

HEREDİTER LENS EKTOPİLERİ

N. ŞENOL^a, S. ERDA^b

^a Trakya Üniv. Rektörlüğü. Göz Hastalıkları Uzmanı. EDİRNE

^b Trakya Üniv. Tıp Fak. Göz Hastalıkları Anabilim Dalı. Öğretim Üyesi (Doç. Dr.)
EDİRNE

ÖZET :

Lens subluksasyonları zonüllerin zayıfladığı veya koptuğu hallerde görülür. Lens yukarı, aşağı veya herhangi bir yöne yer değiştirir veya rotasyon yapabilir.

Subluksasyonlar "Hereditör, travmatik veya spontan" olabilir.

Hereditör subluksasyonlar ise sistemik ve oküler anomaliler ile birlikte veya izole anomali olarak görülebilir.

Bu yazıda hereditör lens ektopileri ile birlikte görülen oküler ve klinik bulgular sunulmuştur.

SUMMARY :

HEREDITARY ECTOPIA LENSES

Subluxation of the lens occurs when zonular fibers are weakened or broken. The lens is displaced upward, downward or to one side, or may be tilted.

Subluxation of the lens may be hereditary, traumatic or spontaneous.

Hereditary form may be associated with systemic or ocular abnormalities or appear as an isolated anomaly.

In this review the ocular and clinical findings are presented in the hereditary ectopia lentis.

GİRİŞ :

Hereditör lens luksasyonları oküler^{6,7} veya sistemik anomalilerle birlikte^{1, 2, 3, 4, 5, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14} olabildiği gibi izole anomali^{6,7} olarak da görülebilir.

İZOLE ANOMALİ

Bu gruptaki lens ektopileri konjenital⁷ ve geç dönemde oluşan⁷ ektopiler olarak sınıflanabilir.

Konjenital olanlar erken yaşta görülmeleriyle MARFAN sendromuna benzerler⁷. Bilateral ve simetriklerdir. Luksasyon genellikle yukarı ve temporaledir. Otosomal dominant geçerler⁷.

Geç dönemde sponan ortaya çıkanlar herhangi bir yaşta görülebilirler. Luksasyon aşağı doğrudur. Katarakt ve dekolman riski konjenital olanlardaki gibi fazladır⁷.

OKÜLER ANOMALİLERLE BİRLİKTE GÖRÜLEN LENS EKTOPİLERİ

Bu gruptaki anomaliler :

1. Pupilla ektopisi, oval veya slit şeklinde pupilla⁷,
2. Lens kolobomu¹³,
3. Glokom⁷,
4. Katarakt⁷,
5. Retina dekolmanı⁷,
6. Aniridi⁷ olarak sınıflanabilir. Resesif geçişlidirler⁷.

SİSTEMİK ANOMALİLERLE BİRLİKTE GÖRÜLEN LENS EKTOPİLERİ

Bu guruptaki sendromlar :

1. Marfan Sendromu^{1, 2, 3, 5, 6, 7, 8, 11, 12, 13, 15},
2. Homosistinüri^{1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 13},
3. Weill Marchessani Sendromu^{1, 3, 6, 7, 8, 11, 13, 14, 15},
4. Ehler - Danlos Sendromu^{1, 7},
5. Sturge - Weber Sendromu^{1, 7},
6. Crouson^{1, 7},
7. Rieger Sendromu¹,
8. Dwarfizm⁷,
9. Oxycephaly⁷,
10. Polydactyly⁷,
11. Mandibulofacial Dysostosis^{7, 9},
12. Sülfidoksiaz eksikliği^{1, 7},
13. Prandler Sendromu¹,
14. Sprengel Sendromu⁷ olarak sıralanabilir.

Aşağıda, sayılan sendromlar içinde Oftalmolojide en sık görülen ilk üçünden sözedilecektir.

MARFAN SENDROMU

Kardiyovasküler anomaliler, oküler anomaliler ve kas iskelet sistemi anomalileri bu sendromun triadını teşkil eder^{3, 7, 15}.

Çeşitli sistemlere ait bulgular aşağıda sıralanmıştır.

İskelet - Kas Sistemi Anomalileri :

- Araknodaktili^{3, 5, 7, 15},
- Uzun ekstremiteler^{7, 13, 15},
- Aşırı mobil eklemler^{5, 7, 13, 15},
- Sternal deformiteler^{5, 7},
- Kifoskolyoz^{5, 13, 15},
- Adele gelişmesi geri^{5, 15},
- Subkutan yağ dokusu azlığı⁵,
- Bozulmuş üst segment / alt segment oranı⁷,
- Yüksek damak¹⁵,
- Uzun boy^{3, 15},
- Açık kol mesafesinin boydan fazla oluşu¹⁵,
- Prognatism¹⁵,
- İnce uzun yüz¹⁵,
- Pectus ekscavatum¹⁵,
- Pectus carinatum¹⁵.

Kardiyovasküler anomaliler :

- Hastaların 1/4 ünde mevcuttur.
- Kardiyopati⁷,
- Aortik dilatasyon⁷,
- Disakan aort anevrizması^{7, 15},
- Mitral regürjitasyon^{7, 15},
- Assandan aortada media dejeneresansı¹⁵,
- Mitral yetmezliği¹⁵.

Ürogenital sistem anomalileri :

- Küçük mobil böbrekler¹⁵,
- Sık piyelonefrit atakları¹⁵,
- Üreter striktürleri¹⁵,
- Epidermal srialara¹⁵.

Solunum Sistemi Anomalileri¹⁵ :

- Anormal lobulasyon,
- Kistik malformasyon,
- Kısmi aplazi,
- Progresif amfizem,
- Fibrozis (sebebi belli olmıyan).

Göz anomalileri :

Mikrosferofaki (nadir)^{3, 11, 15},

Lens luksasyonu (sıklıkla üst temporale)⁷,

- % 70-80 vakada luksasyon görülür. Vakaların % 50 sinde ektopi ilk 5 yaşta mevcuttur¹⁵. Bilateraldir⁵. Lens % 3 vakada vitre içine, % 3 vakada ön kamaraya lukse olur⁵.

Katarakt⁵,

Lentiküler ve aksiel miyopi⁵,

Retina dekolmanı^{5, 7},

- Afaklarda ortalama 7 yılda dekolman meydana geldiği ve bunun vitresu kaybı ile ilgili olabileceği yayınlanmıştır⁵. Ayrıca periferik Lattice dejeneresans, ve vitre içine lükse lensli vakalarda traksiyonel faktörler retine dekolmanı nedenleri olarak yazılmıştır.

Şaşılık^{7, 15},

Ptozis¹⁵,

Mavi sklera¹⁵,

Sekonder glokom^{5, 7, 15},

- İnverse pupiller blok, açı kapanması, açıda mezodermal displazi, vitreus içindeki lense bağlı irkilti salgılama glokomun nedenleri olarak sayılabilir.

Megalokornea¹³,

İris dilatatör kas hipoplazisi^{7, 15},

Periferal pigmenter retinopati¹⁵,

Ön kamara açısı anomalileri^{5, 7, 15},

- İnmatür silier cisim, % 75 vakada kalın trabekulum, belirsiz Schwalbe, iris silier cisim yapışma yeri anomalileri uzun iris prosesleri, iris kökü kisfleri, periferal iris tepeleri, pektin ligaman görülebilir.

HEREDİTER LENS EKTOPİLERİ

Laboratuar :

Radyolojik olarak yaygın osteoporoz, lomber vertebralarda kollaps görülür. Serum mukoproteinleri azalmıştır. İdrarda hidroksiprolin artmıştır. Kostal kartilajlarda kondroitin sulfat/kerato sulfat oranı bozulmuştur.

Etyoloji :

Moleküler defekt bulunamamıştır. Asit mukopolisakkarid metabolizması bozukluğu düşünülmektedir.

TEDAVİ¹⁵

Ortopedik destek gereklidir.

Dissekan aort anevrizmasında prognoz kötüdür.

Katarakt, glokom, ön kamaraya lens dislokasyonu halinde faydanın zararından fazla olacağına kanaat getirdikten sonra cerrahi müdahale yapılmalıdır. Operatif vitreus kaybı, postoperatif iris prolapsusu, kornea ödemi, postoperatif hifema, postoperatif persistan iritis, afak dekolman sık görülen komplikasyonlardandır. Lens ekstraksiyonu gerekiyorsa uygun vakalarda dissizyon aspirasyon yöntemi önerilmektedir.

HOMOSİSTİNÜRİ

Homosistinüri bir aminoasit metabolizması bozukluğudur⁴. "Cystathionine Synthetase" eksikliğine bağlı olarak idrarda ve kanda homosistein prekürsörleri birikir⁴.

Hastaların % 50 si fenotip olarak MARFAN Sendromuna benzer⁷. İskelet anomalileri, kardiyovasküler bozukluklar, oküler anomaliler bu hastalığın triadını teşkil eder^{5, 7}.

Bulgular aşağıda sıralanmıştır :

İskelet ve kas sistemi anomalileri :

Uzun boy⁵,

Bozulmuş üst segment/alt segment oranı⁵,

Kifoskolyoz^{4, 5},

Yaygın osteoporoz^{4, 5, 7},

Vertebral kollaps⁵,

Genu valgum^{4, 7},

Deforme sternum⁷,

Yüksek damak⁷,

Pektus ekskavatum⁴.

Kardiovasküler sistem :

Orta boy arter ve venlerde tromboz eğilimi⁵ (özellikle damar injeksiyonları ve genel anestezi ile artıyor), tromboembolik olaylara bağlı akciğer infarktı, miyokard infarktı, serebral emboli, intermittan topallama sık görülen komplikasyonlardır.

Deri ve saçlar :

Malar kızarıklık^{5, 7, 13},

Ciltte kuruluk⁷,

Kırılgan seyrek saçlar^{7, 13}.

Göz anomalileri :

Lens ektopisi (% 90 vakada)⁷,

Vakaların 1/4 ünde lens luksasyonu ilk 5 yaşta mevcuttur⁷. Dislokasyon genellikle ayağı nazaledir. Lensin mobil olması dolayısı ile glokom eğilimi fazladır. Vakaların 1/4 ün de total dislokasyon görülür⁷.

Bunların % 14 ü vitre içine, % 19 u ön kamaraya lükse olmuştur⁷.

Glokom (MARFAN'a göre insidansı yüksek)

Retina dekolmanı (MARFAN ile insidansı eşit)⁷,

Miyopi⁴,

Şaşılık⁴,

Katarakt⁵,

Sferofaki (nadir)⁴,

Periferik retinal dejeneresans⁴,

Optik atrofi⁴,

Santral retinal arter tıkanması⁴, görülebilir.

ÖN KAMARA AÇI ANOMALİSİ YOKTUR^{5, 7}.

Diğer anomaliler :

Herni⁷,

Hepatomegali⁷,

HEREDİTER LENS EKTOPİLERİ

Spastik parapleji¹³,

Konvülziyonlar¹³.

Genellikle mental retard mevcuttur^{4, 13}.

Laboratuar :

İdrarda homosistin, metyonin artar⁷,

İdrarda nitraprussid test⁷, idrar ve kanda aminoasit elektrofesezi⁴ diagnostiktir.

Etyoloji :

Cystathionine Synthetase eksikliğine bağlı bir aminoasit metabolizması bozukluğudur.

TEDAVİ :

Piridoksin destekli, metyoninden fakir, sisteinden zengin diyet önerilmektedir^{4, 7, 13}.

Cerrahi girişimden özellikle GENEL ANESTEZİ den kaçınılmalıdır.

Tromboembolik fenomen, operatif komplikasyonlar, afak dekolman (operasyondan ortalama 6 yıl sonra) en sık görülen komplikasyonlardır.

WEILL - MARCHESSANI SENDROMU

1932 de MARFAN sendromu olarak yayınlanan 8 vakanın biri boy ve ellerinin kısalığı ile dikkati çekmiş¹⁵ ve 1939 da MARCHESSANI MARFAN sendromunun tam tersi fenotip gösteren sendromu tarif etmiştir¹⁵.

MARFAN "hipoplazik mezodermal disgenezis" olarak adlandırılırken bu sendrom da "hiperplazik mezodermal disgenezis" olarak düşünülür. MARFAN sendromu ve HOMOSİSTİNÜRİ ye göre çok nadir görülür.

Bu sendromda görülen bulgular aşağıda sıralanmıştır.

İskelet ve Kas Sistemi :

Kısa boy^{3, 7, 8, 13, 14, 15},

Kısa ekstremiteler¹³,

Kısa, kalın, küt parmaklar^{3, 8, 13},

İyi gelişmiş adaleler¹³,

Fıçı göğüs^{7, 13, 15},

Belirgin eklemler¹⁵,

Eklemlerde pasif ve aktif hareket kısıtlılığı^{7, 8, 15},

Subkutan doku fazlalığı¹⁵,

Brakisefali⁸,

Karpal kemikleşmede gecikme^{8,13},

Burun kökünde basıklık¹³.

Vasküler, üriner, mental bozukluk genellikle YOK tur⁷.

Göz anomalileri :

Mikrosferofaki^{7, 8, 14},

— Lens çapı 7 mm (normalde 9 mm)

— Lens sferiktir.

Progresif miyopi^{8, 14},

Aşağılens dislokasyonu^{8, 14},

Uzamış zonüller¹⁵,

Katarakt¹⁵,

Glokom¹⁵,

Mikrokornea⁸,

Megalokornea⁸,

Skleral stafilom⁸,

Korioretinal dejeneresans⁸,

Ön segment mezoderm disgenezi⁸,

Ön kamara açısı anomalileri⁸.

Etyoloji : Tam olarak bilinmemektedir. Mezodermal doku hastalığı olarak düşünülmektedir.

Tanı : Göz bulguları ve iskelet sistemi bulguları ile klinik olarak konur.

Sadece tipik iskelet sistemi taşıyıcıları olabileceği yayınlanmıştır⁷.

Geçiş : Resesif veya dominant olabilir⁷.

TEDAVİ :

Komplikasyonlara yönlidir. Glokom miyotiklere iyi cevap vermediği için periferik iridektomi, katarakt da operatif komplikasyonlar çok olduğu için disizyon aspirasyon yöntemi önerilmektedir¹⁵.

HEREDİTER LENS EKTOPİLERİ

KAYNAKLAR :

1. Bekir. N. A. : Lens luksasyon ve subluksasyonları, Ankara Üniversitesi Göz Kliniği Yıllığı, 124 — 125, 1982 — 1983.
2. Bengisu. Ü., Sezen. F. : Lens, GÖZ HASTALIKLARI, 220, 1978.
3. Bengisu. Ü. : Lens, GÖZ HASTALIKLARI, 113, 1983.
4. Bloch. R. S., Henkind. P. : Ocular manifestations of endocrin and metabolic disease. CLINICAL OPHTHALMOLOGY. vol : 5, chapter : 21, 1978.
5. Cross. H. E., Jensen. D. : Ocular manifestations in the Marfan Syndrome and Homocystinuria. Am J Ophthalmol. vol : 75, no : 3, 405 — 419, 1973.
6. Fırat. T. : Lensin konjenital anomalileri. GÖZ ve HASTALIKLARI, cilt : 1, kısım : 19, 297, 1980.
7. Jaffe. N. S. : Subluxation and dislocation of the lens. CATARACT SURGERY and ITS COMPLICATIONS, chapter : 8, 1981.
8. Jensen. A. D., Cross. H. E. : Ocular complications in the Weill - Marchessani Syndrome. Am J Ophthalmol. vol : 77, no : 2, 261 — 269, 1974.
9. Kirsham. T. H. : Mandibulofacial dysostosis with ectopia lentis. Am J Ophthalmol. vol : 70, no : 6, 947 — 949, 1970.
10. Miller. S. J. : The lens. PARSONS' DISEASES OF THE EYES, chapter : 19, 1978.
11. Phelps. C. D. : Examination and functional evaluation of the crystalline lens. CLINICAL OPHTHALMOLOGY, vol : 1, Chapter : 72, 1978.
12. Ramsey. M. S., Yuzoff. M., Fine. B. S. : The ocular histopathology of Homocystinuria. Am J Ophthalmol. vol : 74, no : 3, 377 — 385, 1972.
13. Silver. H. K., Kempe. C. H., Bruyn. H. B. : Eye HANDBOOK OF PEDIATRICS, chapter : 19, 367 — 368, 1975.
14. Turaçlı. M. E., Özcan. Y. : Marchessani Sendromu. Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Yıllığı, 145 — 149, 1976.
15. Zaor. V. M., Billet. E. : Mesenkoskeletal disorders. CLINICAL OPHTHALMOLOGY, vol : 5, chapter : 29, 1978.