

Vitreusa Spontan Lens Dislokasyonu Görülen Bir Ektopia Lentis ET Pupilla Olgusu

Ectopia Lentis ET Pupillae with Spontaneous Dislocation of Crystalline Lens Into the Vitreous

Mehmet Ali ŞEKEROĞLU¹, Mustafa Alpaslan ANAYOL¹, Bayram GÜLPAMUK²,
Başak BOSTANCI CERAN¹, Pelin YILMAZBAŞ³

ÖZ

Ektopia lentis et pupilla pupil anomalileri ve ektopia lentis ile karakterize, fakat sistemik bulguların izlenmediği nadir görülen konjenital kalıtsal bir hastalıktır. Bu yazıda sağ gözde vitreusa spontan lens dislokasyonu ve retina dekolmanı, sol gözde lens subluksasyonu ve kataraktı olan bir ektopia lentis et pupilla olgusu sunularak, tedavi stratejileri ve görsel rehabilitasyon alternatifleri tartışılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Ektopia lentis et pupilla, lens dislokasyonu, lens subluksasyonu, mikrosferofaki.

SUMMARY

Ectopia lentis et pupillae is a rare congenital hereditary disorder usually characterized with a combination of ectopia lentis and pupillary abnormalities, but without systemic manifestations. We hereby report a patient with bilateral ectopia lentis et pupillae presenting with spontaneous crystalline lens dislocation into the vitreous and subsequent retinal detachment in one eye, and lens subluxation with cataract in the fellow eye; and discuss treatment strategy with visual rehabilitation alternatives.

Key Words: Ectopia lentis et pupillae, lens dislocation, lens subluxation, microspherophakia.

GİRİŞ

Ektopia lentis et pupilla (ELeP) pupil anomalileri ve ektopia lentis ile karakterize, fakat sistemik bulguların izlenmediği nadir görülen konjenital kalıtsal bir hastalıktır.¹ Genellikle otozomal resesif bir kalıtım paterni olmakla birlikte dominant kalıtıldığı bildirilen olgular da mevcuttur.² Patogenezi tam olarak bilinmeyen bu sendromda nöroektodermal, mezodermal ve mekanik defektlerin olabileceği öne sürülmüş ve FBN1, ADAMT-SL4 ve LTBP2 gibi bazı gen mutasyonları da bildirilmiştir.^{3,4}

Hastalık çok farklı şekillerde ortaya çıkabilir. Bazı olgularda sadece ektopia lentis görülürken, çoğu olguda eşlik eden pupil anomalileri de vardır. Pupil genellikle lensin disloke olduğu yönün tersine doğru yer değiştirmiştir. Genellikle ışık cevabı iyi olan oval, elipsoid veya slit şeklinde, ancak farmakolojik dilatasyona iyi cevap vermeyen ektoptik pupiller izlenebilir. Ektopia lentis ve pupil anomalileri dışında, yüksek aksiyel miyopi, iridodonezis ve mikrosferofaki de tabloya eşlik edebilir.⁵ Hastalık tipik olarak bilateral olmakla birlikte literatürde tek taraflı olgular da mevcuttur.⁶ Bu yazıda sağ gözde vitreusa spontan mikrosferofakik lens dislokasyonu ve retina dekolmanı, sol gözde lens subluksasyonu ve kataraktı olan bir bilateral ELeP sendromu olgusu sunularak, tedavi stratejileri ve görsel rehabilitasyon alternatifleri tartışılmıştır.

Bu çalışma "33rd ASRS Annual Meeting" (11-14 Temmuz 2015 Viyana-Avusturya) sunulmuştur.

- 1- M.D. Ulucanlar Eye Training and Research Hospital, Ankara/TURKEY
SEKEROGLU M.A., msekeroglu@yahoo.com
ANAYOL M.A., dranayol@yahoo.com
BOSTANCI CERAN B., basakbostanci@hotmail.com
- 2- M.D Asistant. Ulucanlar Eye Training and Research Hospital, Ankara/TURKEY
GULPAMUK B., bfulpamuk@hotmail.com
- 3- M.D. Professor, Ulucanlar Eye Training and Research Hospital, Ankara/TURKEY
YILMAZBAS P., pelintaner@hotmail.com

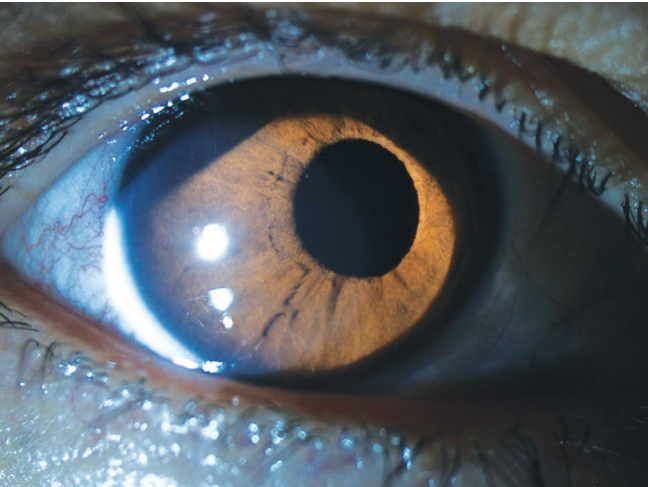
Geliş Tarihi - Received: 22.01.2015
Kabul Tarihi - Accepted: 17.03.2015
Glo-Kat 2015;10:135-137

Yazışma Adresi / Correspondence Address: M.D. Mehmet Ali SEKEROGLU
Ulucanlar Eye Training and Research Hospital, Ankara/TURKEY

Phone: +90 312 220 51 13
E-mail: msekeroglu@yahoo.com

OLGU SUNUMU

Bilinen bir sistemik veya oftalmolojik hastalığı olmayan, ancak çocukluğundan beri az gördüğünü ifade eden 40 yaşında kadın hasta son zamanlarda artan görme azlığı şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Anne ve babasının birinci derecede akraba olduğunu belirten hastanın yapılan oftalmolojik muayenesinde sağ göz görme keskinliğinin 2 MPS, en iyi düzeltilmiş görme keskinliğinin ise +10 D ile 20/40 düzeyinde olduğu; sol göz görme keskinliğinin ise 20/400 seviyesinde olduğu ve tashihle artış göstermediği tespit edildi. Biyomikroskopik muayenede sağ gözde pupilin santralize olmadığı, düzgün sınırlı, oval ve üst nazal yerleşimli olduğu izlendi; pupil aralığında lens izlenmedi (Resim 1). Sol gözde de pupilin hafif üste doğru çekik olduğu ve lensin alt temporale doğru sublukse olduğu ve katarakt geliştiği görüldü (Resim 2). Kornea görünümü ve çapı her iki gözde de normal olarak izlendi. Göz içi basıncının (GİB) her iki gözde 15 mmHg olduğu ve pupilin zayıf olarak dilate olduğu izlendi. Fundus muayenesinde sağ gözde kristalin lensin vitreus içine tamamen disloke olduğu ve nazal retinanın dekolle olduğu, sol gözde ise bir patolojinin olmadığı tespit edildi. Her iki gözde optik disk görünümü doğaldı. Travma öyküsü ve bilinen sistemik bir hastalığı olmayan hasta ektopia lentise sebep olabilecek genetik ve metabolik hastalıklar (Marfan sendromu, Weill-Marchesani sendromu, Ehler Danlos sendromu, Homosistinüri, Sulfat oksidaz eksikliği gibi) açısından taranmak üzere genetik ve metabolizma bölümlerine konsülte edildi. Sistemik incelemelerinde anormal bir bulguya rastlanmayan hastada sağ vitreus içine spontan lens dislokasyonu, sol sublukse lens ve iyi dilate olmayan ektopik yerleşimli pupillerinin olması nedeniyle bilateral ELeP düşünüldü.

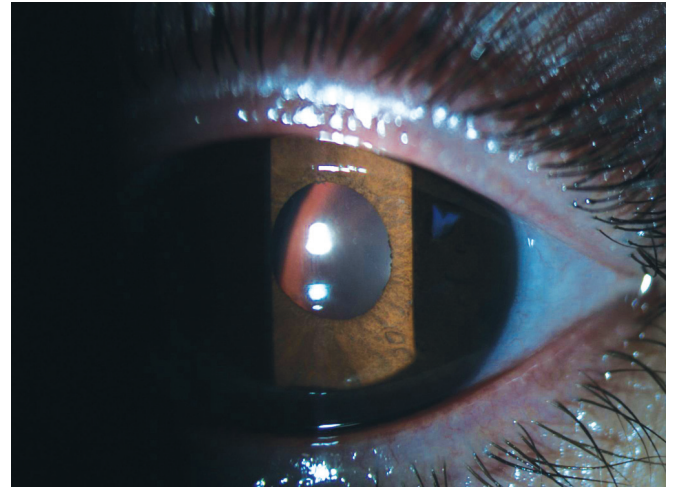


Resim 1: Sağ göz ön segment fotoğrafında pupilin santralize olmadığı, düzgün sınırlı, oval ve üst nazal yerleşimli olduğu; pupil aralığında ise lens olmadığı görülmektedir.

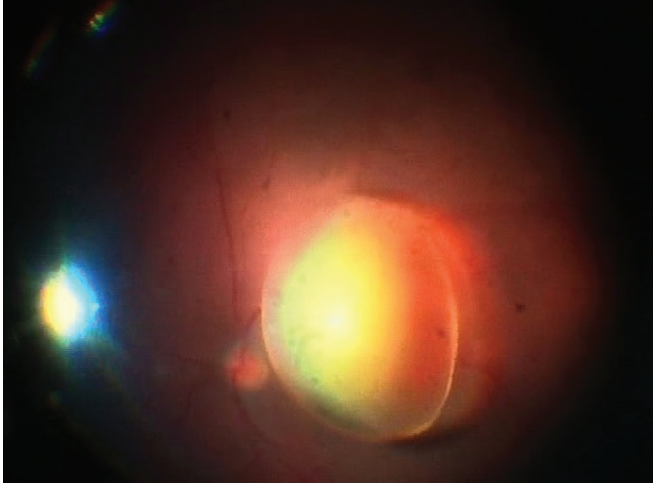
Hastaya gerekli bilgilendirme yapıldıktan sonra sağ göze pars plana vitrektomi, sıvı peflorokarbon ile lensin yüzdürülmesi ve fakofragmentasyon işlemleri uygulandı. Sıvı perflorokarbon ile dekolle retina yatıştırıldıktan sonra nazaldeki yırtık çevresi lazerlendi. Sıvı perflorokarbon-hava-C₃F₈ değişimi yapılarak işleme son verildi. Cerrahi sırasında vitreus içerisindeki lensin mikrosferofakik olduğu izlendi (Resim 3). Başka bir seansta sol göze pars plana lensektomi ve ön vitrektomi uygulandı. Cerrahi sonrası dönemde hastaya olası görsel rehabilitasyon yöntemleri (skleral fiksasyon lensi, iris kıskaçlı lens, kontakt lens ve gözlük) anlatıldı. Hasta ek bir cerrahi müdahale istemediğinden ve kontakt lens kullanamayacağını belirttiği için her iki göze +10 D gözlük reçete edildi. Gözlüklerle görme keskinlikleri bilateral 20/40 düzeyindeydi.

TARTIŞMA

Ektopia lentis et pupilla (ELeP) pupil anomalileri ve ektopia lentis ile karakterize, fakat sistemik bulguların izlenmediği nadir görülen kalıtsal bir hastalıktır. Hastaların tamamında ektopia lentis, kötü farmakolojik pupil dilatasyonu, 40 yaş öncesinde katarakt gelişimi ve görme keskinliğinde azalma bildirilmiştir.² Aynı seride hastaların %75'inde iris transiluminasyonu, %70'inde glokom, %50'sinde pupil anomalisi, %44'ünde pesistan pupiller membran, %40'ında retina dekolmanı, %38'inde 20 yaş öncesinde katarakt gelişimi ve %20'sinde üveit bildirilmiştir. ELeP tanısı konulmadan önce ayırıcı tanıda otozomal dominant kalıtım gösteren ektopia pupilla simplex ve ektopia lentis simplex, Rieger sendromu, iridokorneal endotelial sendrom, Marfan sendromu, Weill-Marchesani sendromu, Ehlers Danlos sendromu ve homosistinüri gibi hastalıklar öncelikle ekarte edilmelidir.



Resim 2: Sol göz ön segment fotoğrafında pupilin hafif üste doğru çekik, lensin alt temporale doğru sublukse olduğu ve katarakt geliştiği görülmektedir.



Resim 3: Cerrahi sırasında sağ gözde lensin vitreus içinde ve mikrosferofakik olduğu görülmektedir.

ELeP hastalarında ektopia lentise neden olan diğer sistemik sendromların aksine kas-iskelet sistemi ve kardiyolojik anomaliler tabloya genellikle eşlik etmezler. Bizim hastamızda yapılan incelemelerde de eşlik eden bir sistemik patoloji saptanmadı. Ektopia Lentis ve mikrosferofakisiolan bazı olgularda megalokornea görülebileceği bildirilmiştir.⁷ Ancak bizim olgumuzda kornea çaplarının normal olduğu izlendi.

Hastada lens ve pupil ektopisi görme keskinliğini azaltmıyorsa hasta herhangi bir cerrahi müdahalede bulunulmadan izlenebilir. İzlemede dikkat edilmesi gereken nokta lens ektopisinin bazı diğer ikincil göz problemlerine yol açabileceğidir. Hastaların tamamında 40 yaş öncesi bilateral katarakt geliştiği bilinmektedir.² Genç yaşlarda katarakt oluşumu ve hipermatür lensten lens proteinlerinin salınımına ikincil üveit ve fakolitik glokom görülebilir. On hastalık bir ELeP serisinde iki hastada üveit, iki hastada akut intermitan intraoküler hipertansif kriz ve 7 olguda da göz içi basınç yüksekliği bildirilmiştir.² Hastalarda hipermatür lensin vitreusa dislokasyonuna ikincil de fakolitik glokom gelişebilir.⁸ Bu durumda bile çok gecikilmediğinde lensektomi ile iyi bir GİB kontrolü sağlanabilmektedir. Bazen GİB kontrolü sağlayabilmek için vitrektomi ile birlikte trabeküektomi de gerekebilir.⁹

ELeP hastalarında tedavide temel hedef görme keskinliğini korumak ve mümkünse arttırmaktır. Ancak ektopik pupil, ileri derecede miyotik pupil ve oblik vizuel aks nedeniyle bazı olgularda kontakt lens veya gözlük kullanmak mümkün olmamaktadır. Bu durumlarda lazerle veya cerrahi olarak pupil rekonstrüksiyonu yapılabilir.⁶ Bizim olgumuzda her iki gözde farmakolojik dilatasyona yanıt az olsa da ektopik pupiller oval ve merkeze yakın olduğu için pupil rekonstrüksiyonuna ihtiyaç duyulmadı. Pupil rekonstrüksiyonunun görme keskinliğini arttırmadığı kataraktı

ve belirgin lens subluksasyonu olan olgularda temel cerrahi yaklaşım pars plana veya limbal yolla lensektomi ve ön vitrektomidir.^{1,6,8,10} Lensektomi sonrası skleral fiksasyon veya iris kısıkaçlı intraoküler lens, kontakt lens veya özellikle aksiyel miyopisi olan ve bilateral olgularda da gözlükler tercih edilebilir. Kısmi bir lens dislokasyonu ve kataraktı olan olgularda kapsül germe halkası kullanarak fakoemülsifikasyon ve intraoküler lens implantasyonu yapılabilir. Lensin vitreus içine disloke olduğu olgularda ise pars plana vitrektomi ve lensin sıvı perflorokarbon kullanılarak yüzdürülmesi ve fragmantasyonu önerilmektedir. Tüm bu cerrahiler sonrasında hastalar sadece refraktif kusurların düzeltilmesi açısından değil, glokom, kistoid makula ödemi, epiretinal membran ve retina dekolmanı gibi cerrahinin muhtemel uzun dönem komplikasyonları açısından da izlenmelidir. Biz de hastamızın sağ gözüne pars plana vitrektomi, sıvı perflorokarbon ile lensin yüzdürülmesi ve fakofragmantasyon işlemlerini, sol gözüne ise başka bir seansta pars plana lensektomi ve ön vitrektomi uyguladık. Cerrahi sırasında ve sonrasında bir komplikasyon oluşmadı. Sonuç olarak tek gözde vitreusa spontan lens dislokasyonu ve retina dekolmanı, diğer gözde lens subluksasyonu ve katarakt ELeP sendromunda nadir görülen bir birlikteliktir. Bu hastalarda bile uygun bir cerrahi yöntem ve vizuel rehabilitasyonla tatminkar görsel sonuçlar elde edilebilmektedir.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Karakurt A, Sünnetçioğlu RH, Sarıcaoğlu MS, ve ark. Bir ektopia lentis et pupilla sendromu olgusu. Glo-Kat 2006;1:293-6.
2. Cruysberg JR, Pinckers A. Ectopia lentis et pupillae syndrome in three generations. Br J Ophthalmol 1995;79:135-8.
3. Byles DB, Nischal KK, Cheng H. Ectopia lentis et pupillae. A hypothesis revisited. Ophthalmology 1998;105:1331-6.
4. Sharifi Y, Tjon-Fo-Sang MJ, Cruysberg JR, et al. Ectopia lentis et pupillae in four generations caused by novel mutations in the ADAMT-SL4 gene. Br J Ophthalmol 2013;97:583-7.
5. Goldberg MF. Clinical manifestations of ectopia lentis et pupillae in 16 patients. Ophthalmology 1988;95:1080-7.
6. Ekonomidis P, Androudi S, Brazitikos P, et al. Ectopia lentis et pupillae: report of a unilateral case and surgical management. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol 2006;244:878-9.
7. Désir J, Sznajer Y, Depasse F, et al. LTBP2 null mutations in an autosomal recessive ocular syndrome with megalocornea, spherophakia, and secondary glaucoma. Eur J Hum Genet 2010;18:761-7.
8. Rossiter JD, Morris AH, Etschells DE, et al. Vitrectomy for phacolytic glaucoma in a patient with ectopia lentis et pupillae. Eye (Lond) 2003;17:243-4.
9. Smith GT, Vakalis AN, Brittain GP, et al. Vitrectomy for phacolytic glaucoma in a patient with homocystinuria. Am J Ophthalmol 1999;128:762-3.
10. Wu-Chen WY, Letson RD, Summers CG. Functional and structural outcomes following lensectomy for ectopia lentis. J AAPOS 2005;9:353-7.