findings such as congenital cataract, congenital glaucoma, keratopathy or foveal aplasia. Epiblepharon is congenital eyelid anomaly with fully unknown etiopathogenesis. However, in the etiology of epiblepharon is thought that congenital skin fold anomaly and wrongly structured lower eyelid retractors. Its association with ophthalmologic diseases such as carotico-cavernous fistula, thyroid ophthalmopathy, megalo ophthalmia and congenital glaucoma has also been reported. In this study, we aimed to present the diagnosis and treatment of epiblepharon developed in an East-Asian four-year-old male patient with congenital glaucoma due to aniridia. The patient had a history of atrial septal defect and had epiblepharon, aniridia, microspherophacia and cataract on both eyes. Surgical technique targeting the orbicular muscle with lower eye lid retractors was applied to this case due to epiblepharon.

Key Words:

Epiblepharon, congenital glaucoma, aniridia, microspherophacia.

1 Sađlık Bilimleri niversitesi Ankara Eđitim Arařtırma Hastanesi Gz Hastalıkları Kliniđi, Ankara, Trkiye

Makale Geliř Tarihi / Submitted: Kasım / November 2021**Makale Kabul Tarihi / Accepted:** Haziran / June 2022**Sorumlu Yazar / Corresponding Author:**Derya Dođanay
Adres: Krupark Evleri Sedit 2 Blok, Daire; 31, Osmangazi, Bursa, Trkiye
Tel: +90 533 346 9765
E-posta: d3rya1983@gmail.com
Orcid 0000-0002-5757-0261**Yazar Bilgileri /Author Information:**Yasemin Katirciođlu: 0000-0001-5728-7995, e-mail: yaslankatircioglu@yahoo.com
Gzde Orman: 0000-0001-5223-3816, e-mail: gozdeerkan@hotmail.com

GİRİŞ

Epiblefaron; sıklıkla alt kapakta görülen, kirpiklerin vertikal pozisyonda durmasına izin veren horizontal cilt kıvrımının varlığı ile karakterize doğumsal kapak anomalisi olup en sık Doğu Asyalı çocuklarda görülmektedir.1 Genellikle iki taraflı görülür ve ailesel özellik gösterir. Konjenital olarak cilt katlanma anomalisi mevcuttur.1 Aynı zamanda, pretarsal cilt ve orbiküler kas kapak üzerine biner ve kirpikler globa doğru yönelir. Kirpiklerin kornea irritasyonu erken yaşlarda iyi tolere edilebilirken ilerleyen yaşlarda keratopati ve astigmatizmaya yol açabilmektedir ve düzeltilmesi önerilmektedir.

Aniridi, kromozom 11p13 üzerinde bulunan PAX6 geninin genetik bozukluğu olup ilişkili oküler belirtiler en yaygın glokom olmak üzere konjenital katarakt, keratopati, pitozis, nistagmus, foveal aplazi veya mikrofalmi görülebilir.2 Alta yatan mekanizma olarak; rudimenter iris anterior rotasyonu ve buna bağlı açığı kapanması olduğu düşünülmektedir.3 İnatçı glokom veya eşlik eden oküler bozukluklar nedeniyle görme prognozu genellikle kötüdür.4

Konjenital glokomda gelişen buftalmusa bağlı alt kapak epiblefaronu gelişebileceği daha önce gösterilmiştir.5 Olgumuz; aniridiye bağlı konjenital glokomda epiblefaron ile birlikte, mikrosferofaki, katarakt beraberinde sistemik kalp anomalisi mevcut olan literatürdeki ilk olgudur. Buna ek olarak çalışmamızda epiblefaronun cerrahi tedavisinde her iki göze alt kapak cilt-orbiküler kas rezeksiyonu, alt kapak retraktörlerinin kısaltılıp tarsi ve cilde sütürasyonu tekniği sunulmaktadır.

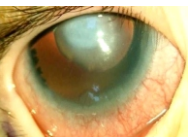
OLGU

Dört yaşında Doğu-Asyalı erkek olgu Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi glokom biriminde aniridi ile ilişkili konjenital glokom tanısı ile izlenmekteydi. Özgeçmişinde; 17 aylıkken atrial septal defekt nedeniyle opere olan olguya, 29 aylık iken aniridiye bağlı konjenital glokom nedeniyle Rusya Federasyonu Helmholtz Moscov Research Institute of Eye Disease merkezinde sağ göze diod lazer siklofotokoagülasyon, sol göze trabekülektomi operasyonu uygulanmıştı. Glokom birimimizde ameliyat sonrası kontrolleri yapılan olgu her iki göze timolol % 0.25, brimonidine %0.15 ve sodyum hiyalüronat damla kullanılmaktaydı. Olgunun artan korneal opasite ve göz kapağı bozukluğu nedeni ile oküloplastik birimimize konsülte edildi. Olgunun yapılan muayenesinde her iki alt kapakta epiblefaron, oküler yüzey irritasyonu, keratopati ve buftalmus izlendi



Fotoğraf 1 : (a-b). Olgunun cerrahi öncesi sağ ve sol alt göz kapağında epiblefaron ve oküler yüzeyde hiperemi izleniyor

(Fotoğraf 1 (a-b)). Katarakt ve kornea yüzey bozukluğu nedeniyle refraksiyon muayenesi yapılamadı. Görme keskinliği her iki gözünde ışık hissi seviyesinde, göz içi basıncı Tonopen-XL ile yapılan ölçüm ile sağ gözde 13 mmHg, sol gözde 15 mm Hg idi. Ön segment muayenesinde her iki gözde; buftalmus, derin ön kamara, aniridi, mikrosferofaki, katarakt ve limbal kök hücre yetmezliğine bağlı periferik korneal damarlanma dikkati çekmekte idi.



Fotoğraf 2 : Olgunun sağ gözünde mikrosferofaki, aniridi, limbal kök hücre yetmezliğine bağlı periferik korneal vaskülarizasyon izleniyor

(Fotoğraf 2).Kornea çapları vertikal olarak sırası ile sağ 13 mm sol 13 mm, horizontal olarak sağ 13,5 mm sol 13,5 mm, aksiyal uzunluk ölçümü her iki gözde 21 mm idi. Fundus katarakt ve kornea yüzey bozukluğu nedeniyle suboptimal görüntülenmiş olup görünen alanlar normal olarak izlenmiştir. Olgunun cerrahi öncesi yapılan çocuk kardiyo-loji konsültasyonunda; triküspit ve mitral kapak yetmezliği, sol ventrikül hipertrofisi, sol persistan superior vena kava mevcut olarak değerlendirildi ve interarterial septumda sütür materyeli izlendi. Olgunun periyodik kontrollere uyumunun az olması ve epiblefaronu bağlı keratopati gelişmesi nedeniyle cerrahi endikasyon verildi. Olgumuzdan bilgilendirilmiş hasta onam formu alındı.

Cerrahi tedavi; Olgumuza her iki alt kapakta kirpikli kenarın üç mm altından kapak uzunluğu boyunca cilt insizyonu yapıldı. Traksiyon için 6/0 siyah ipek sütür tars seviyesinde alt kapak kenarına yerleştirildi. Daha önce insizyon yaptığımız yerden kesici koter ile üç mm'lik cilt ve orbiküler kas eksize edildi.



Fotoğraf 3 : Olgumuzun Epiblefaron Cerrahi tedavi basamakları .

- Kesici koter ile üç mm'lik cilt ve orbiküler kas eksize edildi .
- Orbital septum ve orbiküler kas arasından aşağı doğru Weskot makas ile diseksiyon yapıldı .
- Alt kesi yeri altındaki orbiküler kas ince bir şerit şeklinde eksize edildi .
- Alt kapak retraktörleri ve orbital septum tars alt kenarından ayrıldı .
- Alt kapak retraktörleri ve orbital septumun birleştiği yerden bir strip Weskot makas ile eksize edildi.
- Stripin ucu ile tars alt kenarı 6/0 vikril ile tek tek sütüre edildi .
- Cilt-alt kapak retraktörü -ciltten geçirilmek üzere 6/0 vikril sütür ile cilt tek tek kapatıldı .

(Fotoğraf 3a). Orbital septum ve orbiküler kas arasından aşağı doğru Weskot makas ile diseksiyon yapıldı (Fotoğraf 3b). Alt kesi yeri altındaki orbiküler kas ince bir şerit şeklinde eksize edildi (Fotoğraf 3c). Alt kapak retraktörleri ve orbital septum tars alt kenarından ayrıldı (Fotoğraf 3d). Weskot makas ile alt kapak retraktörleri ve konjonktiva arasından aşağı doğru diseksiyon yapıldı. Alt kapak retraktörleri ve orbital septumun birleştiği yerde bir strip Weskot makas ile eksize edildi (Fotoğraf 3e). Stripin ucu ile tars alt kenarı 6/0 vikril ile tek tek sütüre edildi (Fotoğraf 3.f). Cilt-alt kapak retraktörü-ciltten geçirilmek üzere 6/0 vikril sütür ile cilt tek tek kapatıldı (Fotoğraf 3g). Alt kapak kıvrımının oluştuğu ve kirpiklerin eversiyonunun sağlandığı izlendi.



Fotoğraf 4 : (a-b). Olgunun cerrahiden bir gün sonraki sağ ve sol alt göz kapağının görünümü

(fotoğraf 4 (a-b)). Operasyon sonrası hastaya Netilmisin sülfat ve Deksmetazon disodyumfosfat 4*1 damla, hyalüronik asit 4*1 damla ve Basitrasin 2500 IU/ Neomisin sülfat 25 mg yara yeri merhemi başlanmıştır.

Cerrahi sonrası birinci günde hastanın epiblefaronu düzelmişti ve kirpikli kenarın korneaya teması yoktu. Olgunun cerrahi sonrasında yurtdışında yaşadığı için kontrole gelememiştir. Bu nedenle son muayene bulguları değerlendirilememiştir.

TARTIŞMA

Epiblefaron oluşumundaki ana faktör, alt kapak retraktör kas fibrillerinin kapak derisine olan yapışıklıklarındaki yetersizliğe bağlı olarak alt kapak kıvrımının oluşmaması ve sonucunda orbiküler kas ve üzerindeki kapak derisinin kapak kenarından üste doğru bir kıvrım oluşturmasıdır.1

Konjenital glokomlu 113 hastanın tarandığı bir çalışmada, epiblefaron prevalansı % 40.7 olarak bildirilmiştir.5 Olası mekanizmanın konjenital glokomlu olgularda

buftalmus nedeni ile alt kapağın itildiği, bu gücün alt kapakta ön ve arka lamella arasındaki dengeyi bozarak epiblefaronu neden olduğu düşünülmektedir.5 Özellikle tek taraflı buftalmusu olan olgularda epiblefaronun tek taraflı görülme insidansının daha fazla olması bu mekanizmayla açıklanmaktadır.5 Başka bir çalışmada tiroid orbitopati olgularda da epiblefaron birlikte raporlanmıştır.6 Buradaki olası mekanizmaların en önemlisi yağ hipertrofi olmak üzere göz kapağı retraksiyonu ve proptozis olduğu düşünülmektedir.6 Yağ kompartmanının genişlemesi ile alt göz kapağındaki ön lameller, sert arka lamel üzerine itilir.6 Por ve Fong 33 yaşında bir olguda dural karotiko-kavernöz fistül sonrası alt kapakta epiblefaron oluştuğunu ve bunun karotiko-kavernöz fistül embolizasyonu sonrasında spontan düzeldiğini raporlamışlardır.7 Dolayısı ile orbitada ekzoftalmusa neden olabilecek etkenlerin alt kapakta meydana getireceği güç değişimleri edinsel olarak epiblefaron oluşumuna neden olabilir. Yine benzer mekanizmalarla genişleyen göz küresinin alt kapağı aşağı doğru itmesi ve ön ve arka lamel arasındaki kuvvet dengesini değiştirmesi nedeniyle anterior megalooftalmusta epiblefaron görülebilmektedir.8 Olgumuzda her iki gözde buftalmus mevcudiyeti epiblefaron oluşmasında etken olmuş olabilir. Ancak literatüre bakıldığında olgumuzun diğer olgu ve çalışmalardan farklı kılan epiblefaronu eşlik eden aniridiye bağlı konjenital glokom, bilateral mikrosferofaki, limbal kök hücre azlığı, sistemik olarak kalp anomalilerinin olmasıdır. Literatürde epiblefaronu eşlik eden glokom ve el yüz anomalileri ile karakterize Rubinstein-Taybi sendromu gibi vakalar tarif edilmiştir.9 Buna rağmen şu ana kadar olgumuzdaki gibi aniridiye bağlı konjenital glokom, mikrosferofaki ve sistemik kalp anomalilerinin eşlik ettiği bir olguya rastlamadık. Dolayısı ile olgumuzda görülen patolojik bulguların oluşum mekanizmasında konjenital multi organ etkilenmesi olası olduğu söylenebilir.

Epiblefaronun cerrahi tedavisinde başlangıç veya erken yaşlarda konservatif davranılabilir ancak keratopati geliyorsa acil cerrahi endikasyon vardır. Epiblefaronlu olgularda kirpiklerin kronik mekanik travmasına bağlı olarak konjonktival epitelial metaplazi gelişebileceği gösterilmiştir.10 Bununla beraber kirpiklerin korneaya yaptığı mekanik travma korneada sekonder amiloidoz sonucu görme keskinliğinde azalmaya neden olabilir.11 Olgumuzda korneal amiloidoz veya konjonktival intraepitelial metaplazi bulguları mevcut olmayıp kronik iritasyonun neden olduğu keratopati tesbit edildi. Literatürde epiblefaronun cerrahi uygulanma zamanı ortalama altı-dokuz yaş olarak verilmektedir.1,6 Bununla birlikte olgumuzda kronik oküler yüzey iritasyonu ve keratopati oluşumu ve hastanın periyodik kontrollere uyumsuzluğu nedeniyle dört yaşında cerrahi uygulandı. Epiblefaron tedavisinde cerrahi ve cerrahi dışı değişik teknikler tanımlanmıştır.12 Biz olgumuzda Modifiye Hotz tekniğini uyguladık.12

Bu çalışmanın kısıtlayıcı tarafları; genetik çalışma yapılamaması, olgunun periyodik takiplerinin yapılamamasıdır.

Sonuç olarak, konjenital glokom, kornea erozyonu ve buftalmuslu olgularda mutlaka alt kapakta epiblefaron varlığı değerlendirilmelidir. Klasik olarak epiblefaron iki taraflı ve simetrik olarak görülmektedir. Bu nedenle çocuk yaşta epiblefaronu değerlendirirken özellikle tek taraflı olgularda orbitadaki değişiklikler mutlaka akılda tutulmalıdır. Mekanik iritasyona bağlı kornea erozyonları mevcut olan olgularda görmeyi azaltabilecek komplikasyonlardan kaçınmak için kısa sürede kapak cerrahisi uygulanmalıdır. Cerrahi seçiminde olgumuzda olduğu gibi alt kapak retraktörlerinin ön lamele bağlantısını güçlendiren tekniklerin seçimi başarıyı arttıracak ve nüksleri azaltacaktır.

Yazar Katkısı

Derya Doğanay çalışmanın dizaynı ve yazımı, Yasemin Katircioğlu çalışmanın dizaynı ve olgunun klinik takibi, Gözde Orman çalışmanın yazımına katkıda bulunmuştur.

KAYNAKLAR

1. Woo KI, Yi K, Kim YD. Surgical correction for lower lid epiblepharon in Asians. Br J Ophthalmol. 2000; 84(12): 1407-1410.
2. Lee H, Khan R, O'Keefe M. Aniridia: current pathology and management. Acta Ophthalmol. 2008; 86(7): 708-715.
3. Wiggins RE Jr, Tomey KF. The results of glaucoma surgery in aniridia. Arch Ophthalmol. 1992; 110(4): 503-505.
4. Soyugelen Demirok G, Ekşioğlu Ü, Yakın M, Kaderli A, Kaderli ST, Örnek F. Short- and Long-term Results of Glaucoma Valve Implantation for Aniridia-related

Glaucoma: A Case Series and Literature Review. Turk J Ophthalmol. 2019; 49(4): 183-187.

Kim N

5. Yoo YJ, Choung HK, Khwang SI. Epiblepharon in congenital glaucoma: case-control study. Br J Ophthalmol. 2017; 101(12): 1654-1657.

6. Zhao J, Hodgson NM, Chang JR, Campbell AA, McCulley TJ. Thyroid Eye Disease-Related Epiblepharon: A Comparative Case Study. Asia Pac J Ophthalmol (Phila). 2020; 9(1): 44-47.

7. Por YM, Fong KS. Lower lid epiblepharon as the presenting feature of spontaneous dural carotid cavernous fistula in an Asian patient. Orbit. 2005; 24(4): 265-268.

8. Nair AG, Agashe PM, Doshi A. Epiblepharon in a Case of Anterior Megalophthalmos: A Diagnostic Red Herring. 2021; Apr 5; 13(4): e14304. doi: 10.7759/cureus.14304

9. DaCosta J, Brookes J. Infantile glaucoma in Rubinstein-Taybi syndrome. Eye (Lond). 2012; 26(9): 1270-1271.

10. Asamura S, Nakao H, Kakizaki H, Isogai N. Is it truly necessary to add epicanthoplasty for correction of the epiblepharon? J Craniofac Surg. 2013; 24(4): 1137-1140.

11. Choe JY, Kim N. Secondary localized corneal amyloidosis caused by lower eyelid epiblepharon. Can J Ophthalmol. 2015; 50(5): 67-69.

12. Woo KI, Kim YD. Management of epiblepharon: state of the art. Curr Opin Ophthalmol. 2016; 27(5): 433-438.

Olgu sunumudur. Etik kurul izni gerekmemektedir. Yazılı onam alınmıştır.