

# Yirmi Yıldır Sikloplejik Damla Kullanan Alport Sendromu Olgusu

## An Alport Syndrome Case with a History of Using the Same Cycloplegic Drop For Twenty Years

Erkan DUMAN<sup>1</sup>, Banu TORUN ACAR<sup>2</sup>, Nimet Yeşim ERÇALIK<sup>2</sup>, Elvin HALİLİ<sup>1</sup>, Şaban ŞİMŞEK<sup>3</sup>

### ÖZ

Alport sendromu (AS) kalıtsal ve ilerleyici böbrek hastalığı, yüksek frekanslı sensörinöral işitme kaybı ve eşlik eden oküler bozukluklarla seyreden herediter bir hastalıktır. Sikloplejik damla reçete ettirmek için kliniğimize başvuran 34 yaşındaki erkek hastanın alınan anamnezinde 20 yıldır aynı damlayı kullandığı öğrenildi. İlk muayenesinde görme keskinlikleri (GK) Snellen eşeli ile sağ gözde 2/10 sol gözde 1/10 seviyesinde idi. Biyomikroskopik muayenede her iki gözde kornea saydam, ön kamara yapıları forme, pupillalar sikloplejik damla sebebiyle fiks dilate, kristalin lenslerinin öne bombe olduğu görüldü. Fundus muayenesinde her iki gözde makula çevresinde küçük beyaz beneklenmeler tespit edildi. Böbrek nakli olan ve işitme problemleri yaşadığını belirten hastada Alport sendromu düşünüldü. Bir hafta ara ile hastanın her iki gözüne fakoemülsifikasyon ile şeffaf lensleri çıkartılıp intrakapsüler göz içi lens (GİL) implante edildi ve sikloplejik damla bırakıldı. Altı aylık takiplerde tashihli görme keskinliğinin her iki gözde 10/10 seviyesinde olduğu görüldü. Fakoemülsifikasyon ve GİL implantasyonu anterior lentikonus tedavisinde görme keskinliğini arttıran güvenli ve etkin bir yöntemdir.

**Anahtar Kelimeler:** Alport, sendrom, anterior, lentikonus, fakoemülsifikasyon.

### ABSTRACT

Alport syndrome (AS) is a hereditary disease characterized by progressive kidney disease, high-frequency sensorineural hearing loss and ocular abnormalities. 34-year-old male patient, with a history of using the same cycloplegic drops for 20 years, was admitted to our clinic to have prescription. At initial examination, visual acuity (VA) was 2/10 in the right eye and in the left eye with Snellen. Cornea was clear, anterior chamber structures were intact, the pupils were fix dilated due to cycloplegic drops, crystalline lenses were curved forward in both eyes by biomicroscopic examination. Small white flecks around the macula in both eyes was detected by fundus examination. The patient considered as Alport syndrome because of kidney transplantation and hearing problems. With an interval of a week, transparent lenses were removed from both eyes by phacoemulsification and intracapsular intraocular lenses (IOL) were implanted and cycloplegic treatment was interrupted. Best corrected visual acuity in both eyes is 10/10 level was observed in six month follow-up.

Phacoemulsification and IOL implantation is a safe and affective method for the treatment of anterior lenticonus.

**Key Words:** Alport, syndrome, anterior, lenticonus, phacoemulsification.

### GİRİŞ

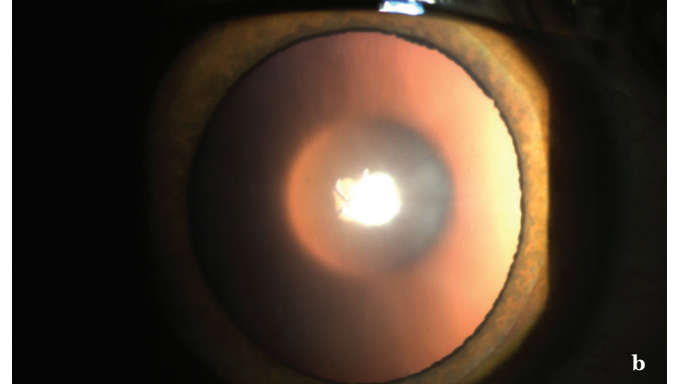
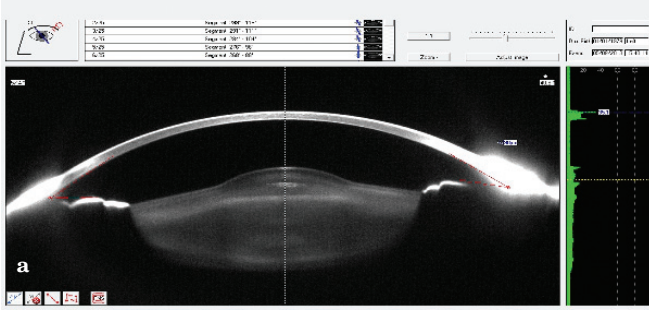
Alport sendromu (AS), progresif hematürik nefrit ve yüksek frekanslı sensörinöral sağırılık ile karakterize olan genetik geçişli bir hastalıktır. Hastalık hem kadın hem de erkeklerde görülebilir fakat erkeklerdeki seyri genellikle daha ciddi ve ilerleyicidir.<sup>1,2</sup> Sohar bu hastalarda görme sorunları ve retinal bozukluklar geliştiğini bildirmiştir.<sup>3</sup> Hastalık sıklıkla X'e bağlı (%85) olup otozomal resesif (%10) ve otozomal dominant (%5) kalıtımla da geçebilmektedir.<sup>4</sup> Hastalığın patogenezinde bazal membranın önemli bir komponenti olan tip 4 kollajenin normal sentez edilememesi rol oynamaktadır.<sup>5</sup> X'e bağlı mutasyonlar tip 4 kollajenin  $\alpha 5$  zincirinde, daha az sıklıkla  $\alpha 4$  ve  $\alpha 3$  zincirlerinde ortaya çıkar. Bu mutasyonlar glomerül bazal membranı, kohlea, retina, lens kapsülü ve korneayı etkileyerek sendromun tipik özelliklerinin ortaya çıkmasına neden olur.<sup>6</sup> Anterior lentikonus ve perimaküler beneklenmeler en sık görülen oküler bulgulardır.<sup>7,8</sup> Bu bulgular hastalığın ilerleyici özelliği nedeni ile çocuklar yerine erişkinlerde sıklık gösterir.<sup>7</sup> Posterior polimorfoz distrofi, rekürren korneal erozyon, mikrokornea, korneal arcus, iris atrofisi, posterior lentikonus, sferofaki, pigmenter retinopati ve makula distrofisi rapor edilen diğer oküler bulgulardır.<sup>7,8</sup> Alport sendromundaki görme azlığının en önemli nedeni lentiküler değişikliklerdir.<sup>9</sup>

- 1- M.D. Asistant, Haydarpaşa Numune Training and Research Hospital, Eye Clinic, Istanbul/TURKEY  
DUMAN E., drerkanduman@hotmail.com  
HALİLİ E., elvinhalili@gmail.com
- 2- M.D., Haydarpaşa Numune Training and Research Hospital, Eye Clinic, Istanbul/TURKEY  
TORUN ACAR B., torunbanu@yahoo.com  
ERÇALIK N.Y., yercalik@yahoo.com
- 3- M.D. Professor, Haydarpaşa Numune Training and Research Hospital, Eye Clinic, Istanbul/TURKEY  
SİMŞEK S., drsimsek@yahoo.com

Geliş Tarihi - Received: 25.08.2013  
Kabul Tarihi - Accepted: 15.01.2013  
Glo-Kat 2014;9:140-142

Yazışma Adresi / Correspondence Adress: M.D. Asistant, Erkan DUMAN  
Haydarpaşa Numune Training and Research Hospital, Eye Clinic,  
Istanbul/TURKEY

Phone: +90 553 477 24 60  
E-Mail: drerkanduman@hotmail.com

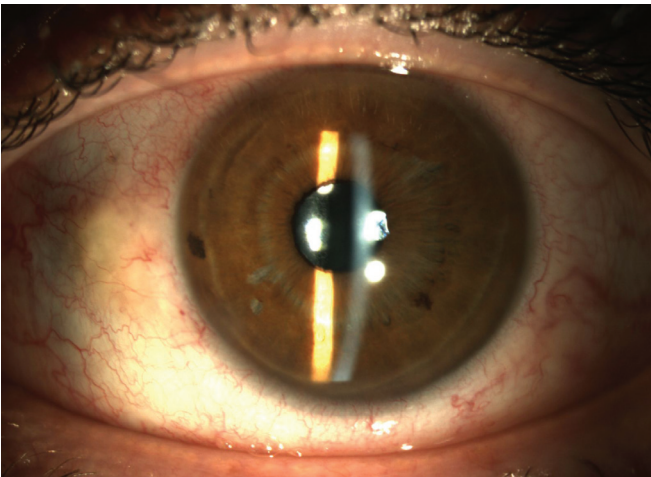


**Resim 1a,b:** Olguya yapılan ultrasonik biyometri (UBM), (a), ön segment renkli görüntülemeler (b).

## OLGU SUNUMU

Otuz dört yaşında erkek hasta kliniğimize sikloplejik damla reçete ettirmek için başvurdu. Alınan anamnezinde 20 yıl önce bir göz muayenesi esnasında gözüne damlatılan damla ile daha iyi gördüğünü farkettiğini, o zamandan beri aynı damlayı kullandığını ve kullanmadığı takdirde göremediğini belirtti. Hastanın özgeçmişini sorgulanırken böbrek yetmezliği nedeni ile nakil yapıldığı öğrenildi. Anamnez esnasında hastanın sağ kulağını yaklaştırarak soruları dinlediği ve diğer kulağının duymadığı farkedildi. Bu bilginin sorgulanması ile hastanın çocukluk çağından beri sağ kulağının işitme cihazı ile duyduğu sol kulağının ise hiç duymadığı bilgisine ulaşıldı.

Hastanın yapılan oftalmolojik muayenesinde görme keskinlikleri (GK) Snellen eşeli ile sağ gözde 2/10 (-23.75/-2x85) sol gözde 1/10 (-22.25/-3.25x85) seviyesinde olduğu görüldü. Hastanın göz hareketleri serbest, örtme testleri normal, renk görmesi normaldi. Göz içi basınçları sağda 16, solda 18 mm Hg düzeyindeydi. Biyomikroskopik muayenede her iki kornea saydam, ön kamara yapıları forme, pupillalar sikloplejik damlaya bağlı olarak dilate, kristalin lensi her iki tarafta saydam, öne doğru bombe ve retroillümünyasyonda yağ damlacığı refleksi vermekteydi.



**Resim 2:** Olgunun kapsül içine akrilik katlanabilen hidrofobik özellikli lens uygulaması sonrası ön segment görüntüsü.

Fundus muayenesinde her iki maküla çevresinde sarı-beyaz beneklenmeler mevcuttu. Hastaya yapılan ultrasonik biyometri (UBM), (Resim 1a), ön segment renkli görüntülemeler (Resim 1b) ile anterior lentikonun ve retinal beneklenmeler haricinde başka oküler patolojiler taşımadığı doğrulandı.

Kulak burun boğaz konsültasyonu sonucu sensörinöral işitme kaybı olduğu saptandı. Eski patoloji raporları ile beraber nefroloji konsültasyonu istendi ve antiglomerüler bazal membran hastalığı doğrulandı. Bu bulgular ışığında hastaya Alport sendromu tanısı kondu.

Hastanın görme azlığı şikayetine yönelik saydam lens çıkartılması ve göz içi lens (GİL) uygulaması planlandı. Yapılan ölçümlerde sağ gözün aksiyal uzunluğu 22.95, sol göz aksiyal uzunluğu 22.53 mm, ön kamara derinliği sağda 3.54, solda 3.35 mm, keratometri değerleri sağda 44.8 D (K1), 46.0 D (K2), solda 44.9 D (K1), 45.7 D (K2), GİL numarası SRK-II Formülü ile sağda 20.0 D, solda 20.5 D olarak hesaplandı.

Hastamıza sağ gözünden başlanarak subtenon lokal anestezi altında sürekli yuvarlak kapsülöreksis yapıldı. Ön kapsül rüptürünü önlemek için önce küçük bir flep kaldırılıp lentikonun sınırlarından geçen dar bir kapsül çevrildi, arkasından ikinci ve daha büyük bir fleple dilate pupil alanınının 7/10 unu içine alan nihayi kapsülöreksis boyutuna ulaşıldı.

Hidrodisseksiyon ve özellikle hidrodelineasyon dikkatli bir şekilde yapıldı. Sadece vakum kullanılarak saydam lens temizlendi, korteks temizliği esnasında vakum parametresi 150 mmHg'da tutularak tamamlanıp kapsül içine akrilik katlanabilen hidrofobik özellikli lens kondu (Resim 2).

Diğer gözün ameliyatı da aynı teknik ve parametrelerle başarılı bir şekilde uygulandı. Hasta her iki ameliyat sonrası ilk gün, birinci hafta, ikinci hafta, birinci ay, üçüncü ay ve altıncı ayında çağrılarak kontrolleri yapıldı. Altıncı ay sonunda her iki gözün görme keskinliği Snellen eşeline göre sağda -0.75x50, solda -0.50x65 düzeltme ile 10/10 seviyesindeydi.

## TARTIŞMA

Alport sendromu 1927 yılında ilk ortaya konduğunda ilerleyici nefrit ve işitme azlığı olarak tanımlanmıştı.<sup>10</sup> 1954' te ise Sohar tarafından görme problemleri de olabileceği bildirildi.<sup>3</sup> Toplumdaki prevalansı 1/5000 olarak bildirilmektedir.<sup>11</sup> Hastalığın tanısı için ilerleyici sensörinöral işitme kaybı, karakteristik göz bulguları ve glomerüler değişikliklerin ultrastruktürel olarak gösterilmesi önemlidir.<sup>1-2</sup>

Junk ve ark.,<sup>12</sup> tarafından lens kapsülünde; Grunfeld ve ark.,<sup>13</sup> tarafından ise cilt biyopsisinde gözlenen ultrastruktürel değişikliklerin glomerüler bazal membran değişikliklerinin yerine kullanılabilir alternatif bulgular olabileceği ileri sürülmüştür. Olgumuz böbrek transplantlı olduğu için eski patoloji raporlarından bu ultrastruktürel incelemelere rahatlıkla ulaşılmıştır. Aile bireylerinde yapılan taramalarda ise herhangi bir bireyde benzer bulgulara rastlanmamıştır. Alport sendromu hastalarının %24-37 sinde oküler anomalilerin görüldüğü bildirilmiştir. Genellikle lens ve retinayı kapsayan defektler mevcut iken nadiren kornea patolojilerine de rastlanmaktadır.<sup>7,8</sup> Travma öyküsü olmadan anterior lentikonos saptanması Alport sendromu için neredeyse patognomonik bir bulgudur, olguların %90'ında rastlanır ve %75'inde bilateraldir.<sup>14</sup> Mavrikakis ve ark.,<sup>4</sup> anterior lentikonoslu olgularda başarılı bir kapsüloleksis yapmak için çeşitli tedbirler alınması gerektiğini vurgulamaktadır. Bunlar; cerrahi uzayabileceği ve mutlak akinezi gerektiği için genel anestezi tercih etmek, yüksek molekül ağırlıklı viskoelastikler tercih etmek ve ön kamara stabilizasyonu için küçük parasentezler açmak olarak bildirilmiştir.

Biz kendi olgumuzda hastanın uyumlu olması, subtenon anestezi tecrübemizin fazla olması ve ön kamara hacminin genişliği sebebiyle lokal anestezi altında, yüksek yoğunluklu viskoelastikler ve küçük parasentezler kullanarak ameliyatlarımızı gerçekleştirmeyi uygun bulduk.

Khalil ve Saheb'in<sup>15</sup> histopatolojik çalışmalarında Alport sendromlu hastaların arka kapsülünün normalden ince olduğunu belirtmişlerdir. Bu sebeple arka kapsül perforasyon riskini göz önünde bulundurarak 150 mmHg vakum kullanarak ve ön kamara dinamiklerine dikkat ederek korteks temizliği yapmaya özen gösterdik. Alport sendromu hastaları görme ile ilgili şikayetleri nedeniyle ilk olarak göz kliniklerine başvurabilirler. Göz hekimi tarafından dikkatli alınacak bir öykü ve detaylı yapılacak bir muayene genç yaşta ölümle sonuçlanabilecek bu hastalığın teşhis ve tedavisine olanak sağlayabilir. Bu nedenle anterior lentikonos, anterior polar katarakt, posterior lentikonos, ve retinal beneklenmeler gibi Alport sendromunu düşündürebilecek bulguların görüldüğü hastalarda özenli ve dikkatli bir sistemik muayene yapılmalıdır.

Sonuç olarak fakoemülsifikasyon ve göz içi lens implantasyonu kataraktın eşlik ettiği ya da etmediği anterior lentikonos olgularında görme keskinliğini arttıran güvenle uygulanabilecek bir tedavi metodudur.

## KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Glassock Rj, Brenner BM. Glomerulopathies associated with multisystem diseases. In Wilson JD, Braunwald E, Isselbacher KJ, et al eds. Harrison's Principles of Internal Medicine, 12 ed New York: Mc Graw-Hill 1991:1180-86.
2. Getz N, Broyer M, Brunner FP, et al. Alport's syndrome: a cause of renal failure in Europe *Pediatr Nephrol* 1987;1:411-5.
3. Sohar E. Renal disease, inner ear deafness and ocular changes. *Arch Intern Med* 1956;97:627-30.
4. Mavrikakis I, Zeilmaker C, Wearne MJ. Surgical management of anterior lenticonus in Alport's syndrome. *Eye* 2002;16:798-800.
5. Barker DF, Hostikka SL, Zhou J, et al. Identification of mutations in the COL4A5 collagen gene in Alport syndrome. *Science* 1990;248:1224-7.
6. Nielsen CE. Lenticonus anterior and Alport's disease. *Am J Ophthalmol* 1977;84:532-5.
7. Colville DJ, Savige J. Alport syndrome: a review of ocular manifestations. *Ophthalmic Genetics* 1997;18:161-73.
8. Pajari H, Setela K, Heiskari N, et al. Ocular findings in 34 patients with Alport syndrome: Correlation of the findings to mutations in COL4A5 gene. *Acta Ophthalmol Scand* 1999;77:214-7.
9. Gehrs KM, Pollock SC, Zilkha G. Clinical features and pathogenesis of Alport retinopathy. *Retina* 1995;15:305-11.
10. Alport AC. Hereditary familial congenital hemorrhagic nephritis. *BMJ* 1927;1:504-6.
11. Colville DJ, Savige J. Alport syndrome; a review of the ocular manifestations. *Ophthalmic Genet* 1997;18:161-73.
12. Junk AK, Stefani FH, Ludvig K. Bilateral anterior lenticonus. Scheimpflug imaging system documentation and ultrastructural confirmation of alport syndrome in the lens capsule. *Arch Ophthalmol* 2000;118:895-7.
13. Grunfeld JP. Contemporary diagnostic approach in Alport syndrome. *Ren Fail* 2000;22:795-63.
14. Sukhija J, Saini JS, Jain AK. Phacoemulsification and intraocular lens implantation in an Alport's syndrome patient with bilateral anterior and posterior lenticonus. *J Cataract Refract Surg* 2003;29:1834-6.
15. Khalil M, Saheb N. Posterior lenticonus. *Ophthalmology* 1984;91:1429-30.