

Weill-Marchesani Sendromlu Pupil Bloğu Gelişen Olguya Cionni Kapsül Germe Halkası ve Hidrofobik Akrilik Foldable Lens İmplantasyonu

Cionni Capsular Tension Ring And Hydrophobic Acrylic Foldable Intraocular Lens Implantation in Developing Bilateral Pupillary Block Glaucoma with Weill-Marchesani Syndrome

Vedat KAYA¹, Serpil YAZGAN², Havva ERDOĞAN², Serhat İMAMOĞLU², Ömer Faruk YILMAZ³

Olgu Sunumu

Case Report

ÖZ

Kliniğe sol az görme şikayetiyle başvuran 20 yaşında kadın hastaya iskelet sistemi (kısa boy, geniş toraks, kısa-kalın el ve ayak parmakları, eklem hareketlerinde kısıtlılık) ve oküler bulgularıyla (her iki gözde mikrosferofaki ve lens dislokasyonu) Weill-Marchesani sendromu (WMS) tanısı konuldu. Hastanın sol gözünde pupil bloğuna sekonder kronik açı kapanması glokomu ve buna bağlı geridönüşümsüz görme kaybı saptandı. Risk altındaki diğer gözünü pupil bloğundan korumak için hastanın sağ gözüne kapsül korunarak lens ekstraksiyonu ve Cionni kapsül germe halkası ve hidrofobik akrilik IOL implantasyonu uygulandı. Böylece hastada pupil bloğu riski ortadan kalktı ve mikrosferik lense bağlı yüksek miyopik refraksiyon düzeltilip görme kalitesi artırıldı. WMS'unda mikrosferofakiden dolayı pupil bloğu ve buna bağlı gelişen açı kapanması glokomu oranı %80 kadar yüksektir. Bunu önlemek için miyotik veya miyotik oftalmik medikasyon ve YAG lazer periferik iridektomi gibi yöntemler olmakla birlikte alınan bu önlemlerle bile açı kapanması glokomunun geliştiğine dair literatürde bir çok örnek görüldü. Bu nedenle risk altındaki diğer gözü korumak için yukarıda anlatılan cerrahi yöntemi tercih ettik. Seçtiğimiz cerrahi yöntem Weill-Marchesani sendromunda mikrosferofakik göze uygulanan literatürde kayıtlı ilk olgudur.

Anahtar Kelimeler: Mikrosferofaki, pupil bloğu, cionni halkası

ABSTRACT

A 20-year-old female presented to the clinic with the complaint of vision loss in her left eye. She was diagnosed with Weill-Marchesani syndrome according to skeletal (short build, broad thorax, brachydactylia and brachymetacarpia, and hypoeextendable joints) and ocular findings (bilateral microspherophakia and lens dislocation). In her left eye, there was irreversible vision loss because of chronic angle-closure glaucoma secondary to pupil block. In order to prevent angle-closure glaucoma in the right eye, we performed extraction of the microspherical lens with irrigation-aspiration (I/A), and implantation of a Cionni capsular tension ring (Cionni Ring, Type 2L, double eyelet, MORCHER®, dimension: 11 mm, Cionni CTR) and a three-piece hydrophobic acrylic foldable intraocular lens (AcrySof MA30AC). Thus, pupillary block and secondary angle glaucoma risk was eliminated and high myopic refraction due to microspherophakia was corrected. Angle-closure glaucoma due to microspherophakia is seen in 80% of patients with Weill-Marchesani syndrome. In order to prevent angle-closure glaucoma in these patients, there are some methods such as yttrium-aluminum-garnet (YAG) laser peripheral iridectomy, and the use of miotic or mydriatic ophthalmic drugs. However, in spite of all these measures, angle-closure glaucoma can still be seen in Weill-Marchesani syndrome. Surgical methods are more difficult but more effective than the other mentioned measures. Moreover, it was very important to protect the right eye. To the best of our knowledge, this surgical approach in Weill-Marchesani syndrome is reported for the first time.

Key Words: Microspherophakia, pupillary block, cionni ring.

Glo-Kat 2009;4:119-123

Geliş Tarihi : 02/03/2009

Kabul Tarihi : 30/03/2009

Received : March 02, 2009

Accepted : March 30, 2009

- 1- Beyoğlu Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları, İstanbul, Doç. Dr.
- 2- Beyoğlu Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları, İstanbul, Asist. Dr.
- 3- Beyoğlu Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları, İstanbul, Prof. Dr.

- 1- M.D. Associate Professor, Beyoğlu Eye Education and Research Hospital, İstanbul/TURKEY
KAYA V., kayaved@hotmail.com
- 2- M.D., Beyoğlu Eye Education and Research Hospital, İstanbul/TURKEY
YAZGAN S., drsrpyzgn@hotmail.com
ERDOĞAN H.,
İMAMOĞLU V.,
- 3- M.D. Professor, Beyoğlu Eye Education and Research Hospital, İstanbul/TURKEY
YILMAZ Ö.F., ofyilmaz@superonline.com

Correspondence: M.D., Serpil YAZGAN
Beyoğlu Eye Education and Research Hospital, İstanbul/TURKEY

GİRİŞ

Weill- Marchesani Sendromu (WMS) çoğunlukla otozomal resesif genetik geçişli nadir bir hastalık olmakla birlikte herediter paterni henüz netlik kazanmamıştır ve otozomal dominant geçişin olduğuna dair bilgiler de mevcuttur.¹⁻⁴ WMS'da tanı koymak için belirli tek bir test yoktur, tanı bu hastalığa özgü iskelet ve göz bulgularına göre konur.⁴ Klinik görünüm olarak WMS hastaları Marfan sendromunun tam tersi özellikleri gösterirler.⁵ İskelet sistemi bulguları arasında kısa-kalın parmaklar, el-ayak eklemlerinde hipopekstandibilite, kısa boy ve geniş torax sayılabilir ve iskelet sistemi bulguları genellikle medikal tedavi gerektirmez, hastaların mental gelişimleri de normaldir.^{1,3,4,6} WMS'da göz bulguları önemlidir. Mikrosferofaki, yani tipik kısa ve yuvarlak lens, ve bununla ilişkili lentiküler miyopi, aksiyal uzunluğun göreceli olarak kısa olması, lens ektopisi (öne ve aşağı doğru), sığ ön kamara gibi oküler bulgular görülür. Mikrosferofaki ile ilişkili en yaygın durum WMS dur.³ Erişkinlik döneminde (3-4. dekatta) %90 olmak üzere, lens sublüksasyonu progresif olarak ilerler ve olguların hemen hemen %100'ünde lens dislokasyonu oluşur.^{1,6,7} Patofizyoloji Marfan sendromundaki kadar açık değildir.^{5,8} Yapılan moleküler genetik çalışmalarda resesif kalıtmı bazı WMS olgularında fibrillin-1 gen mutasyonu saptanmıştır ve otozomal dominant kalıtmı WMS hastalarında fibrillin-3 gen mutasyonu düşünülmekle birlikte hala çalışma aşamasındadır.⁵ Olası bir mekanizma küçük ve yuvarlak lens zamanla zonüllerde uzamaya ve kopmalara neden olur ve sonunda lens dislokasyonu oluşur.⁶ Mikrosferik lensten dolayı bu dislokasyon olguların %80'inde pupil-ler blok ve glokoma neden olur.^{6,7,9}

WMS'da lens dislokasyonu ve buna bağlı glokom oluşma riski diğer konjenital dislokasyon sendromlarına (Marfan sendromu, Homosistinüri vb) göre daha yüksektir.^{9,10} Literatürdeki kayıtlara göre bu hastaların çoğu henüz WMS teşhis edilmeden kliniğe akut bilateral pupil bloğu ve sekonder açı kapanması glokomu başlangıç semptomuyla başvurmuşlardır.¹¹ Anormal iridokorneal açı anomalisi⁶, arteriyovenöz malformasyona bağlı

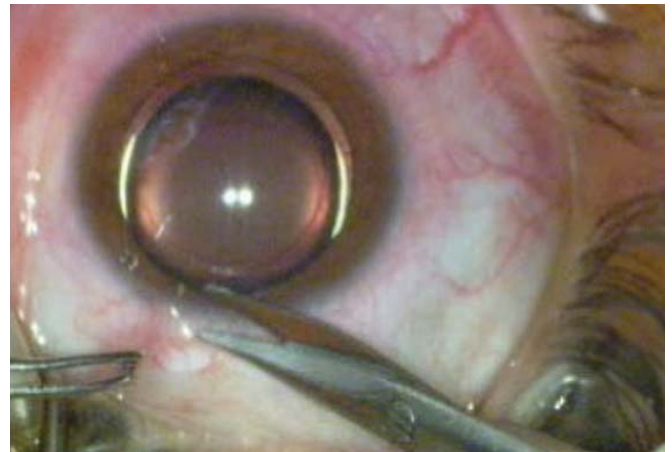
dirençli glokom¹³ gibi durumlar olabilsede bu durumlar WMS için spesifik değildir.⁶

OLGU SUNUMU

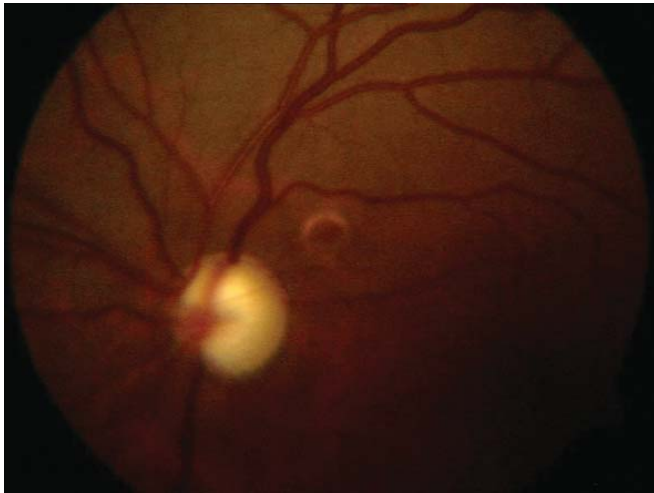
Yirmi yaşında kadın hasta sol görme kaybı şikayetiyle kliniğe başvurdu. Hikayesinden 2 ay önce gelişen şiddetli bir ağrı sonrasında görme kaybı olduğu öğrenildi. Hasta birinci dereceden akraba evliliğine mensup ailenin 3. çocuğu olup normal bir doğum ve gelişim öyküsü alındı. İskelet sisteminde göreceli olarak kısa boy (153 cm), geniş toraks, kısa ve kalın parmaklar ve eklem hareketlerinde kısıtlılık saptandı (Resim 1). Hastanın aile öyküsünde baba ve erkek kardeşinde de benzer bulguların olduğu anlaşıldı fakat hastanın şehir dışından gelmesi nedeniyle aile fertlerini inceleme olanağımız olmadı. Oftalmik muayenesinde refraksiyon değeri sağ göz için -12.5 dioptri sferik değer (DS)/ -2.5 dioptri silindrik değer (DC) α 180 ve sol göz için -19.5 DS/ -2.5 DC α 180 saptandı. En iyi düzeltilmiş görme keskinliği sağ göz için 0.5 (Snellen,-12.5 DS/ -2.5 DC α 180 ile) ve sol göz için ışık persepsiyonu olarak değerlendirildi. Slit ışık biyomikroskopik muayenede her iki gözde orbita, göz kapağı ve konjonktiva yapıları tabii olup kornea saydam görüldü. Her iki gözde sığ ön kamara, fako-iridodonesis ve solda daha ağır olmak üzere lensin ön kamaraya dislokasyonu saptandı (Resim 2). Göz içi basıncı 12mmHg (medikasyonsuz) ve 21 mmHg (Cosopt 2x1 ve Alphagan 3x1 ile medikasyon) ölçüldü (Goldmann Aplanasyon tonometri). Pupil % 0.5 Tropamid ile dilate edildiğinde bilateral 360 derece zonül zayıflığı ve mikrosferofaki görüldü. Fundus muayenesinde sağ gözde perifer retina ve makula doğal olup cup/disc (c/d) oranı ~0.2, sol gözde perifer retina ve makula doğal ve c/d oranı 0.9 (ağır glokomatöz çanaklaşma) olarak değerlendirildi. Sağ gözde axial uzunluk (AL) 22.16 mm, lens kalınlığı 4.76 mm, ön kamara derinliği (ACD) 2.56 mm ve sol gözde AL 23.22 mm lens kalınlığı 4.91 mm, ACD 2.55 mm ölçüldü (Carl Zeiss IOLMaster® V. 4.08). Keratometri değerleri sağ gözde 44.5±0.8 Dioptri (D) ve sol gözde 44.4±1.1 D olup merkezi korneal kalınlık (CCT) sırasıyla sağda 548 μ



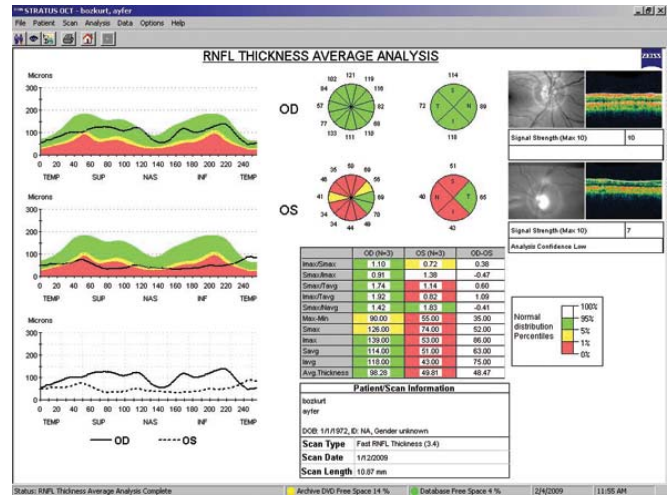
Resim 1: Hastanın ellerinin resmi, kısa ve künt parmaklar göze çarpıyor.



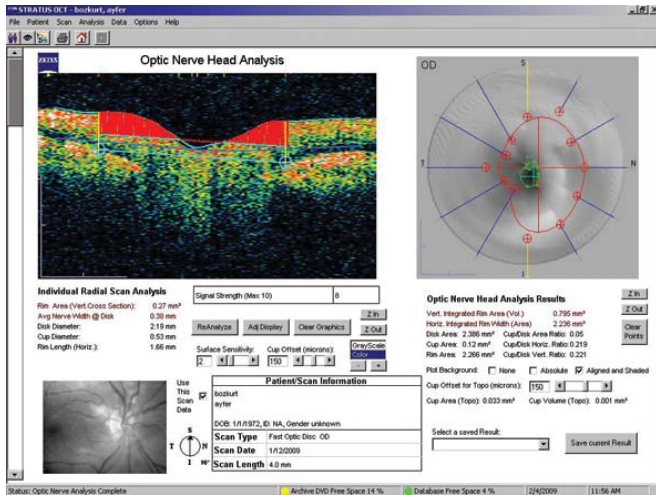
Resim 2: Sağ mikrosferofakik lensin ve zonüllerin görüntüsü.



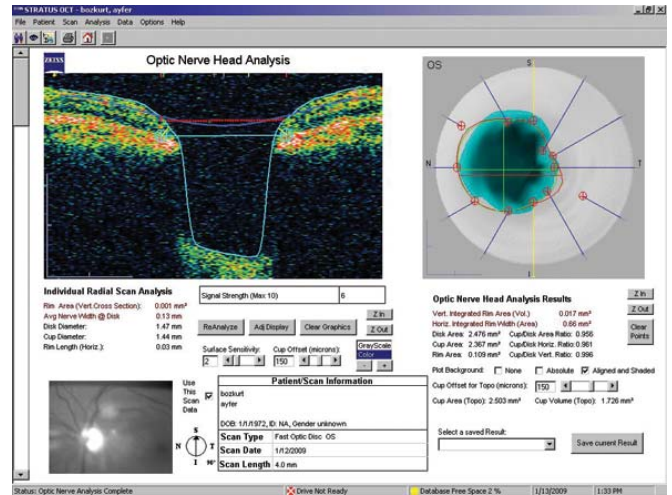
Resim 3: Sol optik disk fundus fotoğrafı.



Resim 4: Her iki gözde OCT-RNFL analizi.



Resim 5: Sağ OCT-optik disk analizi normal değerler.



Resim 6: Sol OCT-optik disk analizi, ağır glokomatöz çanaklaşma.

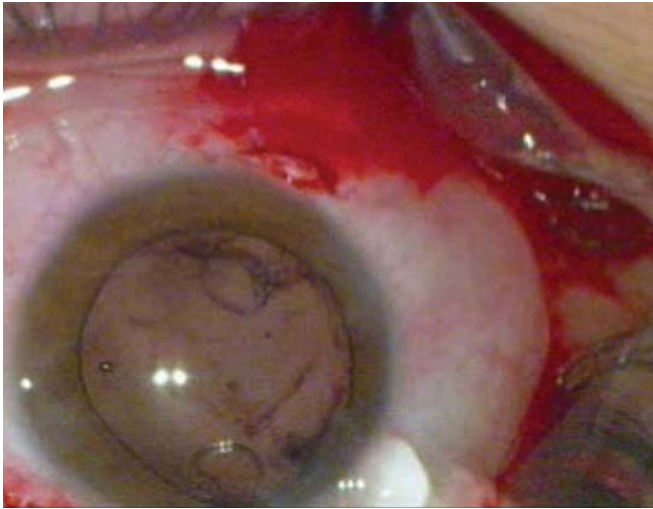
ve solda 518 μ ölçüldü (Orbscan®/Iz Corneal Topographer, Bauch Lomb Zyoptix). AL değerleri ve keratometrik değerlere göre hastanın yüksek miyopik refraksiyonunun mikrosferofakiden kaynaklandığı saptandı.

OCT-3 ile retina sinir lifi tabakası (RNLF) ve optik disk başı analizi yapılarak glokomatöz hasar düzeyi değerlendirildi. RNLF analizinde sağ gözde ortalama sinir kalınlığı (average thickness.) 98.28 μ olup normal sınırdan iken sol gözde ortalama RNLF değeri 49.81 μ saptandı. Optik disk başı analizinde sağ gözde ortalama disk alanı 2,386 mm², optik çukurluk (cup) 0,12 mm², vertikal cup/disc oranı 0,221 olup normal sınırlardaydı. Sol göz için ise ortalama disk alanı 2,476 mm², cup alanı 2,367 mm², cup/disc oranı 0.996 olup ağır glokomatöz hasar olarak değerlendirildi.

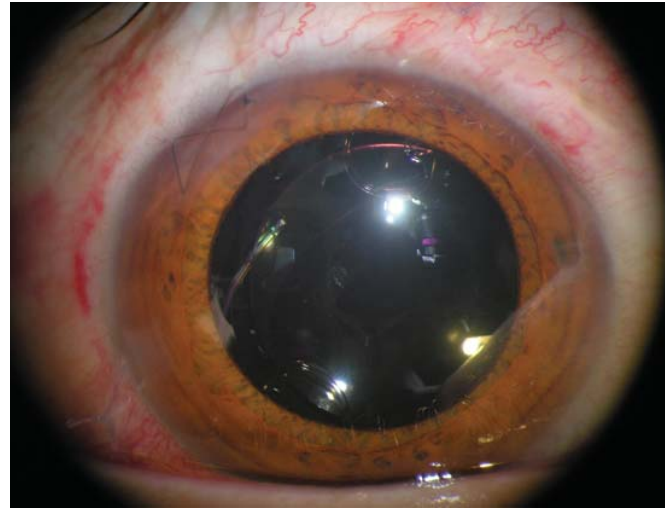
Sağ gözde pupiller blok sendromu gelişimini önlemek için hastaya bilgilendirilmiş onam formu imzalatılarak sağ göze operasyon planlandı. Cerrahiden 1 saat önce operasyon sırasında vitre prolapsusunu önlemek için hastaya intravenöz 300 cc (hastanın ağırlığı 65 kg) %20'lik mannitol takıldı ve yine vitre basısını azaltmak için retrobulber veya subtenon anestezi tercih edil-

medi, genel anestezi ile operasyon planlandı.

Operasyona başlamadan hemen önce sağ lensin uzunluğu pergel ile 8.5 mm ölçüldü. Saat 1 ve 7 de olmak üzere karşı karşıya 2 adet skleral flep oluşturuldu. Saydam korneal tünel (3 mm bıçak, Alcon) ve 2 adet yan giriş (20 G MVR bıçak) oluşturuldu, ön kamaraya viskoelastic materyal (VISCOAT® Alcon) injekte edildi. Ve sırasıyla sirküler devamlı kapsüloreksis (CCC), minimal hidrodiseksiyon ve bimanuel irrigasyon-aspirasyon ile lens ekstraksiyonu yapıldı. Skleraya fiske edilen modifiye kapsül germe halkası (Morcher® Cionni Capsular Tension Rings Type 2L, double eyelet, çap:11 mm, Cionni CTR) implantasyon öncesinde her iki kopçanın deliğinden 10-0 polipropilen suture (PC-9, Alcon Laboratories) ile fiksasyona hazırlandı. Skleral flep yakınındaki iris posterioru ve ön kapsül arasına VE verilip Cionni CTR kapsüller kese içine yerleştirildi. Her iki iğne korneal kesiden içeri sokularak siliyer oluktan, ön kapsül-iris posterioru arasından geçirilip limbal zondan 1mm uzakta önceden oluşturulmuş skleral flep kesi yerinden göz dışına çıkarıldı (Resim 7). Daha sonra göz içi lens (IOL) kese içine implante edildi (AcrySof MA30AC, 26.0 D, optik çap: 5,5



Resim 7: Cionni ringin göz içi implantasyonu.



Resim 8: Ameliyattan sonraki 3. ay, Cionni ring ve göz içi lens sentralize.

mm toplam uzunluk :12,5 mm). IOL ve Cionni CTR dikkatle rotasyon yaptırılarak merkezileştirildi, skleral prolen suturlar belli gerginlikte düğümlendi. Skleral flep ve konjonktiva 7-0 vikril ile suture edildi, ön kamaraya yıkandı, ana korneal kesi yeri 10-0 naylon ile suture edildi, yan girişler serum fizyolojik ile ödemlendirilip cerrahi sonlandırıldı. Cerrahi boyunca herhangi bir komplikasyon oluşmadı. Postoperatif tedavi olarak prednizolon asetat (Predforte, %1.5 Abdi İbrahim) 6x1 başlanıp birer hafta arayla 2x1 azaltılıp sonlandırıldı, lomefloksasin (Okacin, Novartis) damla 15 gün süreyle 5x1 dozunda devam edildi. Operasyon sonrası ilk gün sağ düzeltilmemiş en iyi görme keskinliği (UCBVA) 0.7 (Snellen), göz içi basıncı (GİB) 10 mmHg olup indirekt fundus muayenesi normal olarak değerlendirildi. Operasyonun 7. günü, 1 ve 3. ay kontrollerinde GİB değerleri sırasıyla 12 mmHg, 11 mmHg ve 13 mmHg olup IOL ve Cionni halkası istenen şekilde merkezi olarak değerlendirildi (Resim 8).

TARTIŞMA

WMS'da en önemli oküler bulgu mikrosferofakiye bağlı gelişen pupil bloğu ve buna bağlı geridönüşümsüz ağır glokomatöz oküler hasardır.^{1,6,9,10} Mikrosferofaki tespit edilen olgularda tedavinin ana basamağını pupil bloğuna sekonder açı kapanması glokomunun engellenmesi teşkil etmektedir. Fakat bu durumu engellemenin en iyi yöntemi tartışmalıdır.^{1,7} Tedavi olarak düşük komplikasyon riski nedeniyle profilaktik YAG lazer periferik iridotomi yapılıp daha sonra lensin öne dislokasyonunu engellemek için miotik göz damlası kullanımı alternatif bir yaklaşım olarak belirtilse de¹ miotik ilaç kullanımının siliyer cisim kontraksiyonunu artırdığı ve daha çok zonül kaybına neden olduğu, ayrıca lensin öne itilmesine neden olup pupil bloğu gelişimini tetiklediği,^{9,14} midriyatiklerin kullanımının dilate pupil aracılığıyla lensin ön kamaraya dislokasyonu kolaylaştırdığı için sakıncalı olduğunda^{9,14} bilinmektedir. Uzun süreli glokom medikasyonu da bu hasta grubunda başarılı değildir.^{9,14} Profilaktik yttrium-al-

uminium-garnet (YAG) lazer periferik iridektomi bir çok otorite tarafından önerilmekle birlikte^{1,9,12,15} literatürdeki kayıtlarda mikrosferofakik olgularda bilateral yag-lazer iridotomiye rağmen pupil bloğuna bağlı akut açı kapanması glokomu meydana geldiği görülmüştür.^{7,16,17} Lens ekstraksiyonunun ön kamaraya lens dislokasyonu ve pupiller bloğa bağlı glokom gelişiminin engellenmesinde etkili bir yöntem olduğu bilinmektedir.^{12,18,19} Fakat küçük kapsüller kese ve geniş zonüler zayıflık nedeniyle lens implantasyonunda güçlükler mevcuttur.¹⁵ Ring implante edilmeksizin lens ekstraksiyonu ve kese içi intraoküler lens (IOL) implantasyonu postoperatif erken kapsül kontraksiyon sendromuna¹⁶ neden olabilir. IOL implantasyonu küçük kese nedeniyle mümkün olmayabilir ve vitre kaybı ve ilişkili komplikasyonlar²⁰ görülebilir. Bu hastalarda ön kamaranın sığ olması nedeniyle iris claw IOL implantasyonu ağır endotel kaybı, iridokorneal açı yapışıklığına sekonder glokom gelişimi gibi geç dönem komplikasyonlara açıktır.²¹

Bizim olgumuz sol gözünde pupil bloğuna sekonder irreversible glokomatöz hasar nedeniyle ağır görme kaybı gelişen bir olgu olduğundan sağ gözü korumak için pupil bloğunu önlemede yeterliliği tartışmalı YAG lazer periferik iridotomi tercih etmedik. Profilaksi için yukarıda tartışılan medikasyon ve YAG lazer iridektomi yerine kapsüller keseyi koruyarak lens ekstraksiyonu yapmayı, intraoküler lens stabilitesini sağlamak ve kapsül kontraksiyon sendromunu önlemek¹⁶ için de Cionni kapsül germe halkası implantasyonunu uyguladık. Standart kapsül germe halkası (CTR) yerine Cionni CTR implantasyonunu tercih etmemizin sebebi WMS'da zonül zafiyetinin geniş ve progresif olmasıydı.^{1,4,5,7} Arka kapsüller opasite gelişimini önlemek için IOL olarak hidrofobik akrilik üç parçalı lensi (AcrySof MA30AC) tercih ettik.^{22,23} Cionni CTR'in halka uçları birleştirildiğinde oluşan çap 11mm (Cionni Ring, Type 2L, double eyelet, MORCHER, dimension:11 mm) olarak verildiğinden ve kapsülün nükleus ve korteks materyali çıkarıldıktan sonra genişleme kapasitesi de göz önünde bulundurularak ortaya çıkan hac-

min Cionni modifiye CTR ve IOL implantasyonuna izin vereceğini ön görerek bu operasyonu planladık.

Mikrosferofakik olgularda, özellikle bir gözde ağır glokomatöz hasar oluşumu mevcutsa, pupil bloğunu önlemede yararı tartışmalı yöntemlerin değil de modifiye kapsül germe halkası implante edilerek lens ekstraksiyonu ve aynı seansta hidrofobik IOL implantasyonu gibi daha kesin olan cerrahi yöntemlerin tercih edilmesi gerekmektedir. Weill-Marchesani sendromlu mikrosferofakik- disloke lensli olguda uyguladığımız bu cerrahi yöntem literatürde kayıtlı ilk olgudur.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Wright KW, Spiegel PH.: Pediatric Ophthalmology and Strabismus. 2002;476-477.
2. Young ID, Fielder AR, Casoy TA.: Weill-Marchesani syndrome in mother and son. Clin Genet. 1986;30:475.
3. Liebmann JM, Ritch R.: Glaucoma associated with lens intumescence and dislocation, The Glaucomas, St Louis. 1996;2:1033-1053.
4. Merin S.: Inherited Eye Diseases: Diagnosis and Management. 1991;5:128.
5. Schatten GP.: Current topics in developmental biology, 200;3:96.
6. Zimmerman TJ, Kooner KS.: Clinical Pathway in Glaucoma. 2001;10:187-197.
7. Willi M, Kut L, Cotlier E.: Pupillary-block glaucoma in the marchesani syndrome. Arch Ophthalmol. 1973;90:504-508.
8. Robinson PH, Goldfrey M.: Marfan syndrome: A primer for clinicians and scientists. 2004;14:178.
9. Jensen AD, Cross HE, Paton D.: Ocular complication in the Weill-Marchesani Syndrom. Am J Ophthalmol. 1974;77:261-69.
10. Cross HE, Jensen AD.: Ocular manifestation in Marfan Syndrome and Homocystinuria. AmJ Ophthalmol. 1973;75:405-420.
11. Wright KW, Chrousos GA.: Weill-Marchesani Syndrome with bilateral angle-closure glaucoma. J pediatr Ophthalmol Strabismus. 1985;22:129-132.
12. Taylor D, Hayt CS.: Practical Pediatric Ophthalmology. 1997;6:106.
13. Derose CJ, Jeffrey A.: Uncontrolled glaucoma secondary to an arteriovenous malformation in a Weill-Marchesani patient. Optometry. 2001;72:641-648.
14. Anderson CJ, Anderson NJ.: NORD Guide to Rare Disorders. 2002;5:267.
15. Allingham RR, Shields MB, Damji KF, et al.: Shield's Textbook of Glaucoma. 2005;18:320.
16. Dufay-Dupar B, Blumen OE, Rodallec T.: Rare complication in microspherophakia surgery: early capsular contraction. J Fr Ophthalmol. 2007;30:30.
17. Kaushik S, Sachdev N, Pandav SS.: Bilateral acute angle closure glaucoma as a presentation of isolated microspherophakia in an adult: case report. BMC Ophthalmol. 2006;7:29.
18. Wright KW, Spiegel PH, Thampson LS.: Handbook of Pediatric Eye and Systemic Disease: 2006;5:238.
19. Seetner AA, Crawford JS.: Surgical Correction of lens dislocation in children. Am J Ophthalmol. 1981;91:106-110.
20. Taylor JN.: Weill-Marchesani syndrome complicated by secondary glaucoma. Case management with surgical lens extraction. Aust N Z J Ophthalmol. 1996;24:275-278.
21. Burakgazi AZ, Ozbek Z, Rapuano CJ.: Long-term complications of iris-claw phakic intraocular lens implantation in Weill-Marchesani Syndrome. Cornea. 2006;25:361-363.
22. Li N, Chen X, Zhang J, Zhou Y, et al.: Effect of AcrySof versus silicone or polymethyl methacrylate intraocular lens on posterior capsule opacification. Ophthalmology. 2008;115:830-838.
23. Buehl W, Findl O.: Effect of intraocular lens design on posterior capsule opacification. J Cataract Refract Surg. 2008;34:1976-1985.