

## HEREDITER LENS EKTOPİLERİ

N. ŞENOL<sup>a</sup>, S. ERDA<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Trakya Univ. Rektörlüğü. Göz Hastalıkları Uzmanı. EDİRNE

<sup>b</sup> Trakya Univ. Tıp Fak. Göz Hastalıkları Anabilim Dalı. Öğretim Üyesi (Doç. Dr.) EDİRNE

### ÖZET:

Lens subluksasyonları zonüllerin zayıfladığı veya koptuğu hallerde görülür. Lens yukarı, aşağı veya herhangibir yöne yer değiştirir veya rotasyon yapabilir.

Subluksasyonlar "Herediter, travmatik veya spontan" olabilir.

Herediter subluksasyonlar ise sistemik ve oküler anomaliler ile birlikte veya izole anomali olarak görülebilir.

Bu yazıda herediter lens ektopileri ile birlikte görülen oküler ve klinik bulgular sunulmuştur.

### SUMMARY:

#### HEREDITARY ECTOPIA LENSES

Subluxation of the lens occurs when zonular fibers are weaken or broken. The lens is displaced upward, downward or to one side, or may be tilted.

Subluxation of the lens may be hereditary, traumatic or spontaneous.

Hereditary form may associated with systemic or ocular abnormalities or appear as an isolated anomaly.

In this review the ocular and clinical findings are presented in the hereditary ectopia lentis.

### GİRİŞ:

Herediter lens luksasyonları oküler<sup>1-7</sup> veya sistemik anomalilerle birlikte<sup>1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 12, 13, 15</sup> olabileceği gibi izole anomali<sup>6, 7</sup> olarak da görülebilir.

### İZOLE ANOMALİ

Bu guruptaki lens ektopileri konjenital<sup>7</sup> ve geç dönemde oluşan<sup>7</sup> ektopiler olarak sınıflanabilir.

Konjenital olanlar erken yaşta görülmeleriyle MARFAN sendromuna benzerler<sup>7</sup>. Bilateral ve simetrikler. Luksasyon genellikle yukarı ve temporaledir. Otosomal dominant geçerler<sup>7</sup>.

Geç dönemde sponan ortaya çıkanlar herhangi bir yaşta görülebilirler. Luksasyon aşağı doğrudur. Katarakt ve dekolman riski konjenital olanlardaki gibi fazladır<sup>7</sup>.

## OKÜLER ANOMALİLERLE BİRLİKTE GÖRÜLEN LENS EKTOPILERİ

*Bu gruptaki anomaliler :*

1. Pupilla ektopisi, oval veya slit şeklinde pupilla<sup>7</sup>,
2. Lens kolobomu<sup>13</sup>,
3. Glokom<sup>7</sup>,
4. Katarakt<sup>7</sup>,
5. Retina dekolmanı<sup>7</sup>,
6. Aniridi<sup>7</sup> olarak sınıflanabilir. Resesif geçişlidirler<sup>7</sup>.

## SİSTEMİK ANOMALİLERLE BİRLİKTE GÖRÜLEN LENS EKTOPILERİ

*Bu guruptaki sendromlar :*

1. Marfan Sendromu<sup>1, 2, 3, 5, 6, 7, 8, 11, 12, 13, 15</sup>,
2. Homosistinüri<sup>1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 11, 12, 13</sup>,
3. Weill Marchessani Sendromu<sup>1, 3, 6, 7, 8, 11, 13, 14, 15</sup>,
4. Ehler - Danlos Sendromu<sup>1, 7</sup>,
5. Sturge - Weber Sendromu<sup>1, 7</sup>,
6. Crouzon<sup>1, 7</sup>,
7. Rieger Sendromu<sup>1</sup>,
8. Dwarfizm<sup>7</sup>,
9. Oxycephaly<sup>7</sup>,
10. Polydactyly<sup>7</sup>,
11. Mandibulofacial Dysostosis<sup>7, 9</sup>,
12. Sülfitoksidaz eksikliği<sup>1, 7</sup>,
13. Prandler Sendromu<sup>1</sup>,
14. Sprengel Sendromu<sup>7</sup> olarak sıralanabilir.

Aşağıda, sayılan sendromlar içinde Oftalmolojide en sık görülen ilk üçünden söz edilecektir.

## **HEREDITER LENS EKTÖPİLERİ**

### **MARFAN SENDROMU**

Kardiyovasküler anomaliler, oküler anomaliler ve kas-iskelet sistemi anomalileri bu sendromun triadını teşkil eder<sup>3, 7, 15</sup>.

Ceşitli sistemlere ait bulgular aşağıda sıralanmıştır.

#### **Iskelet - Kas Sistemi Anomalileri :**

**Araknodaktili<sup>3, 5, 7, 15</sup>,**

**Uzun ekstremiteler<sup>7, 13, 15</sup>,**

**Aşırı mobil eklemler<sup>5, 7, 13, 15</sup>,**

**Sternal deformiteler<sup>5, 7</sup>,**

**Kifoskolyoz<sup>5, 13, 15</sup>,**

**Adele gelişmesi geri<sup>5, 15</sup>,**

**Subkutan yağ dokusu azlığı<sup>5</sup>,**

**Bozulmuş üst segment / alt segment oranı<sup>7</sup>,**

**Yüksek damak<sup>15</sup>,**

**Uzun boy<sup>3, 15</sup>,**

**Açık kol mesafesinin boydan fazla oluşu<sup>15</sup>.**

**Prognatism<sup>15</sup>,**

**Ince uzun yüz<sup>15</sup>,**

**Pectus excavatum<sup>15</sup>,**

**Pectus carinatum<sup>15</sup>.**

#### **Kardiyovasküler anomaliler :**

Hastaların 1/4 ünde mevcuttur.

**Kardiyopati<sup>7</sup>,**

**Aortik dilatasyon<sup>7</sup>,**

**Disekan aort anevrizması<sup>7, 15</sup>,**

**Mitral regürjitasyon<sup>7, 15</sup>,**

**Assandan aortada media dejeneresansı<sup>15</sup>,**

**Mitral yetmezliği<sup>15</sup>.**

#### **Ürogenital sistem anomalileri :**

**Küçük mobil böbrekler<sup>15</sup>,**

**Sık piyelonefrit atakları<sup>15</sup>,**

**Üreter striktürleri<sup>15</sup>,**

**Epidermal srialara<sup>15</sup>.**

*Solunum Sistemi Anomalileri<sup>15</sup>:*

- **Anormal lobulasyon,**
- **Kistik malformasyon,**
- **Kısmi aplazi,**
- **Progresif amfizem,**
- **Fibrozis (sebebi belli olmayan).**

*Göz anomalileri :*

**Mikrosferofaki (nadir)<sup>3, 11, 15</sup>,**

**Lens luksasyonu (sıklıkla üst temporale)<sup>7</sup>,**

- % 70-80 vakada luksasyon görülür. Vakaların % 50 sinde ektopi ilk 5 yaşta mevcuttur<sup>15</sup>. Bilateraldir<sup>5</sup>. Lens % 3 vakada vitre içine, % 3 vakada ön kamaraya lükse olur<sup>5</sup>.

**Katarakt<sup>5</sup>,**

**Lentiküler ve aksiel miyopi<sup>5</sup>,**

**Retina dekolmanı<sup>5, 7</sup>,**

- Afaklarda ortalama 7 yılda dekolman meydana geldiği ve bunun vitresu kaybı ile ilgili olabileceği yayılmıştır<sup>5</sup>. Ayrıca periferik Lattice dejeneresans, ve vitre içine lükse lensli vakalarda traksiyonel faktörler retina dekolmanı nedenleri olarak yazılmıştır.

**Şaşılık<sup>7, 15</sup>,**

**Ptozis<sup>15</sup>,**

**Mavi sklera<sup>15</sup>,**

**Sekonder glokom<sup>5, 7, 15</sup>,**

- İnverse pupiller blok, açı kapanması, açıda mezodermal displazi, vitreus içindeki lense bağlı ırkılıtı salgılama glokomun nedenleri olarak sayılabilir.

**Megalokornea<sup>13</sup>,**

**İris dilatator kas hipoplazisi<sup>7, 15</sup>,**

**Periferal pigmenter retinopati<sup>15</sup>,**

**Ön kamara açısı anomalileri<sup>5, 7, 15</sup>,**

- İnmatür silier cisim, % 75 vakada kalın trabekulum, belirsiz Schwalbe, iris silier cisim yapışma yeri anomalileri uzun iris prosesleri, iris kökü kisfları, periferal iris tepeleri, pektin ligamdan görülebilir.

## **HEREDITER LENS EKTOPILERİ**

### **Laboratuvar :**

Radyolojik olarak yaygın osteoporoz, lomber vertebralarda kollaps görülür. Serum mukoproteinleri azalmıştır. İdrarda hidroksiprolin artmıştır. Kostal kartilajlarda kondroitin sulfat/kerato sulfat oranı bozulmuştur.

### **Etyoloji :**

Moleküler defekt bulunamamıştır. Asit mukopolisakkarid metabolizması bozukluğu düşünülmektedir.

## **TEDAVİ<sup>15</sup>**

Ortopedik destek gereklidir.

Dissekan aort anevrizmasında прогноз kötüdür.

Katarakt, glokom, ön kamaraya lens dislokasyonu halinde faydalı zarar- dan fazla olacağına kanaat getirdikten sonra cerrahi müdahale yapılmalıdır. Operatif vitreus kaybı, postoperatif iris prolapsusu, kornea ödem, postoperatif hifema, postoperatif persistan iritis, afak dekolman sık görülen komplikasyonlardandır. Lens ekstraksiyonu gerekiyorsa uygun vakalarda dissizyon aspirasyon yöntemi önerilmektedir.

## **HOMOSISTİNÜRİ**

Homosistinüri bir aminoasit metabolizması bozuklugudur<sup>4</sup>. "Cystathyonine Synthetase" eksikliğine bağlı olarak idrarda ve kanda homosistein prekürsörleri birikir<sup>4</sup>.

Hastaların % 50 si fenotip olarak MARFAN Sendromuna benzer<sup>5</sup>. İskelet anomalileri, kardiyovasküler bozukluklar, oküler anomaliler bu hastalığın triadını teşkil eder<sup>5, 7</sup>.

Bulgular aşağıda sıralanmıştır :

### **İskelet ve kas sistemi anomalileri :**

Uzun boy<sup>8</sup>,

Bozulmuş üst segment/alt segment oranı<sup>5</sup>,

Kifoskolyoz<sup>4, 5</sup>,

Yaygın osteoporoz<sup>4, 5, 7</sup>,

Vertebral kollaps<sup>5</sup>,

Genu valgum<sup>4, 5</sup>,

**Deforme sternum<sup>7</sup>,**

**Yüksek damak<sup>7</sup>,**

**Pektus ekskavatum<sup>4</sup>.**

**Kardiovasküler sistem :**

Orta boy arter ve venlerde tromboz eğilimi<sup>5</sup> (özellikle damar injeksiyonları ve genel anestezi ile artıyor), tromboembolik olaylara bağlı akciğer infarktı, miyokard infarktı, serebral emboli, intermittan topallama sık görülen komplikasyonlardır.

**Deri ve saçlar :**

**Malar kızarıklık<sup>5, 7, 13</sup>,**

**Ciltte kuruluk<sup>7</sup>,**

**Kırılgan seyrek saçlar<sup>7, 13</sup>.**

**Göz anomalileri :**

**Lens ektopisi (% 90 vakada)<sup>7</sup>,**

Vakaların 1/4 ünde lens luksasyonu ilk 5 yaşta mevcuttur<sup>7</sup>. Dislokasyon genellikle ayağı nazaledir. Lensin mobil olması dolayısı ile glokom eğilimi fazladır. Vakaların 1/4 ün de total dislokasyon görülür<sup>7</sup>.

Bunların % 14 ü vitre içine, % 19 u ön kamaraya lükse olmuştur<sup>7</sup>.

**Glokom (MARFAN'a göre insidansı yüksek)**

**Retina dekolmanı (MARFAN ile insidansı eşit)<sup>7</sup>,**

**Miyopi<sup>4</sup>,**

**Şasılık<sup>4</sup>,**

**Katarakt<sup>5</sup>,**

**Sferofaki (nadir)<sup>4</sup>,**

**Periferik retinal dejenerans<sup>4</sup>,**

**Optik atrofi<sup>4</sup>,**

**Santral retinal arter tikanması<sup>4</sup>, görülebilir.**

**ÖN KAMARA AÇI ANOMALİSİ YOKTUR<sup>5, 7</sup>.**

**Diger anomaliler :**

**Herni<sup>7</sup>,**

**Hepatomegalii<sup>7</sup>,**

## **HEREDITER LENS EKTOPILERİ**

**Spastik parapleji<sup>18</sup>,**

**Konvülzyonlar<sup>19</sup>.**

**Genellikle mental retard mevcuttur<sup>4, 13</sup>.**

### **Laboratuar :**

**İdrarda homosistin, metyonin artar<sup>7</sup>,**

**İdrarda nitraprussid test<sup>1</sup>, idrar ve kanda aminoasit elektroforezi<sup>4</sup> diagnostiktir.**

### **Etyoloji :**

**Cystathyonine Synthetase eksikliğine bağlı bir aminoasit metabolizması bozukluğudur.**

### **TEDAVİ :**

**Piridoksin destekli, metyoninden fakir, sisteinden zengin diyet önerilmektedir<sup>4, 7, 13</sup>.**

**Cerrahi girişimden özellikle GENEL ANESTEZİ den kaçınılmalıdır.**

**Tromboembolik fenomen, operatif komplikasyonlar, afak dekolman (operasyondan ortalama 6 yıl sonra) en sık görülen komplikasyonlardır.**

## **WEILL - MARCHESSANI SENDROMU**

1932 de MARFAN sendromu olarak yayınlanan 8 vakının biri boy ve eklerinin kısalığı ile dikkati çekmiş<sup>15</sup> ve 1939 da MARCHESSANI MARFAN sendromunun tam tersi fenotip gösteren sendromu tarif etmiştir<sup>16</sup>.

MARFAN "hipoplazik mezodermal disgenezis" olarak adlandırılırken bu sendrom da "hiperplazik mezodermal disgenezis" olarak düşünülür. MARFAN sendromu ve HOMOSISTİNÜRİ'ye göre çok nadir görülür.

Bu sendromda görülen bulgular aşağıda sıralanmıştır.

### **İskelet ve Kas Sistemi :**

**Kısa boy<sup>3, 7, 8, 13, 14, 15</sup>,**

**Kısa ekstremiteler<sup>18</sup>,**

**Kısa, kalın, küt parmaklar<sup>3, 7, 8, 13</sup>,**

**İyi gelişmiş adedeler<sup>1</sup>,**

**Fıçı göğüs<sup>7, 13, 15</sup>,**

## N. SENOL, S. ERDA

Belirgin eklemler<sup>15</sup>,  
Eklemlerde pasif ve aktif hareket kısıtlığı<sup>7, 8, 15</sup>,  
Subkutan doku fazlalığı<sup>15</sup>,  
Brakisefali<sup>8</sup>,  
Karpal kemikleşmede gecikme<sup>8, 13</sup>,  
Burun kökünde basıklık<sup>13</sup>.  
Vasküler, üriner, mental bozukluk genellikle YOK tur<sup>7</sup>.

### Göz anomalileri :

Mikrosferofaki<sup>7, 8, 14</sup>,  
— Lens çapı 7 mm (normalde 9 mm)  
— Lens sferiktir.  
Progresif miyopi<sup>8, 14</sup>,  
Aşağılens dislokasyonu<sup>8, 14</sup>,  
Uzamış zonüller<sup>15</sup>,  
Katarakt<sup>15</sup>,  
Glokom<sup>15</sup>,  
Mikrokornea<sup>8</sup>,  
Megalokornea<sup>8</sup>,  
Skleral stafilom<sup>8</sup>,  
Korioretinal dejeneresans<sup>8</sup>,  
Ön segment mezoderm disgenezisi<sup>8</sup>,  
Ön kamara açı anomalileri<sup>8</sup>.

**Etyoloji :** Tam olarak bilinmemektedir. Mezodermal doku hastalığı olarak düşünülmektedir.

**Tanı :** Göz bulguları ve iskelet sistemi bulguları ile klinik olarak konur. Sadece tipik iskelet sistemi taşıyıcıları olabileceği yayınlanmıştır<sup>7</sup>.

**Geçiş :** Resesif veya dominant olabilir<sup>7</sup>.

### TEDAVİ :

Komplikasyonlara yönelik. Glokom miyotiklere iyi cevap vermediği için periferik iridektomi, katarakt da operatif komplikasyonlar çok olduğu için dissizyon aspirasyon yöntemi önerilmektedir<sup>15</sup>.

## **HEREDITER LENS EKTOPILERİ**

### **KAYNAKLAR :**

1. Bekir. N. A. : Lens luksasyon ve subluxasyonları, Ankara Üniversitesi Göz Kliniği Yıllığı, 124 — 125, 1982 — 1983.
2. Bengisu. Ü., Sezen. F.: Lens, GÖZ HASTALIKLARI, 220, 1978.
3. Bengisu. Ü.: Lens, GÖZ HASTALIKLARI, 113, 1983.
4. Bloch. R. S., Henkind. P.: Ocular manifestations of endocrin and metabolic disease. CLINICAL OPHTHALMOLOGY. vol : 5, chapter : 21, 1978.
5. Cross. H. E., Jensen. D.: Ocular manifestations in the Marfan Syndrome and Homocystinuria. Am J Ophthalmol. vol : 75, no : 3, 405 — 419, 1973.
6. Frent. T.: Lensin konjenital anomalileri. GÖZ ve HASTALIKLARI, cilt : 1, kısım : 19, 297, 1980.
7. Jaffe. N. S.: Subluxation and dislocation of the lens. CATARACT SURGERY and ITS COMPLICATIONS, chapter : 8, 1981.
8. Jensen. A. D., Cross. H. E.: Ocular complications in the Weill - Marchessani Syndrome. Am J Ophthalmol. vol : 77, no : 2, 261 — 269, 1974.
9. Kirsham. T. H.: Mandibulofacial dysostosis with ectopia lentis. Am J Ophthalmol. vol : 70, no : 6, 947 — 949, 1970.
10. Miller. S. J.: The lens. PARSONS' DISEASES OF THE EYES, chapter : 19, 1978.
11. Phelps. C. D.: Examination and functionalevaluation of the crystalline lens. CLINICAL OPHTHALMOLOGY, vol : 1, Chapter : 72, 1978.
12. Ramsey. M. S., Yunoff. M., Fine. B. S.: The ocular histopathology of Homocystinuria. Am J Ophthalmol. vol : 74, no : 3, 377 — 385, 1972.
13. Silver. H. K., Kedipe. C. H., Bruyn. H. B.: Eye HANDBOOK OF PEDIATRICS, chapter : 19, 367 — 368, 1975.
14. Turaçlı. M. E., Özcan. Y.: Marchessani Sendromu. Ankara Üniversitesi Tip Fakültesi Yıllığı, 145 — 149, 1976.
15. Zor. V. M., Bullet. E.: Musculoskeletal disorders. CLINICAL OPHTHALMOLOGY, vol : 5, chapter : 29, 1978.