

Çocukluk Çağı Sendromları ile Birlikte Görülen Retina Dekolmanları*

Seyhan TOPBAŞ¹

Ret-vit 1996;1:427-29

Retina dekolmanı göz katılımı bulunan birçok kalıtsal sistemik bozuklukta görülebilir. Retina dekolmanı görülen çocukluk çağı sendromları arasında iskelet, bağ dokusu ve kas sistemini tutan Marfan, metatropic dwarfism (Kneist sendromu), spondyloepiphyseal dysplasia congenita, Stickler, dermatolojik sendromlar olarak Ehlers-Danlos, incontinentia pigmenti, ve bir aminoasit metabolizma bozukluğu olan homosistinüri sayılabilir. Ayrıca familial eksudatif vitreoretinopati de bu listeye eklenmelidir. Bu bozukluklardan Kneist, spondyloepiphyseal dysplasiacongenita ve Stickler'de belirgin vitreo-retinal dejeneratif değişiklikler bulunurken incontinentia pigmenti ve familial eksudatif vitreoretinopatide ise dekolman retinavasküler değişikliklere bağlı olarak gelişir. Bu yazıda ise yüksek miyopi, lens dislokasyonu ve retina dekolmanı gibi ortak özellikleri bulunan ancak bu hastalıklara özel belirgin vitreo-retinal değişiklikler bulunmayan Marfan, Ehlers-Danlos ve homosistinüriden bahsedilecek bunun yanısıra çocukluk çağında başlayan ve özellikle adolesan yaşta retina dekolmanına yol açabilen bir hastalık olan atopik dermatit hakkında da bilgi verilecektir.

Marfan Sendromu

Marfan sendromu kardiyovasküler sistem, kas-iskelet sistemi ve göz bulguları ile karakterize genellikle aile öyküsü olan otozomal dominant geçişli bir bağ dokusu hastalığıdır. Sorumlu gen, kromozom 15'in uzun kolundadır. 15.000 de bir görülür, ırksal ve etnik ayrım göstermez¹.

Marfan'da görülen en sık kardiyovasküler sistem anomalisi bu olgulardaki en önemli ölüm nedeni olan aort kök genişlemesi ve dis-

sekan aort anevrizmasıdır. Marfan'da en belirgin özellik ise bu olguların tipik görünümüne yol açan ve olguların hemen hemen tümünde bulunan kas-iskelet sistemi anomalileridir. Bu özellikler arasında uzun boy, ince ve gövdeye göre uzun bacaklar, uzun kollar, ince uzun parmaklar sayılabilir. Genel kas hipoplazisi ve hipotonisi eklemelerin aşırı gevşek olmasına yol açar. Burun yanısıra kifoskolyoz ve göğüs deformiteleri görülebilir.

Marfanda önemli göz bulguları olarak lens ektopisi, aksiyel miyopi, retina dekolmanı ve eksantrik zor genişleyen pupilla görülür. İnce sklera nedeni ile mavi sklera görünümü vardır. Fundus periferisinde pigmenter değişiklikler bulunabilir. Olguların çoğunda miyopi görülür. Bir seride marfanlı olguların % 21'inde miyopinin 7 diyoptriden fazla olduğu görülmüştür². Aksiyel uzunluk yaşla artar ve aksiyel uzunlukta artma ile lens ektopisi ve retina dekolmanı görülme sıklığı artar.

Marfan'da temel noktalardan birisi lens ektopisidir. Olguların %50-80'inde görülür³. Her zaman bilateral ve simetrik. Yönü genellikle yukarıya ve temporale doğrudur.

Marfan'da retina dekolmanı aksiyel uzunluk, lens dislokasyonu ve afakiye bağlıdır. Olgularda retina ve vitreusta dejeneratif değişiklikler görülür ancak bu değişiklikler miyopi ile uyumludur ve bu hastalığa özel değildir. Dekolmanın görülme sıklığına gelince 160 olguların bir seride 13 olgunun 16 gözünde retina dekolmanı saptanmış ve bu olguların %70'inin 20 yaş altında olduğu görülmüştür². Bu çalışmada retina dekolmanı olan olguların tümünde lensin disloke olduğu ya da olguların bu nedenle ameliyat olduğu gözlenmiş aynı zamanda retina dekolmanı olan olguların tümünde aksiyel uzunluk normalden fazla bulunmuştur. Yırtıklar genellikle ekvator ve gerisinde atnalı yırtıklar olup büyük ve çok sayıda olabilir⁴.

Marfan da dekolman cerrahisinde bazı zorluklar bulunur⁴. Zorluk öncelikle muayenede başlar. Pupillanın iyi genişlememesi ve lens

* TOD XXIX UTOK'de tebliğ edilmiştir.
1. Prof. Dr. Osmangazi Üni. Tıp Fak. Göz Hast. ABD Eskişehir

dislokasyonu göz dibi muayenesini güçleştirir. Cerrahi sırasında hipotoni nedeni ile pupilla daha da daralabilir. Pupillanın genişletilebilmesi için cerrahi öncesi lazer pupilloplasti yardımcı olabilir. Bir diğer sorun yırtıkların çok sayıda ve arka yerleşimli olabilmesidir. Bunun yanı sıra sklera ince olabilir. Bu özellikte cerrahide göz önünde bulundurulmalıdır.

Homosistinüri

Fenilketonüriden sonra en sık rastlanan doğumsal aminoasit metabolizma bozukluğudur. 100-200 bin doğumda bir görülür. Otozomal resesif geçiş gösterir. Cystathionine beta synthetase enzimi eksikliğine bağlı methionine metabolizması bozukluğudur. Bu eksikliğe bağlı olarak homosistin sistatyonine dönüşü bozulur. Homosistin kanda ve idrarda artarken sistatyonin azalır. Homosistin artışı yaygın bağ dokusu bozukluklarında yol açar.

Homosistinürinin klinik belirtileri doğumda yoktur. Erken çocukluktan itibaren göz, iskelet, santral sinir sistemi ve vasküler sistemin ilerleyici katılımı vardır.

İskelet sisteminde geç çocuklukta daha belirgin hale gelen uzun boy ve alt ekstremitenin gövdeye göre uzun olması ile Marfan'dan ayırımı güçleşir. Homosistinüride Marfan'ın tersine eklem hareketleri kısıtlıdır. Radyolojik incelemede osteoporoz görülür.

Kardiyovasküler sistemde küçük damarlarda intima ve endoteli tutan değişiklikler olur, kardiyomegali ve hipertansiyon sıktır, genç hastalarda serebral, koroner ve periferik vasküler tıkanmalar görülebilir. Yaşamı tehdit eden bu arteriyel ve venöz trombozlar özellikler cerrahiden sonra görülebilir. Artmış trombosit adhezivitesine bağlı bu pıhtılaşma anomalileri genel anestezi komplikasyonlarına da yol açabilir⁶.

Homosistinüri olguların yaklaşık %50'sin de mental retardasyon vardır⁷.

En sık göz bulgusu ve tanı koymada en önemli noktalardan birisi lens dislokasyonudur. Olguların yaklaşık %90'ında bulunur. Travmatik olmayan lens dislokasyonlarının %5'inden sorumludur. Dislokasyon aşağıya ve genellikle nazale doğrudur. İki taraflı ve simetrik, ilerleyicidir ve 10 yaşa kadar olguların çoğunda gelişir⁶.

Homosistinüride retina dekolmanına neden olacak vitreo-retinal değişiklikler yoktur ancak miyopi ve latis dejenerasyonu görülebilir. Retina dekolmanı 37 olguluk bir seride fakik gözlerde %8, afakik gözlerde %11 oranında görülmüştür⁸. Bu çalışmada retina dekolmanı

olan tüm gözlerde opere olmuş veya olmamış lens dislokasyonu olduğu dikkati çekmiştir.

Dekolman cerrahisinde genel anesteziden sonra tromboembolik gelişmeler olabilir. Bu nedenle cerrahiden mümkün olduğunca kaçınmakta yarar vardır. Cerrahi sırasında ise yeterli hidrasyon sağlanmalı ve ek olarak kan vizkozitesini azaltmak için dekstran infüzyonu verilmelidir.

Homosistinüride bazı tedavi olasılıkları vardır. Yeni doğanda düşük methionin diyeti mental retardasyonu ve lens dislokasyonunu önleyebilir. Tanı daha geç konmuşsa pyridoxine de lens dislokasyonu ve trombembolik olayları azaltabilir⁹.

Ehlers-Danlos Sendromu

Artmış deri elastikiyeti, eklemlerde gevşeklik, doku fragilitesinde artma, hemorajik diyatez gibi özellikleri bulunan bağ dokusu bozuklukları ile karakterize 10 dan fazla değişik tipi bulunan herediter bir hastalıktır¹⁰. Göz değişiklikleri oküler tip olarak bilinen tip VI da bulunur. Bu tipte lysyl hydroxylase eksikliği ve buna bağlı kollagen çaprazlaşmasında bozukluk vardır. 5000 doğumda bir görülür ve otozomal resesif geçer¹¹.

Ehlers-Danlos ta tipik deri belirtileri olarak elastikiyet artışı, fragilite artışı, kötü yara iyileşmesi ve anormal skarlaşma görülür. Eklemlerde gevşeklik, kalça çıkığına eğilim vardır. Eklem gevşekliği Marfan'dan daha belirgindir.

Ehlers-Danlos'ta damar duvarında bağ dokusu bozukluğu hemorajik eğilime yol açar.

Göz bulgularına gelince en sık bulgulardan biri epikantal kıvrımlardır. Bundan başka mavimsklera, mikrokornea, keratokonus, korneal ruptür, glokom, kötü yara iyileşmesi, lens dislokasyonu, angioid streaks, maküler dejenerasyon, vitreus hemorajisi, yüksek miyopi ve retina dekolmanı görülebilir. Vitreus hemorajisi retinal damarların fragilitesi ile küçük traksiyonlar sonucu oluşabilir⁴. Retina dekolmanı bilateral olabilir. Ehlers-Danlos ta bu hastalığa özel vitreo-retinal değişiklikler bulunmaz. Retina dekolmanı prevalansı düşüktür ve dekolman miyopi ve lens dislokasyonuna bağlıdır. Ehlers-Danlos ta dekolman cerrahisi oldukça güçtür ve bazı özelliklere dikkat etmek gerekir. Bunlar⁴ Sklera ince ve yumuşaktır, sütürler tutmayabilir. Bu nedenle destekleyici sütür sayısı artırılmalı, sklera çok ince ise eksplant altına donör sklera konulmalıdır. Retina altı sıvısı drenajı koroidal kanamaya yol açabilir bu nedenle drenajdan mümkün olduğunca kaçınmak gerekir. Cerrahi vitreus hemorajisine

yol açabilir. Postoperatif dönemde yara iyileşmesi yönünden olgular dikkatle izlenmelidir. Cerrahi sonrasında gastrointestinal kanama ve hemoptezi görülebilir.

Atopik Dermatit

Astım ve diğer allerjik sorunların görülebildiği atopik dermatitli hastalarda katarakt, keratokonus, keratokonjonktivik ve retina dekolmanı gibi göz komplikasyonları gelişebilir^{12,13}. Dekolman görülen olguların tümünde atopik dermatit çocukluk döneminde başlamış olup adolesan dönemde artış göstermiştir. Bu dönem olguların çoğunda dekolmanın görüldüğü dönemdir¹⁴. Dekolman olan olgularda yüzde ciddi lezyonlar görülebilir. Böyle olgularda şiddetli göz oğuşturma vitreus tabanında oküler kontüzyonda görülebilen özelliklerde yırtıklara yol açabilir¹⁵. Bunun yanısıra yırtıklar vitreus tabanındaki vitreus jelinin anormal yapısına da bağlı olabilir. Vitreustaki bu yapı bozukluğunun nedeni silier cisimdeki atopik inflamasyon olabilir¹⁴. Bunun yanında bu olgularda oldukça erken yaşlarda bilateral katarakt oluşabilir ve katarakt ekstraksiyonundan sonra da retina dekolmanı görülebilir. Lens ekstraksiyonundan sonra arka kapsülde kontraksiyon silier zonüller ve silier cisimin pigmentsiz epitelinde direk traksiyona yol açarak pars plikatada yırtıklara neden olabilir¹⁴. Bunu önlemek için katarakt ekstraksiyonu ile birlikte profilaktik skleral çevreleme veya arka kapsülün kontraksiyonunu önlemek için intraoküler lens implantasyonu etkili olabilir.

KAYNAKLAR

1. Byers PH : The Marfan syndrome In Wyngarden JB, Smith LH, Bennett J D. Cecil textbook of medicine. W B Saunders Company, Philadelphia, Vol 1, p. 1992;1122-4.
2. Maumenee IH. The eye in the Marfan syndrome. Trans. Am. Ophthalmol. Soc. 1981;79-684.
3. Michels RG, Wilkinson CP, Rice TA. Retinal detachment. The CV Mosby Co, St Louis, P 1990;137-41.
4. Schepens CL. Retinal Detachment and allied diseases. Wb Saunders Co, Philedelphia, Vol 2 p 1983;653-6
5. Lambert S, Hoyt Creig. Lens. In Taylor D. Pediatric Ophthalmology. Blackwell Scientific Publications, Boston, P 1990;302-6.
6. Nelson LB, Maumenee IHO Ectopia lentis. In Renie WA: Goldbergs Genetic and Metabolic Eye Disease, Little, Brown, Boston, ed 2p. 1986;389.
7. Smith DW: Recognizable patterns of human malformation. WB Saunders co, Philadelphia, ed 3, P. 1982;354-5.
8. Cross HE, Jensen AD: Ocular manifestations in the Marfan syndrome and homocystinuria. Am J Ophthalmol 1973; 75:405.
9. Mudd HS: Homocystinuria. In Wyngarden JB, Smith LH, Bennett JD: Cecil textbook of medicine. W B Saunders Company, Philadelphia, Vol 1 P 1992;1106-7.
10. Wrobec-Victor SM, Bene-Bain MA: Oculocutaneous genetic diseases. In Renie WA: Goldbergs Genetic and Metabolic Eye Disease, Little, Brown, Bostan, ed 2, P. 1986;489.
11. Byers PH : The Ehlers-Danlos syndrome. In Wyngarden JB, Smith LH, Bennett JD: Cecil textbook of medicine. W B Saunders Company, Philadelphia, Vol 1, P. 1992;1123-4.
12. Foster CS- Calonge M : Atopic keratoconjunctivitis. Ophthalmology 1990;97:992-1000.
13. Tuft Sj, Kemeny DM : Dart JKG, Buckley RJ : Clinical features of atopic keratoconjunctivitis. Ophthalmology 1991; 98:150-8
14. Matsuo T, Shiraga F, Matsuo N : Intraoperative observation of vitreus base in patients with atopic dermatitis and retinal detachment. Retina 1995;15:286-90.
15. Oka C, Ideta H, Nagasaki H, Watanabe K, Shinagawa K : Retinal detachment with atopic dermatitis similar to traumatic retinal detachment. Ophthalmology 1994;101:1050-4.