



Konjenital Aniridide Descemet Soymalı Endotelial Keratoplasti: İlgi Çekici ve Zor Bir Olgu

Descemet Stripping Endothelial Keratoplasty for Congenital Aniridia: An Interesting and Challenging Story

Michael Tsatsos*, Ioannis Athanasiadis**, Nikolaos Ziakas*

*Moorfields Göz Hastanesi NHS Vakfı Bedford Göz Kliniği, Bedford, İngiltere

**İkinci Oftalmoloji Servisi, Selanik Aristoteles Üniversitesi, Selanik, Yunanistan

Öz

Konjenital aniridi, oküler yüzeyden retinaya kadar pek çok oküler yapıyı etkileyen nadir bir hastalıktır. Katarakt cerrahisinden sonra kornea dekompanzasyonu izlenen, progresif endotelial disfonksiyon ile kornea dekompanzasyonu ve aniridi ilişkili keratopati gelişen, PAX6 ve WT1 negatif konjenital aniridili 59 yaşında kadın olguyu sunuyoruz. Hastaya ultra ince Descemet soymalı endotelial keratoplasti başarılı şekilde uygulandı. Stabil olmayan bir iridolentiküler diyafram kaynaklı zorluklara rağmen, sadece kornea ödemi ve endotel fonksiyonunda değil, aynı zamanda ön kornea anatomisi ve görünümü de dahil olmak üzere tüm korneada iyileşme olduğunu izlemek bizim için güzel bir sürpriz oldu. Sonuç olarak, aniridili bir hastada yapılan endotelial transplantasyon, endotelden stroma ve epitele kadar tüm kornea yapılarında ve hatta oküler yüzeyde iyileşmeye neden olmuştur.

Anahtar Kelimeler: Aniridi, oküler yüzey, endotel, keratoplasti

Abstract

Congenital aniridia is a rare condition affecting a wide range of ocular structures, from the ocular surface to the retina. We present the case of a 59-year-old woman with PAX6- and WT1-negative congenital aniridia who developed aniridia-associated keratopathy and progressive endothelial dysfunction with corneal decompensation after cataract surgery. The patient underwent successful ultrathin Descemet stripping endothelial keratoplasty. Despite the challenges faced with an unstable iridolenticular diaphragm, we were pleasantly surprised to see improvement not only of corneal edema and endothelial function but also of the whole cornea, including anterior corneal anatomy and appearance. In conclusion, endothelial transplantation in a patient with aniridia resulted in improvement of all the corneal structures from the endothelium to the stroma, epithelium, and possibly even the ocular surface.

Keywords: Aniridia, ocular surface, endothelium, keratoplasty

Giriş

Konjenital aniridi (KA), farklı kalıtım paternleri ve fenotipik ekspresyonların izlendiği nadir görülen bir panoküler hastalıktır. 11P13 kromozomunda yer alan PAX6 geni hastalık patogenezinde önemli bir faktördür. Otozomal dominant KA en sık görülen form olup, sadece gözlerde tutulum görülür ve tam

penetrasyonlu fakat değişken ekspresyonludur. Sporadik vakalar daha nadirdir ve de novo mutasyon ile ilişkilidir. Bu KA formu, Miller/WAGR (Wilms tümörü, aniridi, genitoüriner anomaliler ve mental retardasyon) sendromu ile birlikte olabilir. Otozomal resesif KA en az görülen varyanttır ve serebellar ataksi ve mental retardasyon ile ilişkili olabilir (Gillespie sendromu).¹

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Ioannis Athanasiadis, İkinci Oftalmoloji Servisi, Selanik Aristoteles Üniversitesi, Selanik, Yunanistan

E-posta: athana1972@yahoo.com ORCID-ID: orcid.org/0000-0002-6236-7540

Geliş Tarihi/Received: 01.11.2021 **Kabul Tarihi/Accepted:** 12.02.2022

Cite this article as: Tsatsos M, Athanasiadis I, Ziakas N. Descemet Stripping Endothelial Keratoplasty for Congenital Aniridia: An Interesting and Challenging Story. Turk J Ophthalmol 2022;52:208-211

©Telif Hakkı 2022 Türk Oftalmoloji Derneği
Türk Oftalmoloji Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından yayınlanmıştır.

KA, oküler yüzeyden kornea, iris, lens, optik sinir ve makülaya kadar çok çeşitli oküler yapıları etkileyebilir. Kornea ve oküler yüzey karakteristik olarak tutulur ve aniridi ile ilişkili keratopati terimi, bu hastaların görme keskinliğinin azalmasına büyük ölçüde katkıda bulunan progresif oküler yüzey patolojisini tanımlamak için kullanılır.²

Olgu Sunumu

Elli dokuz yaşında bilateral KA'lı kadın hasta, esas olarak endotel disfonksiyonu ile ilişkili sağ gözde görme keskinliğinde progresif azalma nedeniyle kornea birimimize yönlendirildi. Hastanın sağ gözüne daha önce katarakt cerrahisi yapılmış ve Ophtec sütünlül aniridi göz içi lensi (GİL) (Ophtec, Hollanda) implante edilmişti. KA'da beklendiği gibi fundus muayenesi zordu, ancak muayenede foveal hipoplazi olduğu görüldü. Bu ayrıca optik koherans tomografi ile de doğrulandı.

Hastanın yapılan muayenesinde en iyi düzeltilmiş görme keskinliği (EİDGK) el hareketleri düzeyindeydi. Fotofobi, aniridi ilişkili keratopati, pitoz ve nistagmus izlendi. Göz içi basıncı 12 mmHg idi. Descemet membranında stromal stria ilişkili belirgin kornea opasitesi ve ödem olduğu gibi kornea ödemi ve oküler yüzey hastalığının kronikliğini düşündüren yüzeysel ve derin pannus da mevcuttu (Şekil 1). Kornea kalınlığı 857 µm olarak ölçüldü ancak belirgin kornea ödemi nedeniyle endotel hücre sayımı yapılamadı. Genetik tetkiklerde *PAX6* ve *WT1* gen mutasyonları negatifti. Bu sonuç başka sistemik tutulum izlenmeyen sporadik KA'ya işaret etmektedir.

Hastaya ameliyat esnasında %90 hava dolgusu ile ince manuel Descemet soymalı endotelial keratoplasti (İM-DSEK) yapıldı ve ertesi gün kısmi dekolman görüldü. KA hastalarında GİL implantasyonundan sonra bile stabil bir lens/iris diyaframının olmaması hava kabarcığı yönetimini karmaşık hale getirdiğinden, DSEK cerrahisi zordur.

Yunanistan Göz Bankası, 3.227 hücre/mm² endotel sayısına sahip mükemmel kalitede bir kornea grefti sağladı. Daha önce tanımlanan şekilde ultra ince endotel grefti hazırlandı.^{3,4} Özetle, keratom bıçağı ile 4,0 mm'lik küçük temporal saydam kornea insizyonu yapıldı. Alıcı kornea epiteli, jansiyen moru ile kaplanmış 8,75 mm'lik bir disk işaretleyici kullanılarak işaretlendi. Daha sonra, alıcı korneanın arka yüzündeki Descemet membranını işaretlemek için ters Sinsky manipülatörü kullanıldı. Bu işlem, yan porttan yerleştirilen bir Simcoe kanülünden (Sterimedix, Redditch, İngiltere) sürekli dengeli tuz çözeltisi (DTÇ) akışı altında gerçekleştirildi. Endotelial greft, Endoserter cihazı (Ocular Systems Inc., Winston-Salem, Kuzey Karolina, ABD) kullanılarak stromal yüzey yukarı gelecek şekilde yerleştirildi ve Simcoe yavaşça katlantının içine doğru kaydırılarak ve DTÇ verilerek açıldı. DTÇ'nin kamaraya akışından kaynaklanan periferik basınç kullanılarak ön kamaraya getirildi. Kesi üç adet 10-0 naylon sütün ile kapatıldı ve greft altına filtrelenmiş hava enjekte edilerek %90 doluluk sağlandı.

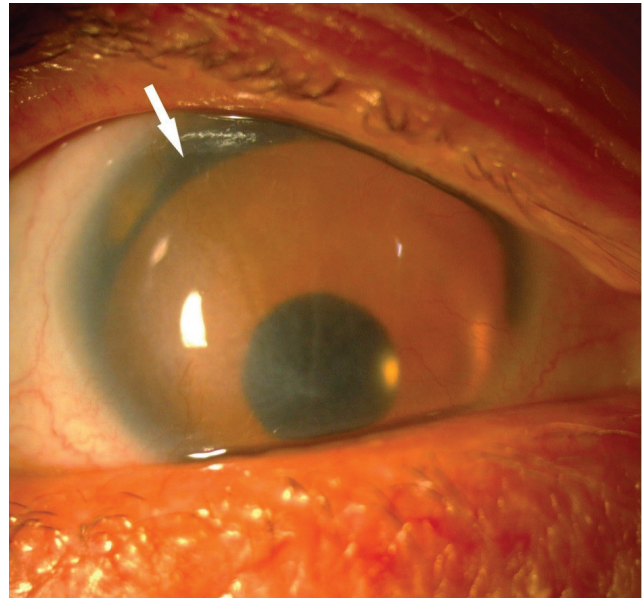
Hastaya iyileşme sürecinde sırtüstü pozisyonda kalması ve ilk iki gün mümkün olduğunca ayakta durmaktan veya oturmaktan kaçınması önerildi.

Ameliyat sonrası birinci günde parsiyel greft dekolmanı gelişti ve havanın çoğu arkaya kaçtı. Bunun olası nedeni ameliyat sonrası muayenede de görülen aniridi GİL ve iris kalıntıları arasındaki küçük hilal şeklinde boşluğu (Şekil 1). Bu komplike bir vaka olduğundan, ameliyatta %20 SF₆/hava karışımı kullanarak tekrar hava enjeksiyonu yapmayı tercih ettik. Endotelial greft yatışık kaldı ve postoperatif 6. ayda görme keskinliğinde 0,55 ETDRS'ye ulaşan iyileşme izlendi.

DSEK cerrahisinden 3 ay sonra tüm korneanın görünümünde ve aniridi ilişkili keratopatide belirgin düzelme olduğunu görmek (Resim 2a,b) ve bunun son muayenede devam ettiğini izlemek bizi şaşırttı (Resim 3 ve 4a,b). Göz içi basıncı ameliyat sonrası muayenelerde 10-14 mmHg arasında idi. DSEK sonrası 12. ayda toplam kornea kalınlığı 651 µm ve greftin minimum merkezi kalınlığı 70 µm idi (Şekil 5). Greft endotel hücre sayısı ameliyattan 12 ay sonra 2.169 hücre/mm²'ye ulaştı. Ameliyat sonrası 12. ayda EİDGK 0,52'ye yükseldi ve hastanın takip süresi boyunca bu görme düzeyi korundu.

Tartışma

KA, oküler yapılarının çoğunda çeşitli patolojilerin izlendiği panoküler bir durumdur ve KA'lı hastalar cerrahlar açısından zorluklar içeren olgulardır. Oküler yüzey, özellikle ve karakteristik olarak etkilenir. Bu nedenle aniridi ile ilişkili keratopati olarak adlandırılır. KA'lı olguların çoğunda *PAX6* geninde mutasyon vardır. Bu mutasyonu taşımayan hastalarda,



Şekil 1. Ameliyat öncesi aniridi göz içi lensi ile iris kalıntıları arasında hilal şeklinde boşluk (beyaz ok) bulunan konjenital aniridi

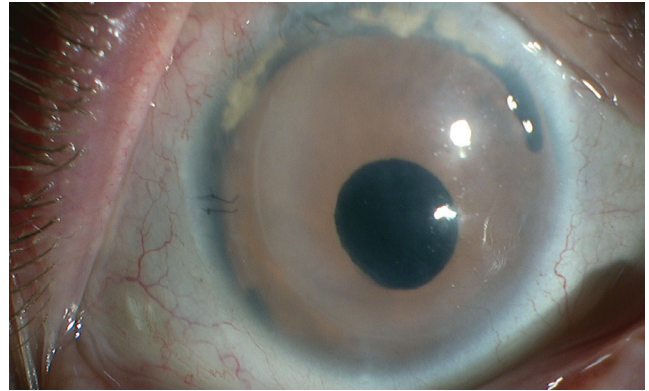
bizim hastamızda olduğu gibi, patoloji daha ılımlıdır ve hastalık daha hafif seyretmektedir.¹ Aniridi keratopatisi genellikle limbal kök hücre yetmezliğine bağlı yüzeyel kornea değişiklikleri ile ilişkilidir. Endotel disfonksiyonu yaygın olmamakla birlikte, bazı olgularda subendotelial fibröz membranın eşlik ettiği histopatoloji ile kanıtlanmış Descemet membranı/endotel hasarı izlenen olgular daha önce bildirilmiştir.⁵ Bizim hastamızda da durumun böyle olup olmadığını ya da endotel hasarının kısmen ya da bütünüyle geçirilmiş katarakt cerrahisi ile ilişkili olup olmadığını saptamak mümkün değildir.

DSEK günümüzde aniridi olgularında endotelial replasman için tercih edilen yöntemdir, çünkü Descemet membranı endotelial keratoplastiye kıyasla posterior dislokasyon riski düşüktür ve manipülasyonu daha kolaydır.⁶

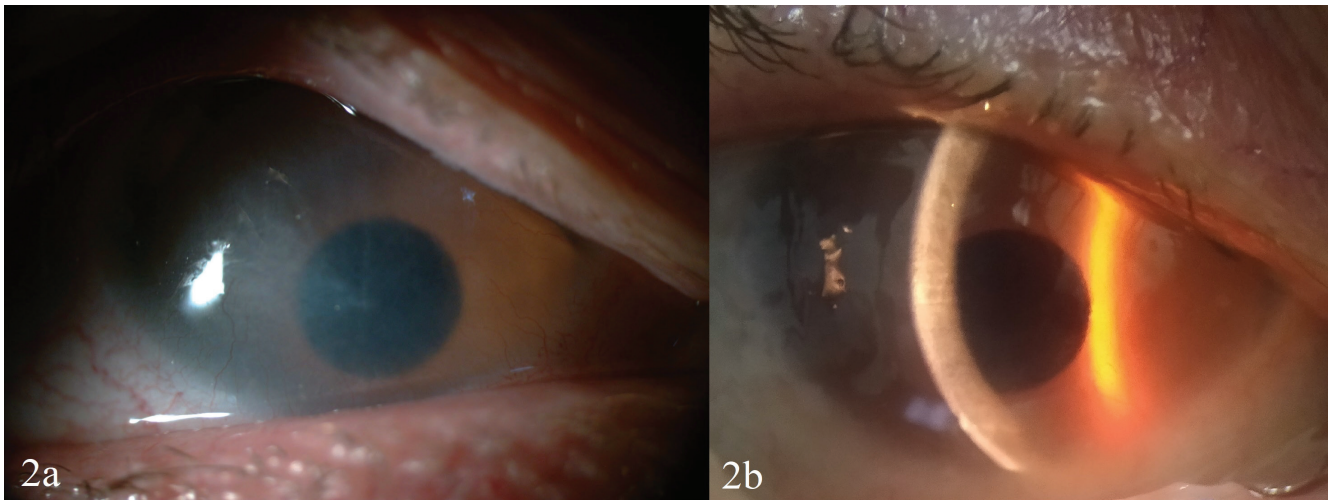
Bizim hastamızda ciddi preoperatif tutulum olmasına rağmen DSEK sonrası kornea stroması ve oküler yüzeyde iyileşme meydana geldiğini fark ettik. EİDGK'nin el hareketleri düzeyinden 0,55 LogMAR'a belirgin bir iyileşmesi, floresein boyamasının azalması ve gözyaşı filmi kırılma süresinin preoperatif 2-3 saniyeden 5-6 saniyeye çıkması bu iyileşmenin göstergeleriydi (Şekil 4a-4b). Görmedeki bu iyileşme ve tüm kornea görünümündeki düzelme 2 yıllık takip süresi boyunca korundu. İzlenen bu iyileşme kornea endotel fonksiyonunun eski haline geldikten sonra kornea ve epitel ödeminin azalması ile ilişkili olabilirse de kornea yüzeyindeki düzelmenin boyutu tam olarak açıklanamamıştır.

Hastamız, aniridili bir hastada endotelial transplantasyon sonucunda tüm kornea görünümünde iyileşme görüldüğü bildirilen ilk olgudur. KA tüm kornea (ve diğer göz) yapılarını etkileyen kompleks bir patolojidir. Başarılı IM-DSEK cerrahisinden sonra gözyaşı filmi kırılma zamanında artış ve yüzeyel boyanmada azalma dahil olmak üzere tüm kornea görünümü ve fonksiyonunda iyileşme gözlemledik. Bu bulgular

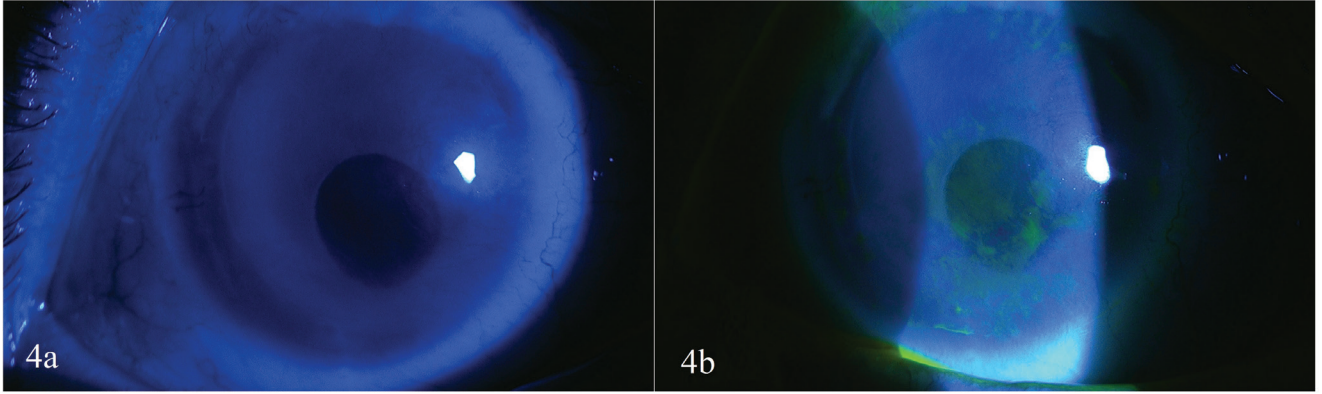
çeşitli şekillerde açıklanabilir, ancak altta yatan mekanizmanın açıklığa kavuşturulması gerekmektedir. İlginç bir şekilde, Zola ve ark.⁷ aniridi olmayan gözlerde endotelial keratoplasti sonrası kornea saydamlığında iyileşme ve ön subepitelial fibrozis yoğunluğunda azalma görüldüğünü bildirmiştir. Descemet soymalı otomatize endotelial keratoplasti ameliyatından sonra stromal ödemin gerilemesini takiben görülen bu iyileşme için, diğer faktörlerin yanı sıra, olası bir mekanizma olarak korneal yeniden yapılanma kaskadını önermişlerdir. Bu, olgumuzda görülen büyük iyileşmenin arkasında benzer bir etkileşimin olabileceğini düşündürmektedir. Preoperatif endotel disfonksiyonu oküler yüzey hastalığının kötüleşmesine katkıda bulunmuş olsa da, endotel fonksiyonunun geri kazanılmasından sonra kaydedilen iyileşme tam olarak açıklanamamaktadır. Stromal keratositler, limbal kök hücreler ve kornea endoteli arasında tüm korneanın sağlığından ve dolayısıyla kornea bütünlüğünden sorumlu altta yatan bir ilişki veya sinerjistik etkileşim olabilir.



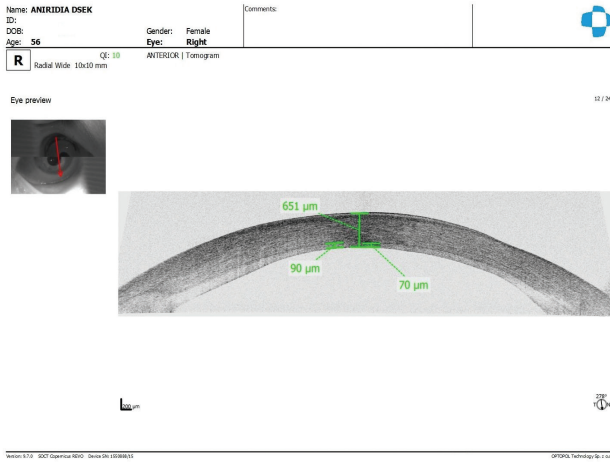
Şekil 3. Descemet soymalı endotelial keratoplastiden 12 ay sonraki görünüm



Şekil 2. Ameliyattan önce (a) ve Descemet soymalı endotelial keratoplastiden 3 ay sonra (b) konjenital aniridi



Şekil 4. Sağ gözün ameliyat sonrası kobalt mavisi ışık altında elde edilen floresein ile boyanmamış (a) ve boyanmış (b) görüntüleri



Şekil 5. Sağ gözün Descemet soymalı endotelial keratoplastiden 12 ay sonra çekilen optik koherens tomografi görüntüsü

Etik

Hasta Onayı: Alındı.

Hakem Değerlendirmesi: Editörler kurulu dışında olan kişiler tarafından değerlendirilmiştir.

Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: M.T., Konsept: M.T., Dizayn: M.T., Veri Toplama veya İşleme: M.T., I.A., Analiz veya Yorumlama: M.T., I.A., N.Z.,

Literatür Arama: M.T., I.A., N.Z., Yazan: M.T., I.A., N.Z.

Çıkar Çatışması: Yazarlar tarafından çıkar çatışması bildirilmemiştir.

Finansal Destek: Yazarlar tarafından finansal destek almadıkları bildirilmiştir.

Kaynaklar

1. Tripathy K, Salini B. Aniridia. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020.
2. Ihnatko R, Eden U, Fagerholm P, Lagali N. Congenital Aniridia and the Ocular Surface. Ocul Surf. 2016;14:196-206.
3. Tsatsos M, Konstantopoulos A, Hossain P, Anderson D. Presoaking with BSS used for thin manually dissected DSEK (TMDSEK): a viable option for thin DSEK. Eye (Lond). 2014;28:701-704.
4. Tsatsos M, Athanasiadis I, Kopsachilis N, Krishnan R, Hossain P, Anderson D. Comparison of the Endosaver with noninjector techniques in Descemet's stripping endothelial keratoplasty. Indian J Ophthalmol. 2017;65:1133-1137.
5. Bausili MM, Alvarez de Toledo J, Barraquer RI, Michael R, Tresserra E, de la Paz ME. Histopathology Findings of Corneal Buttons in Congenital Aniridia Patients. Ophthalmic Res. 2016;56:202-206.
6. Veldman PB, Terry MA, Straiko MD. Evolving indications for Descemet's stripping automated endothelial keratoplasty. Curr Opin Ophthalmol. 2014;25:306-311.
7. Zola M, Kim J, Petrelli M, Schmutz L, Hashemi K, Kymionis G. Resolution of Corneal Fibrosis After Descemet's Stripping Automated Endothelial Keratoplasty: A Case Report. Ophthalmol Ther. 2020;9:349-354.