

Anterior ve Posterior Lentikonuslu Alport Sendromlu Hastada Şeffaf Lens Cerrahisi

Özlem Yalçın Tök (*), Mehmet Akif Acar (*), Gökhan Bavlı (*), Muhammet Necati Demir (*),
Firdevs Örnek (*)

ÖZET

Alport Sendromu ilerleyici nefrit, sensorinöral işitme kaybı ve oküler bozukluklarla seyreden herediter bir hastalıktır. 36 yaşında erkek hasta her iki gözünde görme azlığı ile polikliniğimize başvurdu. Hastanın hikayesinde çocukluğundan beri işitme kaybı, böbrek rahatsızlığı vardı. Oküler muayenesinde sağ ve sol gözde düzeltilmiş en iyi görme keskinliği Snellen eşelinde 1/10 idi. Biyomikroskopik muayenede bilateral anterior ve posterior lentikonus saptandı. Fundus muayenesinde bilateral perimakuler yerleşimli beneklenmeler görüldü. Sistemik muayenede, işitme testinde sensörinöral işitme kaybı tespit edildi. Hasta son dönem böbrek yetmezliği nedeniyle üç yıldır hemodiyalize giriyordu. Bu bulgular ışığında hastaya Alport sendromu tanısı kondu. Hastanın iki gözüne bir hafta arayla fakoemülsifikasyon ile şeffaf lens cerrahisi ve kapsül içine katlanır üç parçalı hidrofobik akrilik göz içi lensi (GİL) yerleştirildi. 1 senelik takibinde hastanın myopik düzeltme ile en iyi görme keskinliği Snellen eşelinde 10/10 idi ve GİL pozisyonu santralize idi.

Anterior ve posterior lentikonuslu Alport sendromunda hızlı görsel rehabilitasyon için fakoemülsifikasyon ve GİL implantasyonu etkili ve güvenli bir yöntemdir.

Anahtar Kelimeler: Alport sendromu, lentikonus, nefrit, sensorinöral işitme kaybı

SUMMARY

Clear Lens Extraction in Alport's Syndrome Patient with Anterior and Posterior Lenticonus

Alport's syndrome is a hereditary disease characterized by progressive nephritis, sensorineural hearing loss and ocular abnormalities. A 36 years-old man was applied to ophthalmology department with a complaint of decreased visual acuity in both eyes. His history included deafness and renal disease since childhood. On ocular examination, the best corrected Snellen visual acuity was 1/10 in both eyes. Slitlamp biomicroscopic examination revealed anterior and posterior lenticonus in both eyes. Retinal flecks a spare of bilateral perimacular areas were detected on funduscopy. On systemic examination, sensorineural hearing loss was detected by audiometry. He had developed end-stage renal failure which required hemodialysis for three years.

The patient was diagnosed with Alport's syndrome on the basis of clinical history and examination. The patient had clear lens phacoemulsification with implantation of triple-piece acr-

(*) Sağlık Bakanlığı Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi 2. Göz Kliniği

Yazışma adresi: Uzm. Dr. Özlem Yalçın Tök, Etlik Bağcı Cad. No: 106/46
Ankara - Türkiye E-posta: esattok@yahoo.com

Mecmuaya Geliş Tarihi: 12.01.2009

Düzeltilmeden Geliş Tarihi: 28.03.2009

Kabul Tarihi: 14.04.2009

ytic hydrophobic intraocular lens (IOL) was implanted in both eyes one week apart. A one year postoperatively, the patient had the best corrected Snellen visual acuity of 10/10 in both eyes, with myopic correction and IOL was well centered in the bag.

Clear lens phacoemulsification is a safe and effective surgical procedure for the treatment of anterior and posterior lenticonus in patients with Alport's syndrome, allowing for rapid visual rehabilitation.

Key Words: Alport syndrome, lenticonus, nephritis, sensorineural hearing loss

GİRİŞ

Alport sendromu böbrekleri, işitme ve görme fonksiyonlarını etkileyen bir bazal membran hastalığıdır. Bu ilerleyici hastalık sıklıkla X'e bağlı (85%) olup otozomal resesif (10%) ve otosomal dominant (5%) kalıtımla da geçebilmektedir (1). Hastalığın patogenezinde bazal membranın önemli bir komponenti olan tip 4 kollajenin normal sentez edilememesi rol oynamaktadır (2-4). X'e bağlı mutasyonlar tip 4 kollajenin $\alpha 5$ zincirinde ve 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 (5,6). Anterior lentikonus Alport sendromunda görülen en yaygın göz bulgusudur ve hastaların yaklaşık %90'unda bulunur (7). Anterior ve posterior lentikonusun birlikteliği ise nadirdir (8-10).

Burada başarılı fakoemülsifikasyon ile şeffaf lens cerrahisi uygulanan anterior ve posterior lentikonuslu Alport sendromu olgusu takdim edilecektir.

OLGU

36 yaşındaki erkek hasta ilerleyici görme bozukluğu ve fotofobi şikayetleriyle polikliniğimize başvurdu. Hikayesinde çocukluğundan beri miyopi için kalın camlı gözlük ve işitme kaybı için işitme cihazı kullandığı, böbrek rahatsızlığının olduğu ve son üç yıldır da kronik böbrek yetmezliği sebebiyle hemodiyalize girdiği öğrenildi. Ailesinde bunlara benzer göz, kulak veya diğer sistemik problem öyküsü mevcut değildi.

Göz muayenesinde en iyi düzeltilmiş görme keskinliği Snellen eşeliyle sağda [-16.50(-3.00x15)] ile 1/10, solda [-17.50(-2.50x175)] ile 1/10 idi. Biyomikroskobisinde her iki gözde anterior ve posterior lentikonus saptandı (Resim 1). Kataraktı mevcut değildi, korneası ve diğer ön segment yapıları doğaldı. Her iki göz içi basıncı 14 mmHg idi. Fundus muayenesinde sağda daha fazla olmak üzere bilateral perimakuler sarı-beyaz renkli retinal benekeler tarzında lezyonlar izlendi. Hastanın sağ ve sol göz aksiyal uzunlukları sırasıyla 24.7 ve 24.5 mm ve göz içi lens (GİL) dioptrisi SRK-II formülü ile 17.5 ve 18.5 olarak hesaplandı.

Öyküsünde işitme cihazı kullandığı bilgisi nedeniyle hasta kulak burun boğaz bölümüne konsülte edildi. İşitme testinde bilateral sensörinöral işitme kaybı olduğu saptandı. Hastanın nefroloji konsültasyonunda son dönem kronik böbrek yetmezliği nedeniyle hemodiyalize girdiği rapor edildi.

Öykü ve muayene bulgularına dayanarak hastada Alport Sendromu düşünüldü. Hastanın birinci derece akrabalarından ulaşıldığımız anne, baba, erkek kardeşi ve çocuklarının detaylı oftalmolojik ve sistemik muayenesinde benzer patolojik bulgulara rastlanmadı.

Kalın camlı gözlük kullanmaktan rahatsız olan hastanın görme rehabilitasyonu için hastaya şeffaf lens cerrahisi planlandı. Retrobulber anestezi ile sürekli yuvarlak kapsülöreksis yapıldı. Spontan ön kapsül rüptürünün önlemek için kapsülöreksise kapsülün midperiferinden başlandı ve sorunsuzca tamamlandı. Ardından hidrodelineasyon ve hidrodiseksiyon aşamaları posterior lentikonus da bulunduğu arka kapsül rüptürünü önlemek için dikkatlice yapıldı. Fakoemülsifikasyonla lens materyali temizlendi. Arka kapsülde kırışıklık mevcuttu ve arka kapsülün yanlışlıkla yakalanmasını engellenmek amacıyla vakum 100-150 mmHg'da tutularak korteks irigasyon/aspirasyonu bimanuel olarak tamamlandı. Katlanır arka kamara üç parçalı hidrofilik akrilik göz içi lensi yerleştirildi. Bir hafta sonra diğer gözde aynı şekilde opere edilerek GİL yerleştirildi (Resim 2).

Hastanın 1 yıllık takibi sonunda en son en iyi düzeltilmiş görme keskinliği her iki göz için 10/10 idi. Postoperatif dönemde herhangi bir komplikasyon görülmedi ve GİL'in kapsül içerisinde santralize idi.

TARTIŞMA

Alport sendromu ilk olarak işitme bozukluğu ile seyreden ilerleyici nefrit olarak 1927 yılında tanımlanmıştır (11). Alport sendromu'nun toplumdaki prevalansı 1/5000 olarak bildirilmektedir (12). Alport sendromu hastalarının %11-92'sinde oküler bozuklukların görüldüğü bildirilmiştir (10,12). Travma öyküsünün yokluğunda anterior lentikonus saptanması Alport Sendromu için patognomonik bir bulgudur (10). Alport sendromlu hasta-

Resim 1. Anterior lentikonus, preoperatif görünüm**Resim 2.** Postoperatif görünüm

ların %90'ında rastlanır. %75'inde bilateraldir ve erkeklerde kadınlardan daha sık görülür. Doğumda yoktur, genellikle ikinci ve üçüncü dekatlarda ortaya çıkar. Anterior lentikonus ilerleyici bir patolojidir (13). Bazı olgularda literatürde spontan kapsül rüptürü bildirilmiştir (14). Anterior lentikonusta görülebilen histopatolojik değişiklikler, ön kapsülün merkezde incilmesi, atipik yerleşimle birlikte de olabilen lens epitel hücre azalması ve fibriler materyal ile vakuoller içeren parsiyel kapsül çatlamaıdır (15).

Mavrikakis ve arkadaşları anterior lentikonuslu olgularda başarılı bir kapsüloreksis yapmak için çeşitli tedbirler alınması gerektiğini vurgulamaktadırlar. Bunları; cerrahi uzayabileceği ve mutlak akinezi gerektiği için uyumsuz hastalarda genel anesteziyi tercih etmek, yüksek moleküler ağırlıklı viskoelastikler tercih etmek ve ön kamaranın stabilizasyonu için küçük parasentezler açmak olarak bildirmişlerdir (1).

Bu olguda cerrahi lokal anestezi altında herhangi bir hasta uyum sorunu yaşanmadan gerçekleştirildi. Spontan ön kapsül rüptürünü önlemek için kapsüloreksise midperiferden başlanmalıdır. Ayrıca arka kapsülün zayıf olduğu bu gibi durumlarda nükleusun epinükleus kabuğu içinde rahat rotasyonunu sağlamak için iyi bir hidrodelineasyon gerekliliği unutulmamalıdır. Arka korteksin aspirasyonunda ise vakum 100-150 mmHg'da tutularak arka kapsülün yanlışlıkla yakalanması engellenir.

Anterior lentikonus dışında bu olgularda görülen diğer oküler bulgular ise, retinada nokta ve benekler, posterior polimorföz korneal distrofi, mikrokornea, korneal arkus, iris atrofisi, makuler delik, katarakt, iris atrofisi, sferofaki, posterior lentikonus olarak rapor edilmiştir (4, 13,17,18). Khalil ve Saheb'in elektron mikroskop kul-

lanmaksızın yaptıkları histopatolojik çalışmada posterior lentikonuslu olguların ve Alport sendromlu hastaların lenslerinin arka kapsüllerinin normalden daha ince olduğunu tespit etmişlerdir (16). Ancak bu durum literatürde bahsettiği gibi bizim olgumuzda da fakoemülsifikasyon ve irrigasyon/aspirasyon sırasında bir zorluk oluşturmadı. Ancak arka kapsülde kırışıklık izlendi. Bu ise GİL koyduktan sonra azaldı ve optik olarak da hastanın görmesinde olumsuzluk yaratmadı.

Sonuç olarak bilateral kombine anterior ve posterior lentikonuslu Alport Sendromu olguları çok nadirdir. Bu hastalarda fakoemülsifikasyon yöntemiyle şeffaf lens cerrahisi ve göz içi lens implantasyonu vizüel rehabilitasyonun tesisi için kullanılabilir etkin bir tedavi yöntemi olabilir.

KAYNAKLAR

1. Mavrikakis I, Zeilmaker C, Wearne MJ. Surgical management of anterior lenticonus in Alport's syndrome. Eye 2002 Nov;16(6):798-800.
2. Barker DF, Hostikka SL, Zhou J, Chow LT, Oliphant AR, Gerken SC, et al. Identification of mutations in the COL4A5 collagen gene in Alport syndrome. Science 1990;248:1224-7.
3. Mariyama M, Kalluri R, Hudson BG, Reeders ST. The $\alpha 4(IV)$ chain of basement membrane collagen : isolation of cDNA encoding bovine $\alpha 4(IV)$ and comparison with other type IV collagen. J Biol Chem 1991;267:1253-8.
4. Choi J, Na K, Bae S, Roh G. Anterior lens capsule abnormalities in Alport syndrome. Korean J Ophthalmol 2005; 19:84-89.
5. Nielsen CE. Lenticonus anterior and Alport's disease. Am J Ophthalmol 1977;84:532-5.
6. Govan JA. Ocular manifestations of Alport's syndrome: a hereditary disorder of basement membrane. Br J Ophthalmol 1983;67:493-503.

7. Junk AK, Stefani FH, Ludwig K. Bilateral anterior lenticonus; Scheimpflug imaging system documentation and ultrastructural confirmation of Alport syndrome in the lens capsule. *Arch Ophthalmol* 2000; 118:895-897.
8. Nielsen CE. Lenticonus anterior and Alport's syndrome. *Acta Ophthalmol* 1978; 56:518-530.
9. Vedantham V, Rajagopal J, Ratnagiri PK. Bilateral simultaneous anterior and posterior lenticonus in Alport's syndrome. *Indian J Ophthalmol* 2005; 53:212-213.
10. 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; 29:1834-1836.
11. Alport AC. Hereditary familial congenital haemorrhagic nephritis. *BMJ* 1927; 1:504-6.
12. Colville DJ, Savige J. Alport syndrome; a review of the ocular manifestations. *Ophthalmic Genet* 1997; 18:161-173.
13. MA Zare, MD, MT Rajabi, MD, MN Ahmadabadi, MD, SJ Oskouee, MD, S Moghimi, MD. Phacoemulsification and intraocular lens implantation in Alport syndrome with anterior lenticonus. *J Cataract Refractive Surgery* 2007; 33:1127-1130.
14. Olitsky SE, Waz WR, Wilson ME. Rupture of the anterior lens capsule in Alport's syndrome. *J AAPOS* 1999; 3: 381-382.
15. Kato T, Watanabe Y, Nakayasu K et al. The ultrastructure of the lens capsule abnormalities in Alport's syndrome. *Jpn Journal Ophthalmology* 1998; 42: 401-405.
16. Khalil M, Saheb N. Posterior lenticonus. *Ophthalmology* 1984; 91:1429-1430, 43A.
17. Çıtırık M, Men G, Özkan SS, Özduz C, Aslan Ö. Bir olgu nedeniyle Alport sendromu. *T Klin Oftalmoloji* 2002; 11: 219-223.
18. Yıldırım C, Yakut E, Altınsoy İ. Alport sendromunda göz bulguları. *T Klin Oftalmoloji* 1998; 7:134-136.