

Marfan Sendromlu Olgularda Vizyon Kaybına Cerrahi Yaklaşımımız

Kazım Devranoğlu (*), Tahire Başarer (**), Hakan Özdemir (***),
Remzi Tanıdır (****), Şehirbay Özkan (**)

ÖZET

Amaç: Marfan sendromlu olgularda, vizyon kaybının nedenlerini araştırmak ve uygulanacak tedavi yöntemlerini değerlendirmek.

Materyal Metod: Marfan sendromu tanısı konmuş 10 olgu (20 göz) görme keskinlikleri bakımından iki gruba ayrıldı. Kadın:erkek oranı 6:4 idi. Birinci grup tashihle görmeleri 2/10'un üzerinde olan olgulardan oluşmaktaydı. Tashihle görmeleri 1/10'un altında olan olgular ise ikinci grubu oluşturdu ve bu olgular iki alt gruba ayrıldı. Birinci alt gruptaki olgularda görme kaybı nedeni lens luksasyonu ya da subluksasyonu idi. Retina dekolmanı ise ikinci alt gruptaki olgulara ait asıl görme kaybı nedeniydi.

Bulgular: Birinci grubu oluşturan 7 gözde takip süresi içinde herhangi bir komplikasyona rastlanmadı ve bu vakalara herhangi bir cerrahi müdahale uygulanmadı. Lens subluksasyonu veya lens luksasyonu nedeniyle takipli 10 gözden 6 tanesine intrakapsüler katarakt cerrahisi (İKKE), geriye kalan 4 göze, üçünde kapsül germe halkası (KGH) kullanılmak suretiyle, ekstra kapsüler katarakt cerrahisi (EKKE) uygulandı. İKKE uygulanan gözlerden ikisinde takip süresi içinde retina dekolmanı gelişti. İkinci alt grubu oluşturan 3 göze skleral çökertme uygulandı ve takip süresi içinde herhangi bir komplikasyona rastlanılmadı. Takip süremiz 18 ay ile 36 ay arasında değişmekteydi (ortalama 22±3.2 ay).

Sonuç: Marfan sendromlu olgularda görme kayıplarını temelde lense ve retinaya ait nedenler oluşturmaktadır. Tashihli görme keskinliği operasyon endikasyonu açısından önemli bir kriterdir. Uygulanacak cerrahi yöntemin bu vakalarda ciddi komplikasyonlara neden olacağı düşünülmeli ve cerrahinin zamanı ve şekli ona göre seçilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Marfan Sendromu, vizyon kaybı, cerrahi yaklaşım

SUMMARY

Surgical Interventions of Visual Loss in Cases With Marfan's Syndrome

Purpose: To analyze the reasons of visual loss in patients with Marfan's syndrome and to evaluate the treatment modalities in these patients.

Material and Method: 20 eyes of 10 patients with Marfan's syndrome were divided into the two groups according to their visual acuity. Female: male ratio was 6:4. In the first group, best corrected visual acuity (BCVA) was higher than 2/10. In the second group, BCVA was

(*) Doç. Dr., İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D.

(**) Prof. Dr., İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D.

(***) Asist. Dr., İ.Ü. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D.

lower than 1/10 and this group was divided into two subgroups. Lens luxation or subluxation were the reason of visual loss in the first subgroup. Retinal detachment was the reason of visual loss in the second subgroup.

Findings: For the cases in the first group (7 eyes) no complication were observed during follow up and no surgical intervention was needed. Among the cases with lens subluxation or luxation (10 eyes), 6 eyes were undergone ICCE and 4 eyes were undergone ECCE in which 3 of them had capsular tension ring application. During follow-up, retinal detachment was observed in two eyes which ICCE was undergone. Scleral buckling procedure was performed for the eyes in the second subgroup (3 eyes) and no complication was observed during follow-up. Follow-up period changed in between 18-36 months (mean 22 ± 3.2 months).

Conclusion: Retinal and lenticular pathologies are the main reasons of visual loss in cases with Marfan's syndrome. BCVA are the very important criteria for the indication of any operation in these cases. The serious complications of surgical intervention must be concerned and method and timing of surgery must be selected carefully.

Key Words: Marfan's syndrome, visual loss, surgical intervention

GİRİŞ

Marfan sendromu (MS) otozomal dominant geçiş gösteren 15. kromozomdaki mutasyondan dolayı ortaya çıkan, mezoderm hipoplazisi ile karakterize bir bağ dokusu hastalığıdır. Hastaların yaklaşık %15'inde ailenin diğer bireylerinde hastalığın herhangi bir belirtisine rastlanılmaz. MS iskelet anomalileri, kas gelişim geriliği, kardiyovasküler anomaliler ve oküler anomaliler ile karakterizedir. Göze ait bulgulardan lens subluksasyonu; bilateral, simetrik, non-progresif ve yukarı doğrudur. Lens subluksasyonu en sık görülen oküler patolojidir ve olguların %50-80'inde mevcuttur (1). Zonüller sıklıkla intakt olduğu için uyum yeteneklerini muhafaza etmektedir. Gelişme bozukluğu olarak bazı olgularda mikrosferofaki izlenmektedir. Açık anomalileri gözlerin %75'inde mevcuttur. İridokorneal açının geniş olmasına rağmen kalınlaşmış trabeküler tabaka glokomdan sorumlu tutulmaktadır. İris dokusundaki değişim ve dilatör pupilla kasının hipoplazisi pupillanın dilatasyonunu güçleştirmektedir. Flat kornea, mavi sklera ve aksiyal miyopi MS'lu gözlerde izlenen diğer bulgulardandır (2). Retina dekolmanı normal popülasyondan daha sık görülme bir komplikasyondur ve aksiyel uzunluk arttıkça görülme sıklığı artmaktadır (3).

Göz bulgularındaki çeşitliliğe rağmen lens ve retina ait patolojiler MS'lu hastalardaki en önemli görme kaybı nedenleridir. Sıklıkla cerrahi müdahale gerektiren bu nedenlerin başında lens luksasyonu ya da subluksasyonu ve retina dekolmanı gelmektedir. Bu tip vakalarda uygulanacak cerrahi yöntemlerin başarı oranları ve neden olabileceği komplikasyonlar gözönüne alınarak cerrahi yöntemin zamanlaması ve şekli özenle seçilmelidir. Biz çalışmamızda MS vakalarındaki görme kaybı nedenlerini ve bu tip vakalarda seçtiğimiz cerrahi yöntemleri irdelleyeceğiz.

MATERYAL ve METOD

MS tanısı konmuş ve herbirinin ayrıntılı dahiliye konsültasyonları yapılmış yaşları 14 ile 55 arasında değişen (ortalama yaş: 27.3 ± 8.4) dördü erkek toplam 10 olgunun 20 gözü çalışma kapsamına alınmıştır. Vakaların cinsiyet dağılımı ve yaş dağılımları Tablo 1'de gösterilmiştir. Olgular Ocak 1995- Şubat 2000 tarihleri arasında İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalında takip edilmiştir. Hastaların düzenli kontrollerinde görme keskinliği, biomikroskopik muayene, göz içi basınç ölçümleri ve göz dibi muayeneleri yapılarak kaydedilmiştir. Çalışma kapsamındaki gözlerin hiçbirinde kronik basit glokom, açı ve kornea anomalisi izlenilmemiştir.

Hastalar görme keskinliklerine ve bu görme keskinliğine neden olan patolojiye göre iki gruba ayrıldılar. Birinci grubu tashihli görme keskinliği 2/10'un üzerinde olan 7 göz oluşturdu. Bu gözlerin tashihli görme keskinlikleri 3/10 ile 7/10 arasında değişmekteydi ve bu gözlerden 5'inde lens subluksasyonu izlenmekteydi. Tashihli görme keskinliği 1/10 ve altında olan 13 adet göz de ikinci grubu oluşturuyordu. Bu grupta kendi içinde görme kaybına neden olan ana patolojiye göre iki alt gruba ayrıldı. Birinci alt grup lens luksasyonu ya da subluksasyonu mevcut olan 10 adet gözü içermekteydi. İkinci alt grupta ise retina dekolmanı nedeni ile görme kaybına uğramış birisi bilateral olmak üzere 2 hastanın 3 adet gözü vardı.

BULGULAR

Birinci grubu oluşturan ve görme keskinlikleri 2/10'un üzerinde olan vakalar herhangi bir cerrahi müdahale uygulanmadan düzenli aralıklarla takip edilmiştir. Bu vakalardan lens subluksasyonu mevcut

Tablo 1. Vakaların yaş ve cinsiyet dağılımı

Vaka Sayısı	10 (20 Göz)
Yaş (Ort.)	14-55 (27.3)
Cinsiyet (K/E)	6/4

olan 5 gözde subluksasyonda ilerleme, refraksiyonda değişiklik ve görme keskinliğinde azalma izlenmemiştir. Lens luksasyonu ya da subluksasyonu mevcut, görme keskinliği 1/10 ve altında olan 10 gözden 6 tanesine intrakapsüler katarakt cerrahisi (EKKE), 4 tanesine ekstra-kapsüler katarakt cerrahisi (EKKE) uygulanmıştır. EKKE yapılan 4 gözün 3'ünde kapsül germe halkası (KGH) yardımı ile fakoemulsifikasyon ve katlanabilir göz içi lensi (GİL) implantasyonu yapılmıştır. Bir vakada ise KGH yerleştirilmesi sırasında kapsül bütünlüğü bozulmuş, KGH yerleştirilemeden hastaya sklera destekli GİL yerleştirilmiştir. Tüm vakalarda KGH'ları Lam ve arkadaşlarının bir vakada tarif ettikleri gibi skleraya dikilerek fikse edilmiştir (17). EKKE yapılan hastaların takiplerinde hiç bir komplikasyon izlenmemiş ve hepsinde tashihle 7/10 ve üstü görme keskinlikleri elde edilmiştir. İKKE uygulanan 6 gözden 2 tanesinde; bir vakada üçüncü, diğerinde altıncı ayda olmak üzere, retina dekolmanı gelişmiştir. Her iki vakaya da skleral çökertme uygulanmıştır. İlk vakada tashihle 1/10'un üzerinde görme keskinliği elde edilirken, ikinci vakada tüm çabalarımıza rağmen fitizis bulbi gelişmiştir.

İkinci alt grubu oluşturan 2 hastanın 3 gözüne skleral çökertme cerrahisi uygulanmıştır. Bir olguda operasyon sonrası lens ön kamaraya lukse olmuş ve ikinci bir müdahale uygulanarak vitrektomi cihazı yardımı ile lens ekstraksiyonu yapılmıştır. Her üç gözde de daha sonraki takiplerde herhangi bir komplikasyon izlenmemiştir. Olgulara ait cerrahi komplikasyonlar tablo 2'de gösterilmiştir.

TARTIŞMA

MS oküler yapılarında çeşitli patolojilere neden olan ve ciddi görme kayıpları ile sonlanabilen bir tablodur. MS' daki göz tutulumuna ait ilk raporlarda lens zonüllerinin farklı yapıda olduğu vurgulanmıştır. Daha sonraki çalışmalarda da lens zonüllerinde ve zonüllerin yapışma yerlerinde benzer değişimler gösterilmiştir. MS'lu vakalardaki fibrilin normal gözlerdeki fibrilden farklı bir yapıda olduğu bilinmektedir. Fibril mutasyonuna bağlı olarak zonüllerde gelişen bozukluk sonucu lenste subluksasyon görülmektedir (4). Wheatley ve arkadaşlarının yaptığı immünohistokimyasal çalışmalarda bu değişiklikler ispatlanmıştır (5).

Tablo 2. MS'lu olgularda cerrahi komplikasyonlarımız

İkke Sonrası Retina Dekolman	2 Göz
Lensin Ön Kamaraya Luksasyonu (Rd Op. Sonrası)	1 Göz
KGH'nın Kapsülü Yırtması	1 Göz
Toplam	5 Göz

MS'lu olgularda siliyer prosesler normalden daha az sayıda olup, sıklıkla iris arka köküne doğru düzensiz bir dağılım göstermektedir. Anormal siliyer prosesin, defektif zonüler fibril üretimine katkıda bulunduğu ve lens subluksasyonunda rol oynadığı bilinmektedir. Lens kapsülündeki fibril ekvatoryal bölgede yoğunlaşmıştır. Zonüler fibriller kapsülün derinliklerine kadar yapışma göstermektedir. MS'lu olgularda presenil katarakt, primer mikrosferofaki ve lens subluksasyonunun patogenezinde lens kapsülündeki fibril anormaliği ile lens gelişimindeki mekanik değişiklikler rol oynamaktadır (5).

MS' daki zengin göz bulgularına rağmen en önde gelen görme kaybı nedenleri lense ve retina ait patolojilerdir. Lense ait patolojilerin başında da lens subluksasyonu gelmektedir. Hafif subluksasyonlar genelde semptom vermezler. Ancak daha ciddi vakalarda sık refraksiyon değişimleri, ileri astigmatizma ve tashihle arttırılmayan görme kayıpları meydana gelir. Bu tür patolojilerin çocuklarda ampliyopiye neden olabileceği unutulmamalıdır (6). Sublukse lens vakalarında uygulanacak cerrahi yaklaşım ve bunun zamanlaması günümüzde halen tartışmalara neden olan bir konudur. Geçmiş yıllarda uygulanan optikal iridektomi ve laser iridotomi günümüzde geçerliliğini yitirmiş yöntemlerdir (7). Croll ve arkadaşlarının tarif ettiği disloke lensin krioe-kstraksiyonu da günümüzde nadiren kullanılan bir metoddur (8). Peyman ve daha sonra Halpert tarafından uygulanan pars plana lensektomi ve ön vitrektomi uygun vakalarda oldukça iyi neticeler vermiştir (9,10). Guo ve arkadaşlarının 18 gözü içeren çalışmasında da pars plana lensektominin konjenital sublukse lens vakalarında en iyi tercih olduğu vurgulanmıştır (11). Koenig 1996'da yaptığı çalışmada lens subluksasyonlu Marfan sendromu vakalarında pars plana lensektomi sonrası ön kamaraya lensi yerleştirilmesi tekniğinin sonuçları verilmiştir (12). Kluppel ve arkadaşları ise aynı vakalarda arka kamaraya lensi implantasyonunun avantajlarını açıklayarak skleral fiksasyon lensi implantasyonu sonuçlarını bildirmişlerdir (13). Günümüzde ise belki de hedeflenmesi gereken ön vitrektomiye gerek kalmadan, mevcut anatomik koşulları bozmadan, kapalı sistemle lensin çıkarılması ve aynı seansta kapsül içine GİL yerleştirilmesidir. Hiç kuşkusuz bu tip olguların seçiminde hastanın

yaşı, retinanın durumu ve subluksasyonun derecesi çok önemlidir.

Bizim lens subluksasyonu vakalarındaki cerrahi yaklaşımımız, eğer anatomik olarak mümkünse KGH kullanarak küçük kesili katarakt cerrahisi ile lensin alınması ve katlanabilir GİL yerleştirilmesi doğrultusundadır. KGH 1993 yılında Legler ve arkadaşları tarafından tarif edilen operasyon esnasında kapsül stabilizasyonunu sağlayıp cerrahi müdahaleyi daha kolay ve güvenli bir hale getiren, ayrıca postoperatif dönemde GİL stabilizasyonunun sağlanmasında önemli rol oynayan bir alettir (14). KGH günümüze kadar Marfan sendromuna, Weill Marchesani sendromuna, homosistunuriye ve travmaya bağlı olarak gelişen sublukse lens vakalarında kullanılmıştır (14-17). Ancak KGH'nın yerleştirilebilmesi için yeterli zonüler desteğin bulunması gerekmektedir. Çok ileri subluksasyonlarda bu mümkün değildir. Vakalarımızdan üçünde KGH kullanılarak başarılı bir şekilde küçük kesili katarakt cerrahisi uygulanmış ve katlanabilir GİL yerleştirilmiştir. Bu vakaların hiçbirinde lens subluksasyon 5 saat kadranından fazla değildi. Vakaların takibinde hiç bir komplikasyon izlenmemiş ve tashihli 7/10'un üzerinde görme keskinlikleri elde edilmiştir. Bir vakamızda ise KGH implantasyonu esnasında kapsül yırtılmış, bunun üzerine kornea kesisi genişletilip lens mekanik olarak çıkarılmış ve skleral fiksasyon lensi yerleştirilmiştir. Birinci altgruptaki diğer 6 gözde ise İKKE uygulanmıştır. Bu vakalarda aşırı lens subluksasyonu ya da lens luksasyonu nedeni ile EKKE uygulamak mümkün olmamıştır. İKKE uygulanan gözlerin ikisinde takip sürelerinde retina dekolmanı gelişmiştir. Normal anatomiye bozan, vitreus bütünlüğüne ve arka kapsül bariyerine zarar veren bu tekniğin Marfan sendromlu vakalarda retina dekolmanı gelişmesinde rolü olduğu kesindir.

Marfan sendromlu sublukse lens vakalarında operasyonun zamanlaması bir başka tartışmalı konudur. Bu konuda hiç kuşkusuz hastanın yaşı, retinasının durumu, amliyopi gelişme riskinin mevcudiyeti ve subluksasyonun büyüklüğü önemlidir. Halpert'in 65 çocuğu kapsayan çalışmasında 20/70'in altında vizyon, lensin ön kamaraya doğru sublukse olması, monoküler diplopi mevcudiyeti ve progresif bir şekilde lensin arkaya doğru sublukse olması cerrahi endikasyon sayılmıştır (10). Bizim çalışmamıza ise yaşları 14 ile 55 arasında değişen erişkin hastalar dahil edilmiştir. Birinci grubu oluşturan hastalarımızın takiplerinde görme keskinliklerinde azalma, subluksasyonlarında artış ya da önemli refraksiyon değişimleri olmadı. Hastaların tashihli görme keskinlikleri 3/10 ile 7/10 arasında değişmekteydi. Bu vakaların hiçbirinde herhangi bir cerrahi müdahaleyi uygun görmedik. Hastalar düzenli aralıklarla kontrollerine devam

etmişler ve bu kontrollerde herhangi bir komplikasyon izlenmemiştir. Bununla birlikte özellikle KGH kullanarak yapılan küçük kesili katarakt cerrahisinde elde ettiğimiz sonuçlar tatminkardır. Bu hem çalışmamızdaki 4 adet MS 'lu gözde, hem de bu çalışmada yer almayan diğer lens subluksasyonları vakalarında izlediğimiz bir gerçektir. Ortalama 22 ayı bulan takip sürelerinde GİL'de ya da KGH 'nda herhangi bir dislokasyonun izlenmemesinde KGH'nın skleraya dikilmesinin etkili olduğu kanaatindeyiz. Bu nedenle çok ileri derecede lens subluksasyonu olmayan tashihli görme keskinliği 3/10'un altında olan ve başka bir oküler patoloji izlenilmeyen vakalarda KGH kullanarak küçük kesili katarakt cerrahisi uygulanması gerektiğini düşünmekteyiz. Çünkü lens subluksasyonunun artması durumunda bu cerrahi teknik için gerekli olan kapsüller destek ortadan kalkacak ve başka bir cerrahi yaklaşım gerekecektir. Arka kapsül desteğinin ortadan kalkması, kesinin genişletilmesi ve vitreus bütünlüğünün bozulması da komplikasyonları beraberinde getirecektir.

KAYNAKLAR

1. Nelson LB, Maumenee IH: Ectopia lentis. *Surv Ophthalmol* 1982; 27: 143.
2. Kanski JJ: Disorder of the lens. In: *Clinical Ophthalmology*. Oxford: Butterworth- Heinemann, 1999; 180-181.
3. Maumenee IH: The eye in the Marfan syndrome. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1981; 79: 684.
4. Kieley CM, Davies SJ, Phillips JE, Jones CJ, Shuttleworth CA, Charles SJ: Marfan syndrome: Fibrillin expression and microfibrillar abnormalities in a family with predominant ocular defects. *J Med Genetics* 1995; 32: 1-6.
5. Wheatley HM, Traboulsi EI, Flower BE: Immunohistochemical localization of fibrillin in human ocular tissues relevance to the Marfan's syndrome. *Arch Ophthalmol* 1995; 113: 103-109.
6. Hakin KN, Jacobs M, Rosen P, Taylor D, Cooling RJ: Management of the subluxed crystalline lens. *Ophthalmology* 1992; 99: 542-545.
7. Straatsma BR, Allen RA, Pettit TH, Michael MO: Subluxation of the lens treated with iris photocoagulation. *Am J Ophthalmol* 1966; 61: 1312-24.
8. Croll M, Croll LS: Cryoextraction of dislocated lenses. *Ann Ophthalmol* 1975; 7: 1245-52.
9. Peyman GA, Rauchand M, Goldberg MF, Ritacia D: Management of subluxated and dislocated lenses with the vitriophage. *Br J Ophthalmol* 1979; 63: 771-8.
10. Halpert M, BenEzra D: Surgery of the hereditary subluxated lens in children. *Ophthalmology* 1996; 103: 681-6.
11. Guo XM, Chen YZ, Zeng LH: Pars plana lensectomy and anterior vitrectomy for the treatment of congenital subluxated lenses. *Chung Hua Yen Ko Tsa Chih* 1994; 30: 271-3.

12. Koenig SB, Mieler WF: Management of ectopia lentis in a family with Marfan syndrome. Arch Ophthalmol 1996; 11: 1058-61.
13. Kluppel M, Sundmacher R, Althaus C: Surgical management of Marfan associated and idiopathic lens dislocations. Ophthalmol 1997; 94: 739-44.
14. Cionni RJ, Osher RH: Management of profound zonular dialysis or weakness with a new endocapsular ring designed for scleral fixation. J Cataract Refract Surg 1998; 24: 1299-306.
15. Cionni RJ, Osher RH: Endocapsular ring approach to the subluxed cataractous lens. J Cataract Refract Surg 1995; 21: 245-9.
16. Groessl SA, Anderson CJ: Capsular tension ring in a patient with Weill- Marchesani syndrome. J Cataract Refract Surg 1998 ; 24: 1164-5.
17. Lam DSC, Young AL, Leung ATS, Rao SK, Fan d.S.P., Ng J.S.K. Scleral fixation of a capsular tension ring for severe ectopia lentis. J Cataract Refract Surg 2000; 26: 609-612.