

Marfan Sendromlu Bir Ailenin Çeşitli Bireylerindeki Lens Subluksasyonuna Cerrahi Yaklaşım♦

Yeşim Oral (*), Özlen Rodop (**), Yelda Özkurt (***), Ömer Kamil Doğan (****)

ÖZET

Amaç: Marfan Sendromlu bir ailenin bilateral lens subluksasyonu bulunan 6 bireyinin görme durumu, lensektomi ve skleral fiksasyon lensi uygulananların ameliyat öncesi ve sonrası görme keskinlikleri ve ameliyata bağlı olarak gelişen komplikasyonlarını bildirmek.

Gereç ve Yöntem: Baba, 2 oğlu, 1 kızı, kızkardeşi ve kızkardeşinin kızından oluşan 6 kişilik Marfan sendromlu bir aile incelendi. Babanın her iki gözü de ftizikti. Büyük erkek kardeşte bilateral lens dislokasyonu mevcuttu, küçük erkek kardeş daha önce lens luksasyonu nedeni ile ameliyat edilip göz içi lensi (GİL) yerleştirilmediği için afakikti ve gözlük kullanmaktaydı. Kızkardeşte bilateral lens subluksasyonu ve bir gözde pupiller blok mevcuttu. Babanın kızkardeşinde de bilateral lens subluksasyonu tespit edildi. Babanın kızkardeşinin kızının muayenesinde de bilateral lens dislokasyonu saptandı. Afak olan kardeş dışındaki tüm çocuklara lensektomi yapıp primer skleral fiksasyonlu GİL arka kamara yerleştirildi. Afak olan kardeşe ise sekonder skleral fiksasyonlu GİL implante edildi. Baba ftizik olduğu için, babanın kızkardeşi de ameliyatı kabul etmediği için ameliyat edilmedi.

Bulgular: Ameliyat olan aile bireylerinin ameliyat sonrası en iyi düzeltilmiş görme keskinlikleri 0.3 ile 0.8 arasında değişmekteydi. Bir hastanın bir gözünde göziçi lensinde hafif dislokasyon ve bir gözde de sütüre bağlı irritasyon görülmesi dışında komplikasyona rastlanmadı.

Sonuç: Marfan sendromlu kişilerde primer ya da sekonder skleral fiksasyonlu arka kamara GİL yerleştirilmesinin güvenli bir yöntem olduğu ve özellikle çocuklarda erken ve iyi bir görme rehabilitasyonu sağladığına inanmaktayız.

Anahtar Kelimeler: Marfan Sendromu, lens subluksasyonu, skleral fiksasyon göziçi lensi

SUMMARY

The Management of Dislocated Lenses in A Family With Marfan's Syndrome

Background: To report the visual outcomes of the family members with Marfan's syndrome that had bilateral lens subluxation.

Materials and methods: A family with Marfan's syndrome including a father, 2 sons, 1 daughter, 1 sister and 1 sister's daughter was investigated. The father was bilaterally phytisic. The elder son had bilateral lens dislocation. The other son was aphakic because of old lensec-

(*) Dr. Lütfi Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 1. Göz Kliniği, Şef yardımcısı

(**) Asistan, Dr. Lütfi Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 1. Göz Kliniği

(***) Uzman, Dr. Lütfi Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 1. Göz Kliniği

(****) Profesör, Dr. Lütfi Kırdar Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 1. Göz Kliniği

♦ Bu çalışma XVII. Avrupa Katarakt&Refraktif Cerrahi Kongresinde Eylül 1999'da Viyana, Avusturya'da poster olarak sunulmuştur.

Mecmuaya Geliş Tarihi: 16.03.2001

Düzeltilmeden Geliş Tarihi: 15.05.2001

Kabul Tarihi: 14.11.2001

tomy operation without intraocular lens (IOL) implantation. His daughter had bilateral lens dislocation and pupillary block in one eye. His sister had bilateral lens subluxation. Bilateral lens subluxation were also found in his sister's daughter. Their lenses of the 13-year-old boy and his 8-year-old sister were removed by lensectomy with corneal approach and primary posterior chamber intraocular lenses (PCIOL) were implanted using scleral fixation techniques from inside. Secondary transscleral suture-fixated PCIOL's were implanted to both eyes of aphakic brother. Because of that father is phytisic and his sister did not accept the operation, both had not been operated.

Results: The best-corrected visual acuity (BCVA) of family members ranged between 0.3 and 0.8. Any complication had not been observed except minimal dislocation of IOL in an eye and suture irritation in the other eye.

Conclusion: Primary and secondary transscleral IOL fixation is a safe procedure and gives good visual rehabilitation especially in children with Marfan's syndrome.

Key Words: Marfan's syndrome, lens subluxation, transsclerally fixated intraocular lens

GİRİŞ

Marfan sendromu, kollajen ve elastin gibi fibröz destek proteinlerinin konjenital bozukluğuna bağlı olarak gelişen kas-iskelet sistemi, oküler ve kardiyovasküler komplikasyonlarla karakterize bir konnektif doku hastalığıdır (1). Otozomal dominant geçiş gösteren, 1:10,000 görülme sıklığına sahip ve her iki cinste eşit sıklıkta görülen bir sendromdur (2). Genetik defekt 15. kromozomdaki fibrillin geniyle ilişkilidir (3).

Marfan sendromunun tanısı klinik olarak konulmaktadır. Klinik olarak tanının konulabilmesi için, birbirine denk olmayan belirtiler göstermeyen birinci derece akraba yoksa, iskelet tutulumu ve en az iki sistem (en az biri majör olmak üzere) tutulumu daha olmalı; birbirine denk olmayan belirtiler gösteren en az bir tane birinci derece akraba varlığında ise en az iki sistem (en az biri majör olmak üzere) tutulumu olmalıdır. Majör bulgular; ektopik lens, asendan aort dilatasyonu, aort diseksiyonu ve dural ektazidir. İskelet sistemine ait bulgular (kol ve bacakların gövdeye oranla uzun olması, pektus karinatum veya pektus ekskavatum, eklem gevşekliliği, uzun boy), yüksek damak, araknodaktili, skolyoz, herni, kardiyovasküler ve pulmoner sistem bulguları (mitral yetersizlik, mitral kapak prolapsusu, abdominal aort anevrizması ve pnömotoraks) ise minör bulgulardandır (1).

Marfan sendromunda rastlanan göz bulguları arasında ise en sık ektopik lens görülür. Hastaların %60-80'inde, sıklıkla bilateral ve simetrik olarak karşımıza çıkar, karakteristik olarak üst temporale disloke olur. Diğer daha az rastlanan göz bulguları arasında fakodonesis, iridodonesis, düzleşmiş kornea, globun aksiyel uzunluğunda artma, retina dekolmanı (ektopik lensi olanların %9'unda ve afakların %19'unda ortaya çıkar), retinada lattice dejenerasyonu ve atrofik delikler, megalokornea, iris dilatatör kasın hipoplazisine bağlı zayıf

pupilla dilatasyonu, düz iris ön yüzeyi ve pigment epitelinde hipopigmentasyon, heterokromi, mikrosferofaki, açığı anomalileri sayılabilir (2).

Marfan sendromu, yüksek oranda görülen lens dislokasyonları nedeniyle görsel sonuçları ve komplikasyonları açısından oftalmolojide önemli bir sorun olarak karşımıza çıkmaktadır. Günümüzde katarakt cerrahisinin ve GİL teknolojisinin gelişmesine bağlı olarak bu sorun büyük ölçüde halledilmiş bulunmaktadır. Biz bu çalışma ile, öncelikle Marfan sendromunda zamanında müdahale edilmeyen durumlarda karşımıza çıkan ciddi görsel sorunlar ve çağdaş cerrahi yöntemler uygulandığında ise oldukça iyi bir görme elde edilebileceğini ve önemli komplikasyonlarla karşılaşmadığını Marfan sendromlu bir ailenin değişik bireylerinin sonuçlarını bildirerek göstermeyi amaçladık.

GEREÇ ve YÖNTEM

Görme azlığı ile kliniğimize başvuran 13 yaşındaki bir erkek hastaya yapılan göz ve sistemik muayeneler (dahiliye ve kardiyoloji konsültasyonları sonucu) ile klinik olarak Marfan sendromu tanısı konuldu. Bunun üzerine hastanın aile anamnezi alındı ve benzer bulgular gösteren aile bireyleri muayeneye çağrıldı. Ailenin ulaşılabildiğimiz altı bireyinde yine dahili ve göz muayeneleri ile Marfan sendromu tanısı konuldu. Göz muayenelerinde lens dislokasyonu tespit edilen hastalara lensektomi ve skleral fiksasyonlu GİL uygulaması önerildi. 13 yaşındaki hastamıza, 8 yaşındaki kız kardeşi ve 4 yaşındaki halasının kızının her iki gözlerine ekstraksüler katarakt ekstraksiyonu ve primer skleral fiksasyonlu arka kamara GİL implantasyonu, 10 yaşındaki erkek kardeşin her iki gözüne daha önce bilateral lens ekstraksiyonu yapıldıktan sonra GİL yerleştirilmediği için sekonder skleral fiksasyonlu arka kamara GİL implantasyonu

yapıldı. Baba eski retina dekolmanı nedeniyle görme rehabilitasyonu mümkün olmadığı için, babanın kızkardeşi ise ameliyatı reddettiği için opere edilmedi. Tüm aile bireyleri ameliyat sonrası görsel sonuçlar ve ameliyat komplikasyonları açısından en az 6 ay en çok 2 yıl (ortalama 15.5 ay) takip edildi.

CERRAHİ TEKNİK

Cerrahi teknik olarak, saat 2 ve 8'den üçgen skleral flep kaldırıldı, korneal insizyonla ön kamaraya girildi, ön kapsülotomi yapıldı, lens materyali fako probu ile aspire edilip ön vitrektomi yapıldıktan sonra skleral fleplerin kaldırıldığı alanda (saat 8'de) limbustan 1.5 mm. uzaktan pair pack sütürün uzun iğnesi ile irisin altından göz içine girildi; karşı skleral flep bölgesinden (saat 2) de insülin enjektörü ile girildi, düz iğne insülin enjektörünün içine sokularak insülin enjektörü çekildi, iğneyi takip eden polipropilen sütür göz dışına alındı ve saat 12'de lup oluşturuldu. Sütürün uçları kesilerek her iki uç GİL'nin her iki haptiğine düğümlendi ve GİL sulkusa yerleştirildi. İki taraftan eşit gerginlikle sütürler çekildikten sonra monofilaman sütür skleraya dikildi. Skleral flepler sütüre edildikten sonra sütürler gömüldü. Ön kamaradan viskoelastik madde temizlendikten sonra korneal kesi sütüre edildi.

BULGULAR

Göz muayene bulguları pozitif olan aile bireylerinin muayene bulguları şu şekilde tespit edilmiştir:

1. HASTA (büyük erkek kardeş, 13 yaş): Düzeltilmiş görme keskinliği sağda 4 metreden parmak sayma (mps), solda 3 mps olan hastanın biyomikroskopik muayenesinde her iki gözde lensin üst temporale dislokasyonu, iridodonesis ve fakodonesis saptandı, göziçi basıncı ve fundus normal olarak değerlendirildi.

2. HASTA (baba, 35 yaş): Vitre içine lens luksasyonuna sekonder gelişen retina dekolmanı nedeniyle her iki gözün fizik olduğu görüldü. Görme keskinliği iki gözde de sadece ışık persepsiyonu düzeyindeydi.

3. HASTA (küçük erkek kardeş, 10 yaş): Başka bir klinikte 5 yıl önce ön kamaraya lens dislokasyonu ve pupilla bloğu nedeniyle ameliyat edilmiş olduğu öğrenilen hastanın düzeltilmiş görme keskinliği sağ gözde 0.2 ve sol gözde 0.8 düzeyinde idi. Biyomikroskopik muayenesinde de, bilateral afaki, iridodonesis, sağ gözde saat 1'e doğru pupilla çekikliği ve o kısımda ön sineşi, sol gözde ise pupillanın saat 12'ye doğru çekik olduğu görüldü. Her iki gözüne de sekonder skleral fiksasyonlu arka kamara GİL yerleştirildi.

4. HASTA (kız kardeş, 8 yaş): İlk muayenede zonüler lizise bağlı olarak bilateral alt temporale lens subluksasyonu ve iridodonesis tespit edilen hastanın görme keskinliği sağ gözde 1 mps ve sol gözde 50 santimetreden parmak sayma (cmps) idi. Takip ve tetkikler sırasında sol gözde ciddi ağrı nedeniyle acil olarak kliniğimize başvuran hastanın o sırada yapılan biyomikroskopik muayenesinde lensin ön kamaraya disloke olduğu ve buna bağlı olarak pupiller blok glokomu

Tablo 1. Tüm aile bireylerinin ameliyat öncesi ve sonrası görme keskinlikleri

	Preop EİDGK*	Postop DGK**	Postop EİDGK*
1. Hasta (Sağ)	4 mps	0.2	0.4
1. Hasta (Sol)	3 mps	0.2	0.3
2. Hasta (Sağ)	I (+) P (+)	-	-
2. Hasta (Sol)	I (+) P (+)	-	-
3. Hasta (Sağ)	0.8 (gözlükle)	0.5	0.8
3. Hasta (Sol)	0.2 (gözlükle)	0.2	0.3
4. Hasta (Sağ)	1 mps	0.3	0.6
4. Hasta (Sol)	50 cmps	0.4	0.7
5. Hasta (Sağ)	3 mps	-	-
5. Hasta (Sol)	3 mps	-	-
6. Hasta (Sağ)	Değerlendirilemedi	Değerlendirilemedi	Değerlendirilemedi
6. Hasta (Sol)	Değerlendirilemedi	Değerlendirilemedi	Değerlendirilemedi

* EİDGK: En iyi düzeltilmiş görme keskinliği

** DGK: Düzeltilmemiş görme keskinliği

geliştiği görülerek acil olarak kliniğimize yatırıldı. Pupilla bloğunu çözmek için ilk başta 10 dakika arayla topikal %1'lik siklopentolat damlatıldı, 2 adet oral 250 mg asetazolamid, 200 mL İ.V. %20 mannitol 30 dakika içinde verildi ve hasta sırt üstü yatırıldı. Lensin tekrar arka kamaraya yerleştiği görüldükten sonra topikal %2'lik pilokarpin 5 dakika arayla damlatılarak lensin yerinde kalması sağlandıktan sonra acil olarak lens ekstraksiyonu ve skleral fiksasyonlu GİL implantasyonu yapıldı.

5. HASTA (babann kızkardeşi, 30 yaş): Her iki gözün görme keskinlikleri 3 mps olan hastanın biyomikroskopik muayenesinde bilateral üst temporale lens subluksasyonu ve iridodonesis mevcuttu. Hasta ameliyatı reddettiği için takibe alındı.

6. HASTA (babann kızkardeşinin kızı, 4 yaş): Görmesi alınmayan hastanın ilk biyomikroskopik muayenesinde bilateral üst temporale lens subluksasyonu vardı. Hastaya planlı ekstrakapsüler lens ekstraksiyonu ve skleral fiksasyonlu arka kamara GİL implantasyonu uygulandı.

Tüm ameliyat edilen aile bireylerinin ameliyat sonrası görme sonuçları memnuniyet verici idi. Kooperasyon kurulamayan 4 yaşındaki hasta (6. hasta) hariç en iyi düzeltilmiş görme keskinlikleri 0.3 ile 0.8 arasında değişmekteydi. Görmesi tam ölçülemeyen 6. hastanın da görmesinin ameliyat öncesinden daha iyi olduğu ailesi tarafından ifade edildi. Tüm aile bireylerinin ameliyat öncesi ve ameliyat sonrası son kontroldeki düzeltilmemiş ve en iyi düzeltilmiş görme keskinlikleri tablo 1'de görülmektedir.

Bilateral primer skleral fiksasyonlu arka kamara GİL uygulanan üç hastadan sadece 4. hastanın bir gözünde göz içi lensinin hafif aşağı yerleşimi dışında başka komplikasyon gözlenmedi (Şekil 1). Bilateral sekonder skleral fiksasyonlu GİL implantasyonu yapılan 3. hastanın iki gözünden birinde GİL'in skleraya sütüre edildiği bölgede sütüre bağlı irritasyon görüldü (Şekil 2). Glokom, retina dekolmanı ve göziçi lensi desantralizasyonu gibi görmeyi tehdit eden komplikasyonlara rastlanmadı.

TARTIŞMA

Marfan sendromunda yüksek oranında görülen ektoptia lentis tedavide önemli bir problem oluşturmaktadır. Belli seviyedeki subluksasyonlarda hasta aynı zamanda hem afak hem de fakiktir, bu da lens kenarının yol açtığı saçılma nedeniyle ciddi bir optik bozukluğa neden olur. Marfan sendromlu kişilerde optik bozukluk,

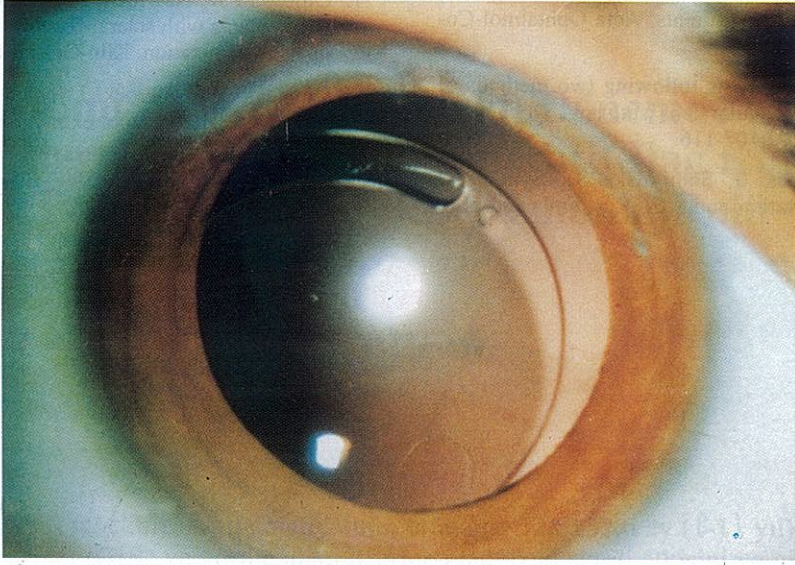
ambliyopi riski ve açığı kapanması glokomu başlıca lens çıkarılma sebeplerini oluşturur. Daha önceleri lens çıkarılması bu gibi vakalarda olası komplikasyonlar nedeniyle tartışmalıydı. Fakat, günümüzde ameliyatlarda kullanılan cerrahi aletlerin ve tekniklerin gelişimi özellikle son yıllarda kapsül germe halkasının da kullanılmaya başlamasıyla Marfan sendromlu hastalarda ambliyopiye neden olabilecek gecikmelerin önlenmesi amacıyla yumuşak kataraktların hatta saydam lenslerin çıkarılması daha güvenli hale gelmiştir (4).

Disloke lenslerin ön girişimli fakoemülsifikasyonla ya da arka girişimli pars plana lensektomi ile çıkarılmasından sonra GİL yerleştirilmesi (ön kamara göziçi lensi ya da skleral fiksasyonlu arka kamara lensi implantasyonu) veya afak bırakılıp gözlük verilmesi optik rehabilitasyonda kullanılabilir seçeneklerdir. Ön kamara göziçi lensleri büllöz keratopati, glokom gibi uzun dönemde problemlere neden olması nedeniyle giderek daha az ilgi görmektedir. Göz içi lensi yerleştirilmemesi ise yüksek diyoptrili gözlük camlarının aşırı sferik aberrasyona yol açması ve kozmetik problemler nedeniyle günümüzde en az kabul gören uygulamadır. Bu nedenle skleral fiksasyonlu GİL yerleştirilmesi Marfan sendromlu lens dislokasyonu olan hastalarda en uygun çözüm olarak karşımıza çıkmaktadır.

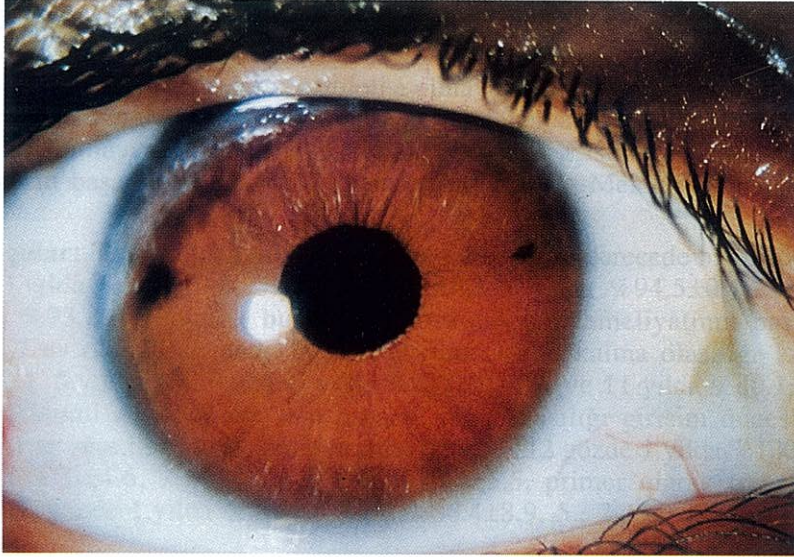
Omulecki ve arkadaşları ameliyat sonrası görme keskinliğinin skleral fiksasyonlu arka kamara göziçi lenslerinde, ön kamara göziçi lenslerine göre daha iyi olduğunu bildirmişlerdir (6). Omulecki ve arkadaşlarının lens dislokasyonu olan ve skleral fiksasyonlu arka kamara lensi implante edilen 40 gözden oluşan bir serisinde komplikasyon olarak ameliyat sonrası 5 gözde glokom, 1 gözde retina dekolmanı ve 1 gözde göziçi lensi desantralizasyonu bildirmişlerdir (7). Bizim hastalarımızın hiç birinde ameliyat sonrası glokom gelişmedi. En az 6 aylık takip süresince hiçbir hastada retina dekolmanı oluşmadı. Komplikasyon olarak, bir gözde görsel açıdan ciddi bir problem yaratmayan göziçi lensinin desantralizasyonu, bir gözde de sütür irritasyonu dışında bir sorunla karşılaşmadık.

Omulecki ve arkadaşlarının başka bir çalışmasında, Marfan sendromlu bir baba ve iki oğluna bilateral lens dislokasyonu nedeniyle uyguladıkları primer skleral fiksasyonlu göziçi lensleri ile bizim sonuçlarımıza göre daha iyi görme keskinliği sonuçları (20/20-20/25) bildirmişlerdir (8). Bu farkın nedeni bizim hastalarımızın geç başurması ve buna bağlı gelişen ambliyopi olabilir. Bu nedenle, lens subluksasyonu olan çocuklarda primer skleral fiksasyonlu arka kamara GİL uygulanması, afakiye bağlı ya da yüksek dereceli gözlük kullanımına bağlı oluşabilecek ambliyopi gözönünde bulundurularak

Şekil 1. 4 no.lu hastanın sol gözünde GİL'inin aşağı dislokasyonu



Şekil 2. 1 no.lu hastanın sağ gözünde sütüre bağlı irritasyon



özellikle GİL takılmasının kontrendike olmadığı yaşlarda (2 yaş altı) ilk tercih olabilir.

Sonuç olarak, korneal yaklaşımlı lensektomi ve primer skleral fiksasyonlu arka kamara lens yerleştirilmesinin özellikle Marfan sendromlu lens luksasyonu olan çocuklarda güvenli ve iyi görme rehabilitasyonu sağlayan bir tedavi yöntemi olduğunu düşünmekteyiz.

KAYNAKLAR

1. Lipscomb KJ, Clayton-Smith J, Harris R: Evolving phenotype of Marfan's syndrome. Arch Dis Child. 1997;76:41-46.
2. Vadala P, Capozzi P, Fortunato M, DeVirgiliis E, Vadala F: Intraocular lens implantation in Marfan's syndrome. Journal of Pediatric Ophthalmology and Strabismus 2000;37:206-208.

3. Dotrelova D, Karel I, Clupkova E: Retinal detachment in Marfan's syndrome. *Retina*. 1997;17:390-396.
4. Syrdalen P: Pars plana technique for removal of congenital subluxated lenses in young patients. *Acta Ophthalmol-Copenh*. 1987; 65:585-588.
5. Gabric N et al: Complications following two methods of posterior chamber intraocular lens suturing. *Documenta Ophthalmologica*. 1996;92:107-116.
6. Omulecki W, Nawrocki J, Sempinska SJ, Synder A: Transscleral suture fixation and ACIOL's implanted after removal of posterior dislocated crystallin lenses. *Eur-J-Ophtalmol*. 1997; 7: 370-374.
7. Omulecki W, Nawrocki J, Sempinska SJ: Posterior chamber implants with scleral fixation in patients with lens subluxation or luxation. *Klin-Oczna*. 1997; 99: 99-102.
8. Omulecki W, Nawrocki J, Pyden DP et al: Pars plana vitrectomy, lensectomy, or extraction in transcleral intraocular lens fixation for the management of dislocated lenses in a family with Marfan's syndrome. *Ophthalmic Surg Lasers* 1998; 29:375-379.