

Herediter Bilateral Yukarı Nazale Lens Subluksasyonu

Anıl KUBALOĞLU*, Özlem AKAYDIN", Mehmet Ali KEVSER***, Ömer Faruk YILMAZ****

ÖZET

Bir ailenin üç kuşağında otozomal dominant geçiş gösteren bilateral yukarı nazale lens subluksasyonu teşhis edildi. Hastaların hiçbirinde lens subluksasyonları dışında başka bir oküler ve sistemik patoloji saptanmadı. Lens subluksasyonlarının simetrik oluşu, yönü ve eşlik eden başka bir patolojinin olmayışı nedeniyle tablolar basit lens ektopsi olarak tanımlandı. Görmelerinde belirgin azalma olan 3 hastanın 6 gözünde lens ekstraksiyonu yapıldı. Ameliyat sonrası gözlerin tümünde tama yakın bir düzelme elde edildi. Diğer 2 hastanın 3 yıllık takip süresi içinde görmelerinde azalma ve subluksasyonlarında artış saptandı.

Anahtar Kelimeler: Lens subluksasyonu, Basit lens ektopsi

T Klin Oftalmoloji 1994, 3: 49-52

SUMMARY

Autosomally dominant inherited bilateral subluxation of the lens was diagnosed in three generations of the same family. No other ocular or systemic pathologies were detected in any of the patients. The symmetry and direction of the lenticular subluxation and absence of accompanying pathologies were suggestive of simple ectopia lentis. Lens extractions were performed in both eyes of three patients who had significant visual impairment. Postoperatively all eyes showed almost complete improvement. In 3-year-follow-up visual acuities decreased and the subluxations of the lenses increased in the remaining two patients.

Key Words: Lens subluxation, Simple ectopia lentis
Turk J Ophthalmol 1994, 3: 49-52

Giriş

Lensin subluksasyonu lensin normal yerinden pupilla alanı içinde kalmak üzere bir miktar yer değiştirmesidir. Lensin bu kısmı dislokasyonuna megalokornea, kongenital glokom, aniridi, persistan pupiller membran ve Reiger sendromu gibi oküler patolojilerin yanında, Marfan sendromu, homosistinüri, Weil-Marchasani sendromu, sülfidoksidaz eksikliği gibi pekçok sistemik hastalık eşlit etmektedir (1-3).

Herhangi bir oküler ve sistemik patolojinin eşlik etmediği lens dislokasyonları basit lens ektopsi olarak tanımlanmaktadır. Otozomal dominant katılım gösteren, doğumsal olabileceği gibi geç yaşlarda ortaya çıkabilen bu tabloda lensler genellikle yukarıya ve temporale disloke olmaktadır (1).

Bir ailenin üç jenerasyonunda, otozomal dominant geçiş gösteren bilateral yukarı ve nazale lens subluksasyonları teşhis ettik. Bunlardan görmeleri çok azalmış olanlara yapılan lens ekstraksiyonu sonuçlarını ve diğerlerindeki subluksasyonların klinik seyirlerini değerlendirdik.

Geliş Tarihi: 19.8.1993

Kabul Tarihi: 15.4.1994

* Op.Dr.SB. Beyoğlu Hastanesi Göz Kliniği

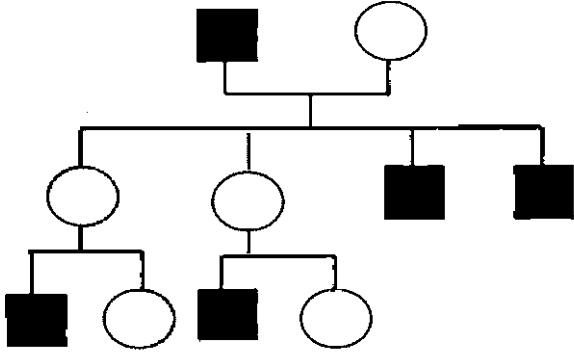
** Asist.Dr.SB. Beyoğlu Hastanesi Göz Kliniği

*** Op.Dr.SB. Beyoğlu Hastanesi Göz Kliniği Şef Muavini

**** Doç.Dr.SB. Beyoğlu Hastanesi Göz Kliniği Şefi, İSTANBUL

Materyal

1990 yılında her iki gözünde lens subluksasyonu nedeniyle lens ekstraksiyonu yaptığımız bir gencin aile-



Şekil 1. Lens sublüksasyonlu hastaların aile pedigrisi

sinde de bu hastalığın olduğu farkedilip, tüm aile tarandı. Üç jenerasyondan 5 kişide lens sublüksasyonu teşhis edildi (Şekil 1). Sublüksasyon olan bireylerin en genci 10 yaşında ve en yaşlısı 62 yaşında idi. hastaların 4'ü erkek biri kadın idi.

Hastaların rutin göz muayenesinde; görme keskinliği, göz hareketleri, biomikroskopi, gonioskopi, fundus muayenesi, aksiyel uzunluk ölçümü, renk görme ve göziçi basınç ölçümü yapıldı.

Laboratuvar testi olarak kan ve idrar analizleri, elektrokardiografi, akciğer ve iskelet sistemi grafileri ve homosistinüri için kan analizleri yapıldı. Hastalar ilgili kliniklerce ayrıca konsulte edildi.

Lens sublüksasyonu olan 3 hastadan 2'sine kliniğimizde lens ekstraksiyonu yapıldı. En yaşlı hastanın 25 yıl önce başka bir klinikte lenslerindeki kayma nedeniyle ameliyat olduğu tespit edildi. Bu hasta muayenesinde her iki gözü afak idi. Lens sublüksasyonu olan diğer 2 hasta hala 6 aylık aralıklarla kontrol edilmektedir.

Olgular

Olgu 1. İlk teşhis edilen olgumuz idi. Ocak 90'da 20 yaşında iken hastada her iki gözde lens sublüksasyonu teşhis edilerek lens ekstraksiyonu yapıldı. Ameliyat öncesi görmeler her iki gözde 0.1 seviyesindeydi. Lensleri yukarı nazale sublükse ve lens zonüllerinde yer yer kopmalar teşhis edildi. Aksiyel uzunlukları 22.40 ve 22.38 mm idi. Ameliyat sonrası görmeler +18.00 dioptri camlarla 1.0 seviyesindeydi. Oküler ve sistemik başka bir patolojisi yoktu.

Olgu 2. Her iki gözünde yukarı nazale lens sublüksasyonu teşhis edilen 2. hastamız 31 yaşında idi. Görmeleri 0.3 ve 0.2 seviyesindeydi ve şiddetli baş ağrısından yakınıyordu. Lens zonüllerinde yer yer kopmalar teşhis edildi. Aksiyel göz uzunlukları 22.82 ve 22.62 mm idi. Her iki gözde lens ekstraksiyonu yapıldı ve vitre kaybı nedeniyle anterior vitrektomi uygulandı.

Ameliyat sonrası +17.00 dioptri camlarla görmeler 0.9 seviyesindeydi. Ancak ilk iki olgumuz tashih amacıyla halen gaz geçirgen kontakt lensler kullanmaktadır. Lens sublüksasyonları dışında oküler ve sistemik başka bir patolojisi yoktu.

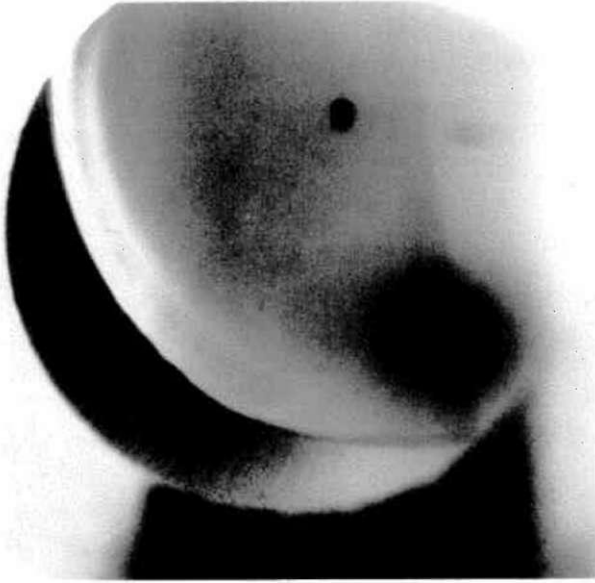
Olgu 3. 1973 yılında 42 yaşında iken her iki gözünde az görme nedeniyle başvurduğu klinikte her iki gözünde lenslerinin kaydığı söylenerek ameliyat edilmiş. Muayenesinde her iki gözünün öpere afak olduğu ve görmeleri +15.00 dioptri camlarla her iki gözde 0.8 seviyesinde tespit edildi. Aksiyel uzunlukları sağ gözde 23.62 mm ve solda 23.51 mm idi. Hastada başka bir oküler ve sistemik patoloji saptanmadı.

Olgu 4. 18 yaşındaki hastamızın her iki gözünde uzak ve yakını net görememeden şikayeti vardı. Yapılan göz muayenesinde bilateral yukarı nazale lens sublüksasyonu mevcut olup zonüllerde yer yer kopmalar vardı. Aksiyel uzunluklar, 22.86 ve 23.00 ve basit miyop astigmat camlar ile (sağ göz -0.50 -1.50 x 160) ve (sol göz -0.75 -2.25x2.20) ile görmeler 0.5 ve 0.4 seviyesinde, pinholle görmeler her iki gözde tam olarak tespit edildi. Geçen 3 yıllık süre sonunda astigmatlarında artış ve görmelerinde sağda 1 sıra, solda 2 sıra azalma teşhis edildi. Sublüksasyonlarında belirgin bir artma ise saptanamadı. Başka bir oküler veya sistemik hastalığı teşhis edilemedi.

Olgu 5. En küçük olan hastanın 10 yaşında ve kontrol amacıyla muayene edildiğinde her iki gözünde yukarı nazale lens sublüksasyonu teşhis edildi. Lens zonüllerinde yer yer kopmalar görüldü (Resim 1,2). Görmeler 0.5 ve 0.6 seviyesindeydi Aksiyel uzunlukları 22.32 ve 22.62 mm idi. Hastanın basit hipermetropik astigmatı mevcut, ancak pinholle görmeler 0.9 seviyesindeydi. Hastada mevcut başka bir patolojisi bulunmadı.



Resim 1. Lens sublüksasyonu ve zonüllerde kopma.



Resim 2. Lens sublüksasyonu ve zonullerde kopma.

Ameliyat edilmeyen her iki hasta sublükse lenslerin ve zonüllerin durumu ve görme yönünden belirli aralıklarla takip edilmektedirler.

Tartışma

Literatürde disloke lenslerin şekli, komplikasyonları ve çıkarılmaları ile ilgili pekçok kayıt vardır (4,7). Lensin sublüksasyonu görme ile ilgili şikayete neden olabileceği gibi uveitis, fakomorfik veya fakolitik'glokoma neden olabilir. Yine ön ve arka kamaraya lükse olarak pekçok komplikasyona yol açabilir (8).

Lens sublüksasyonuna genellikle sistemik bir hastalık eşlik etmektedir. Bunların başında da Marfan Röndrorruj 11@ homosistinüri gelmektedir. Bu iki hastalıkta lens ektopisi görülme sıklığı %50 ile %95 gibi hayli yüksektir (4). Diğer sistemik hastalıklardan VVeil-Marchasani ve sülfid oksidaz eksikliğinde de lens sublüksasyonuna rastlanılmaktadır(9,10). Bu tür sistemik hastalıklarda lens dislokasyonları genellikle bilateraldir. Çocuklarda tek taraflı ortaya çıkan dislokasyonlarda travma gözönünde bulundurulması gereken önemli bir nedendir. Ancak sülfid oksidaz eksikliğinde lens dislokasyonu tek taraflı olabilir, fakat bu hastalık çok ağır nörolojik bulgularla seyretmektedir (10). Marfan-benzeri sendromlarda da değişik tip ve derecede lens sublüksasyonuna rastlanılmaktadır (11).

Marfan sendromu çocukluk çağında en sık rastlanılan lens ektopisi nedenidir. Otozomal dominant kalıtım gösterir. Gözde lens ektopisi yanında katarakt, yük-

sek miyopi ve retina dekolmanı görülebilir. Göz bulgularına ilaveten kas ve iskelet anomalilerine sıklıkla rastlanılmaktadır (12,13). Bu hastaların %50'sinde 5 yaşına kadar lens dislokasyonu ortaya çıkar. Dislokasyon %57-68 olguda yukarıya ve temporale doğrudur(4). Vitreye ve ön kamaraya dislokasyon homosistinürideki kadar çok görülmez.

Metionine metabolizmasındaki bozukluk sonucu ortaya çıkan homosistinüri otozomal resesif bir hastalıktır. Gözde ektopi lentis dışında sekonder glokom, optik atrofi ve retina dekolmanı görülebilir. Tedavi edilmiş hastalarda mental retardasyon, iskelet anomalileri ve tromboembolik episodlar ortaya çıkabilir. Genel anestezi sonrası özellikle ortaya çıkan bu tablo bazen fatal olabilir(12). Bu hastalarda dislokasyon hastaların %20'sinde 8 yaşına kadar ortaya çıkar ve genellikle bilateral ve aşağı nazaledir. Temporale ve üste dislokasyon pek görülmez.

Herhangi bir oküler ve sistemik patolojinin eşlik etmediği basit lens ektopisi genellikle otozomal dominant geçiş gösterir (13). Basit lens ektopisine sferofaki ve lentiküler miyopi eşlik edebilir ve lens zonüllerinde yer yer düzensiz kopmalar görülebilir (14,15).

Bir ailenin üç jenerasyonundaki 5 hastada teşhis ettiğimiz lens sublüksasyonlarında birçok ortak özellik tespit edildi; 1-otozomal dominant geçiş, 2-bilateral simetrik yukarı nazale sublüksasyon, 3- çocuklukta başlayıp 3'üncü dekada kadar artan sublüksasyon ve görmeye azalma, 4- lens zonüllerinde yer yer düzensiz kopmalar, 5- aksiyal uzunlukların normal sınırlarda olması, 6- eşlik eden başka bir oküler ve sistemik patolojinin olmayışı, 7- komplikasyonsuz lens ekstraksiyonu, 8- lens ekstraksiyonu sonrası erken ve geç dönemde herhangi bir komplikasyonun olmaması. Hiçbir sistemik patolojinin olmayışı ve lens sublüksasyonlarının yönü, simetrisi ve katılım şekliyle lens sublüksasyonları, hiçbir sendroma uymamaktadır. Bu bulgular ışığında bu hastalardaki sublüksasyonları basit lens ektopisi olarak değerlendirildi. Görmelerinde belirgin azalma ve başağrısı gibi şikayetleri olan hastalarda aspirasyon ile lensler çıkarılırken vitre kaybı nedeniyle anterior vitrektomi yapıldı.

Sponge ile yapılan anterior vitrektominin retinal dekolmanı riskin arttığı bilinmektedir (7,16). Yapılması gereken kapalı sistem limbal veya pars plana lensektomi ve vitrektomidir (17,19). Ancak gerekli enstrumantasyonun olmayışı nedeni ile hastalarımıza bu şekilde bir cerrahi girişim uygulanmıştır. İzlemimiz süresince hiçbir hastada afakik glokom ve retina dekolmanı gibi bir komplikasyon görülmemiştir.

Halen edilmekte olan sublükse lensli hastalarımız ve ameliyat geçiren hastalarımız ile aile fertlerinde ortaya çıkabilecek yeni olguların uzun süreli takip sonuçları zaman içinde tekrar değerlendirilecektir.

Kaynaklar

1. Taylor D. Pediatric Ophthalmology, 1st ed. Blackwell Scientific Publ Boston, 1990: 302-3.
2. Duane TD, Jeager EA. Clinical ophthalmology. Harper and Row, 1985; 1: 72.
3. Hacht KA. Pediatric Ophthalmology and strabismus section 6, Basic and Clinical Science Course American Academy of Ophthalmology 1989-90: 64-9.
4. Cross HE, Jensen AD. Ocular manifestations in the Marfan syndrome and homocystinuria. Am J Ophthalmol 1973; 75: 405-20.
5. Alcorn DM, Maumenee IH. Optical correction and visual acuity in patients with the Marfan syndrome and dislocated lenses. Invest Ophthalmol Vis Sci 1987; 28: 342-6.
6. Willi M, Kut L, Cotlier E. Pupillary block glaucoma in the Marfan syndrome. Arch Ophthalmol. 1973; 90: 504-8.
7. Chandler PA. Choice of treatment in dislocation of the lens. Arch Ophthalmol. 1969; 9: 765-86.
8. Burke JP, O'Keefe MA, Bowell R, Naughten ER. Ocular complications in homocystinuria early and late treated. Br J Ophthalmol 1989; 73: 427-31.
9. Jensen AD, Cross HE, Poter D. Ocular complications in the Weil-Marchesani syndrome. Am J Ophthalmol. 1974; 77: 261-9.
10. Shih VE, Abroams IF, Johnson IL, Corney M, et al. Sulfite oxidase deficiency: biochemical and clinical investigations of a hereditary metabolic disorder in sulfur metabolism. New Eng J Med 1977; 297: 1022-8.
11. Cotlier E, Reingloss H, Marfan-like syndrome with lens involvement. Arch Ophthalmol 1975; 93: 83-106.
12. Aslan Ö, Yıldırım S, Manav G, Gücükoğlu A, Öngör E. Lens subluksasyonları (homosistinüri ve operatif komplikasyonlar) T Oft Gaz 1991; 21:33-5.
13. Faells HF, Catterman CW. Genetic studies on ectopia lentis. Arch Ophthalmol 1943; 30: 610-20.
14. Seland JH, The lenticular attachment of the zonular apparatus in congenital simple ectopia lentis. Acta Ophthalmol 1973; 59: 520-8.
15. Duke-Elders S. System of Ophthalmology. Diseases of the lens and vitreus. London, 1969; 11: 295-311.
16. Reese RD, Weingeist TA. Pars plana management ectopia lentis in children. Arch Ophthalmol 1987; 105: 1202-4.
17. Peyman GA, Rauchard M, Goldberg MF, Riteci D. Management of subluxated and dislocated lenses with ultraphage. Br J Ophthalmol 1979; 63: 771-8.
18. Seetner AA, Crawford JS. Surgical correction of lens dislocation in children. A J Ophthalmol 1981; 91: 106-10.
19. Hokin KN, Jacobs M, Resen R, Taylor D, Cooling RJ. Management of the subluxed crystalline lens. Ophthalmology 1991; 99: 542-5.