

Bir Ektopia Lentis Et Pupilla Sendromu Olgusu*

A Case with an Ectopia Lentis Et Pupillae Syndrome

Ahmet KARAKURT,¹ R. Hande SÜNNETÇİOĞLU,² M. Sinan SARICAOĞLU,³ Beyza YETİŞEN,²
Ahmet ŞENGÜN,⁴ Hikmet HASİRİPİ⁵

ÖZ

Ektopia lentis et pupilla sendromu olan 35 yaşındaki erkek hastada pars plana lensektomi-vitrektomi ve pupil rekonstruksiyonu ameliyatları ile iyi bir görsel rehabilitasyon sağlandı. Bu sunumda hastanın klinik bulguları, cerrahi tedavisi ve seyri tartışıldı.

Anahtar Kelimeler: Ektopia lentis et pupilla, lens luksasyonu.

ABSTRACT

We obtained a good visual rehabilitation with pars plana lensectomy-vitrektomy and pupillary reconstruction in a 35 year old male patient with ectopia lentis et pupillae syndrome. The clinical signs, surgical treatment and follow up of an ectopia lentis et pupillae case are discussed in this report.

Key Words: Ectopia lentis et pupilla, lens luxation.

Glo-Kat 2006;1:293-296

GİRİŞ

Ektopia lentis et pupilla (ELeP) tipik olarak zıt yönlerde yer değiştirmiş lens ve pupillalar ile karakterize, nadir görülen otozomal resesif genetik geçişli konjenital bir sendromdur. İlk kez 20. yüzyılda Alman literatüründe tanımlanmış olup, Danimarka'da yapılan geriye dönük bir çalışmada ektopia lentis olgularının %21'ni oluşturduğu bildirilmiştir.^{1,2} Bu sunumda bir ELeP olgusunun klinik bulguları, cerrahi tedavisi ve seyri tartışıldı.

Geliş Tarihi : 29/09/2006

Kabul Tarihi : 26/11/2006

Received : September 29, 2006

Accepted: November 26, 2006

* Bu çalışma TOD 40. Ulusal Oftalmoloji Kongresi'nde (Antalya 2006) poster olarak sunulmuştur.

- 1- Ankara Numune Eğitim Araştırma Hast. 3. Göz Kliniği Şef Muavini, Ankara, Uzm. Dr.
- 2- Ankara Numune Eğitim Araştırma Hast. 3. Göz Kliniği, Ankara, Asist. Dr.
- 3- Ankara Numune Eğitim Araştırma Hast. 3. Göz Kliniği, Ankara, Uzm. Dr.
- 4- Ankara Numune Eğitim Araştırma Hast. 3. Göz Kliniği, Ankara, Doç. Dr.
- 5- Ankara Numune Eğitim Araştırma Hast. 3. Göz Kliniği Şefi, Ankara, Uzm. Dr.

- 1- M.D., Ankara Numune Training and Research Hospital 3rd Eye Clinic Sıhhiye Ankara/TURKEY
KARAKURT A., karakurta@hotmail.com
- 2- M.D., Ankara Numune Training and Research Hospital 3rd Eye Clinic Sıhhiye Ankara/TURKEY
SÜNNETÇİOĞLU R.H.,
YETİŞEN B.,
- 3- M.D., Ankara Numune Training and Research Hospital 3rd Eye Clinic Sıhhiye Ankara/TURKEY
SARICAOĞLU M.S., msinansarica@yahoo.com
- 4- M.D. Associate Professor, Ankara Numune Training and Research Hospital 3rd Eye Clinic Sıhhiye Ankara/TURKEY
ŞENGÜN A.,
- 5- M.D. Ankara Numune Training and Research Hospital 3rd Eye Clinic Sıhhiye Ankara/TURKEY
HASİRİPİ H., hhasiripi@tinet.net.tr

Correspondence: M.D., Ahmet KARAKURT

Ankara Numune Training and Research Hospital 3rd Eye Clinic Sıhhiye Ankara/TURKEY

OLGU SUNUMU

Otuz beş yaşında erkek hasta her iki gözde görme azlığı şikayetiyle kliniğimize başvurdu. Özgeçmişinden 29 yıl önce katarakt tanısıyla sağ gözden opere olduğu öğrenildi. Soygeçmişinden anne ve babanın 1. dereceden akraba olduğu, ailenin diğer bireylerinde herhangi bir göz hastalığı bulunmadığı öğrenildi. Göz muayenesinde sağ gözde ışık hissi yok, sol gözde görme keskinliği 0.1 düzeyindeydi. Göz içi basıncı sağ gözde 50 mmHg, sol gözde 15 mmHg olarak ölçüldü. Sağ göz ön segment muayenesinde pupillanın vertikal yarık şeklinde ve saat 11'e doğru çekintili olduğu, bu alanda vitreusla çevrili lens bakiyesinin kalsifiye materyal halinde izlendiği tespit edildi. Sol göz ön segment muayenesinde pupillanın temporale doğru yer değiştirdiği ve saat 3'e doğru çekintili olduğu görüldü. Pupilla midriyazisle 2.5 mm'ye kadar genişletilebildi. Lensin alt nazale doğru sublukse olduğu görüldü. İridofakodonezis mevcuttu (Resim 1). Sağ göz fundus muayenesinde c/d oranı 10/10 idi. Peripapiller atrofi ve dejeneratif miyopi ile uyumlu posterior stafilom mevcuttu. Sol göz fundus muayenesi net olarak değerlendirilemedi. Bu gözün ultrasonografisinde arka stafilom ve mikrosferofaki tespit edildi. Sol göze yapılan gonyoskopide üst temporal kadranda periferik anterior sineşiler izlenirken, diğer kadranda açının 3/4 açık olduğu ve altta periferik iriste stromal hipoplazi alanları olduğu izlendi. Pupillanm miyotik ve ektopik olması sebebiyle skiascope veya otorefraktometre yapılamadı. Hastaya bu bulgularla sol ektopia lentis et pupilla tanısı konuldu. Takiben genel anestezi altında sol göze pupil rekonstrüksiyonu ve pars plana lensektomi+vitrektomi ameliyatı uygulandı. Ameliyat sonrası 1. günde düzel-

tilmemiş görme keskinliği 0.15 düzeyindeydi. Ameliyat sonrası 2. ay kontrolünde (Resim 2) ise en iyi düzeltilmiş görme keskinliği +1.0+1.50 38° tashihle 0.4 olarak tespit edildi.

TARTIŞMA

ELeP genellikle bilateraldir ancak aynı hastanın farklı gözlerinde bile değişkenlik gösterebilmektedir. Hastaların bazılarında pupilla ve/veya lensler normal olabilir.³

ELeP'nin sistemik hastalıklar ile ilişkisi olmadığı düşünülmüştür.¹ Ancak son yıllarda yayınlanan iki raporda ELeP ile yarık damak ve dudak⁴ ve cilt hipopigmentasyonu⁵ ile ilişkisi bildirilmiştir. ELeP birçok oküler anomali ile birliktelik göstermektedir. En geniş seri olan Goldberg'ın çalışmasında 8 farklı aileden 16 hasta değerlendirilmiştir. Hastaların %93.8'inde ektopia lentis, %87.5'inde iridodonezis, %80'inde açıda belirgin iris prosesleri, %77.8'inde 24 mm üzerinde aksiyel büyüme, %66.6'smda iris transillüminasyonu, %60'ında zayıf pupiller dilatasyon, %59.4'ünde ektopia pupilla, %58.6'smda 5D üzerinde miyopi, %54.2'sinde tilted disk, %44.4'ünde 12 mm ve üzerinde kornea çapı, %38.5'inde 1.5D üzerinde korneal astigmatizma, %34.4'ünde katarakt, %28.6'sında iridohyaloid yapışıklıklar, %15.4'ünde 22 mmHg üzerinde göz içi basıncı, %9.4'ünde retina dekolmanı, 1 gözde mikrosferofaki tespit edilmiştir.³ Üveit de bildirilen sekunder komplikasyonlar arasındadır.⁶⁻⁷ ELeP'li hastalarda görme keskinliği aksiyel miyopi, korneal astigmatizma, ektopik lens ve pupilla, anizometropik ambliyopi gibi nedenlerle etkilenir. Bunların yanında glokom, üveit, retina dekolmanı, katarakt görmeyi azaltan diğer nedenler olarak bildirilmektedir.

Bizim olgumuz pupillanın ve lensin ektopik oluşu, mikrosferofaki, miyopik fundus değişiklikleri ile aksiyel miyopinin varlığı, zayıf pupil dilatasyonu ve düşük görme keskinliği ile ELeP kriterlerine uymaktadır. Diğer gözde ektopik pupillanın varlığı iki taraflı tutulum olduğunu, şikayetlerin doğuştan beri devam etmesi ise konjenital olduğunu düşündürmektedir.

Akraba evliliği ve ebeveynlerin normal oluşu yatay geçiş özelliği ile otozomal resesif kalıtım paternine uymaktadır.

ELeP'nin aniridiye benzer bir ön segment disgenezisi olduğu ileri sürülmüştür. Aslında her iki sendrom da sadece ön segmenti değil, globun bütünü etkilemektedir. Hem ELeP'de hem de aniridide iris hipoplazisi mevcuttur. İlgili konjenital defektlerin ikincil sonuçlarına bağlı olarak bizim hastamızda olduğu gibi geç başlangıçlı formları vardır.³ Aniridide iris kas yapısının yokluğu, kolobomda kısmi yokluğu, ektopik pupillada ise anormal düzeni söz konusudur.¹ Hanson ve ark. aniridi için tipik olan PAX6 geninin mutasyon analizi çalışmalarında, ektopia pupillalı bir olgunun DNA analizinde missense mutasyon olduğunu göstermişlerdir. Bu bulgu da yukarıdaki savı destekler görünmektedir.

Tablo 1: Ektopia Lentis ayırıcı tanısı¹

Oküler hastalıklar

- İzole ektopia lentis
- Ektopia lentis et pupilla
- Ektopia lentis, blefaropitozis, miyopi
- Ektopia lentis, keratokonus, katarakt
- Rieger anomalisi/sendromu
- Mikrosferofaki
- Uveal kolobom
- Persistan hiperplastik primer vitreus
- Yüksek miyopi ile birlikte buftalmus
- İntraoküler enfeksiyon
- Oküler travma
- İyatrojenik (oküler cerrahi sonrası)

Mal formasyon sendromları

- Marfan Sendromu
- Weill-Marchesani sendromu

Metabolik hastalıklar

- Homosistinüri
- Sülfit oksidaz yetmezliği
- Molibden kofaktör eksikliği
- Hiperlizinemi

Nadir birliktelikler

- Ehler Danlos sendromu
- Sturge Weber sendromu
- Mandibulofasyal dizostoz
- Kniest sendromu
- Refsum sendromu
- Skleroderma



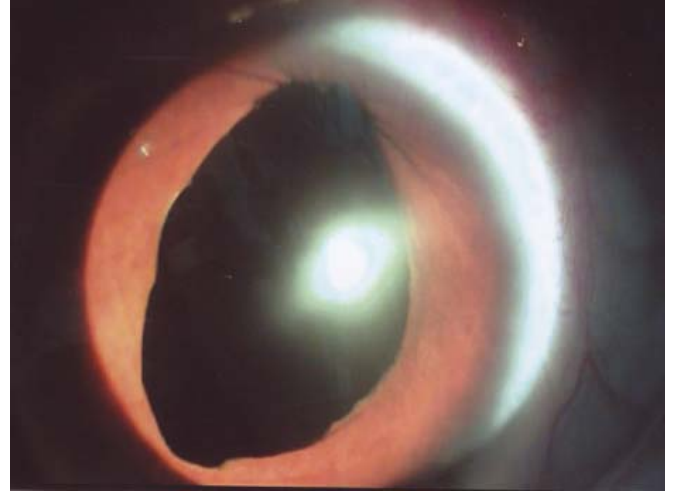
Resim 1: Olgunun ameliyat öncesi görünümü.

ELeP'nin patogenezi tam olarak aydınlatılamamıştır. Ultrason biyomikroskopik çalışmada siliyer proseslerin pupillanın yönlendiği kadranda haricinde yokluğu ve siliyer proseslerden arkaya doğru uzanan membran benzeri yapının varlığı gösterilmiştir. Araştırmacılar bunun marjinal Drualt liflerinin persistansı ile birlikte ikincil vitreusun lokalize bozukluğu olduğunu ileri sürmüşlerdir. Bu durum iris veya pupil marjininin vitreus bazına veya ön vitreus yüzüne bağlanmasına ve lokalize zonüler hasara yol açmaktadır.⁹ Diğer otörler nöroektodermal defektin irisin posterior pigment epitel tabakasında veya dilatatör kasında hipoplaziye veya iris yokluğuna yol açtığını veya mezodermal defektin tunika vaskuloza lentisin anterior ve lateral elemanlarının persistansına yol açtığını ileri sürmüşlerdir.³⁻¹⁰

ELeP ayırıcı tanısında saf oküler anomaliler yanında sendromlar ve metabolik hastalıklar da düşünülmelidir (Tablo 1).¹

Ektopia lentis yönetiminde tedavi seçeneklerini en iyi optik düzeltmenin yapılması, lens ekvatorunun pupili kestiği durumlarda midriyatik tedavi ve lensektomi oluşturmaktadır. Lensektomi sonrası rehabilitasyon bilateral olgularda afakik gözlükler, kontakt lens veya intraoküler lens implantasyonu (İOL) ile yapılır.¹

Günümüzde mikrocerrahi yöntemlerin gelişmesi ile yüzgüldürücü sonuçlar elde edilebilmektedir. Konservatif tedavinin yetersiz kaldığı belirgin refraktif kusura yol açan lens subluksasyonu olgularında, lens kenarının görme aksına ulaştığı durumlarda cerrahi yaklaşımın etkili ve güvenli olduğu bildirilmektedir. Diğer cerrahi endikasyonlar arasında göz içi basıncı artışı ve anterior veya posteriora lens dislokasyonu sayılabilir. En sık tercih edilen iki yöntem limbal lensektomi ve ön vitrektomi ile pars plana lensektomi ve ön vitrektomidir. Shortt ve ark. 2004 yılında yayınlanan çalışmalarında travmatik olmayan ektopia lentisli 13 olgunun 24 gözüne pars plana lensektomi ve ön vitrektomi yapılmıştır. Postoperatif görme keskinliği gözlerin %77.3'ünde 20/30 ve üzerinde bulunmuştur.¹² Biz de olgumuzda başarılı pars plana



Resim 2: Olgunun ameliyat sonrası 2. aydaki görünümü.

lensektomi, vitrektomi ve pupil rekonstrüksiyonunu takiben yüz güldürücü görsel sonuç elde ettik.

Omulechi ve ark. bilateral ELeP'li bir olguyu vitrektomi, perflorokarbon sıvısı ile lükse lensin yüzdürülmesi, vitreus içinde fakofragmentasyon, pupil rekonstrüksiyonu ve skleral fiksasyon tekniği ile siliyer sulkusa PMMA İOL implantasyonu ile tedavi etmişlerdir. Uzun süreli glokoma bağlı optik atrofi nedeni ile görme sonuçları bekleneğinin altında kalmıştır.⁶ Rossiter ve ark. ELeP'li bir olguda gelişen sekonder fakolitik glokoma vitrektomi ile kontrol altına almışlardır.⁷

Packer ve ark. ise tek parça PMMA IOL'lerin geniş bir korneoskleral kesi gerektirmesi ve astigmatizma ile sonuçlanmasından dolayı katlanabilir akrilik İOL'in sürüle fiksasyonunun küçük bir korneal insizyon avantajı ile daha iyi görme sonuçlarına ulaştırabileceğini bildirmişlerdir.¹¹ "Her ne kadar skleral fiksasyonlu İOL bir seçenek olsa da ön vitrektomi gerektirmesi, anterior ve posterior kompartmanlar arasındaki doğal bariyeri bozması nedeni ile retina dekolmanı riskini de beraberinde getirmektedir. Kapsül germe halkası intakt arka kapsülün korunması avantajını sağlamaktadır. Skleraya sütüre etmek için geliştirilen modifiye kapsül germe halkasının yanında¹³, standart kapsül germe halkası skleraya sütüre edilerek kesenin santralizasyonu sağlanabilir.¹⁴ Olgumuzdaki yüksek aksiyel miyopi nedeni ile refraktif amaçlı İOL implantasyonu planlamadık. Ameliyat sonrası rehabilitasyon amacıyla sadece +1.75 D gözlüğün yeterliliği, planımızın uygun olduğunu göstermektedir.

ELeP tanısının doğru konması, sistemik hastalıkların eşlik ettiği diğer ektopia lentis olgularından ayrımının yapılması, riskin belirlenmesi prognoz açısından önemlidir. Komplikasyonlar açısından hastaların düzenli takibi gerekir. Mikrocerrahi yöntemlerin gelişmesi ile fonksiyonel ve anatomik sonuçlar daha yüz güldürücüdür. Olgumuzda uyguladığımız bu cerrahi tedaviyle görsel açıdan tatminkar bir düzelme sağlanmıştır.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Colley A, Lloyd IC, Ridgway A, et al.: Ectopia lentis et pupillae: the genetic aspects and differential diagnosis. *J Med Genet.* 1991; 28: 791-794.
2. Fuchs J, Rosenberg T.: Congenital ectopia lentis:a Danish national survey. *Ağa Ophthalmol Scand.* 1998;76:20-26.
3. Goldberg MF: Clinical manifestations of ectopia lentis et pupillae in 16 patients. *Ophthalmology.* 1988;95:1080-1087.
4. Sha'ban RI, Asfour WM: Cleft lip and palate with ectopia lentis et pupillae. *Saudi Med J.* 2003;24:901-903.
5. Manitto MP, Brancato R, Lombardo N, et al.: Ectopia lentis et pupillae with patchy depigmentation of the skin, hair and lashes: a new association. *Eur J Ophthalmol.* 1998;8:188-190.
6. Omulecki W, Wilczynski M, Gerkowicz M: Management of bilateral ectopia lentis et pupillae syndrome. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging.* 2006;37:68-71.
7. Rossiter JD, Morris AH, EtcHELLS DE, et al.: Vitrectomy for phacolytic glaucoma in a patient with ectopia lentis et pupillae. *Eye.* 2003;17:243-244.
8. Hanson I, Churchill A, Love J, et al.: Missense mutations in the most ancient residues of the PAX6 paired domain underlie a spectrum of human congenital eye malformations. *Hum Mol Genet.* 1999;8:165-172.
9. Byles DB, Nischal KK, Cheng H: Ectopia lentis et pupillae. A hypothesis revisited. *Ophthalmology.* 1998;105:1331-1336.
10. Shields MB.:Glaucomas associated with disorders of the lens. in Shields' *Textbook of Glaucoma.* Lippincott Williams&Wilkins. Philadelphia. 2005;318-319.
11. Packer M, Fine IH, Hoffman RS: Suture fixation of a foldable acrylic intraocular lens for ectopia lentis. *J Cataract Refract Surg.* 2002;28:182-185.
12. Shortt AJ, Lanigan B, O'Keefe M: Pars plana lensectomy for the management of ectopia lentis in children. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2004;41:289-294.
13. Cionni RJ, Osher RH, Marques DM, et al.: Modified capsular tension ring for patients with congenital loss of zonular support. *J Cataract Refract Surg.* 2003;29:1668-1673.
14. Lam DSC, Young AL, Leung ATS, et al.: Scleral fixation of a capsular tension ring for severe ectopia lentis. *J Cataract Refract Surg.* 2000;26:609-612.