

Konjenital Katarakt

Congenital Cataract

Oğuzhan Saygılı¹, Alper Dai², Yusuf Koçluk¹, Alper Mete¹

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı

²Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Özet

Konjenital katarakt büyük bir ambliyopi yapma potansiyeline sahiptir ve pediatrik oftalmolojinin önemli bir konusudur. Ambliyopi riskinden dolayı, konjenital kataraktlar erken teşhis gerektirir. Bilateral konjenital katarakt vakaların en az %25'inde genetikdir. Buna karşılık, tek taraflı konjenital katarakt genellikle sporadiktir. Kalıtım şekli çoğunlukla otozomal dominantdır fakat otosomal resesif ve X'e bağlı şekiller de olabilir. Metabolik katarakt biyokimyasal olarak teşhis edilebilir. Çocuklarda anatomik yapıların daha küçük, dokuların daha yumuşak ve daha elastik olmasından dolayı göz cerrahisi için pediatrik katarakt cerrahisi özel birikim gerektirir. Bir çok erişkin katarakt cerrahisi tekniğinin küçük değişikliklerle çocuklara adapte edilmesiyle, pediatrik katarakt cerrahisinin gelişimi devam etmektedir. İntraoküler lensler (İOL) katarakt cerrahisi yapılan çocuklarda, daha iyi anatomik ve fonksiyonel sonuç sağlamada yardımcı olmuştur. Gün geçtikçe fazla sayıda operatör daha küçük çocuklarda İOL implante etmektedir. 2004-2005 yıllarında bildirilen en yaygın teknolojik ilerlemelerden bir tanesi çocuklarda hidrofobik akrilik İOL kullanımıdır. Aksiyel büyümenin ve buna eşlik eden refraktif değişikliğin tahmini, katarakt cerrahisi yapılan çocukların uzun dönem tedavisinde karşımıza çıkan önemli bir mücadele konusudur. Postoperatif inflamatuvar reaksiyon arttırdığından, minimal travmatik operasyon, postoperatif yoğun oklüzyon tedavisi, gözlük yada kontakt lensle optimal düzeltme gereklidir. Ortoptik takip muayeneleri uzun dönem sonuç için önemlidir. Bu derlemede konjenital katarakt tanı ve tedavisi hakkında özet bilgi sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: Konjenital katarakt, Ambliyopi, İntraoküler lens, Ön vitrektomi

Abstract

Congenital cataract has a high amblyogenic potential and is an important subject in pediatric ophthalmology. Because of amblyopia risk, congenital cataracts require an early diagnosis. Bilateral congenital cataract is genetic in at least 25% of cases. In contrast, unilateral congenital cataract is usually sporadic. The mode of inheritance is mostly autosomal dominant but autosomal recessive and X-linked modes also occur. Metabolic cataract may be diagnosed biochemically. Because of the anatomical dimensions being smaller and the tissue structures being softer and more elastic in the young patient, surgery of paediatric cataracts represents a special challenge for the ophthalmic surgeon. The evolution of paediatric cataract surgery continues, with many adult cataract surgical techniques being applied to children with minor technical adjustments. Intraocular lenses have helped to provide better anatomic and functional outcome for cataract surgery in children. More and more, surgeons are implanting intraocular lenses in younger children. One of the most widely reported technologic advances in 2004-2005 was the use of hydrophobic acrylic intraocular lenses in children. Predicting axial growth, and refractive change that accompanies it, is one of the major remaining challenges for the long-term care of children who have had cataract surgery. Due to the increased inflammatory reaction postoperatively, a minimally traumatic operation, intensive occlusion therapy and optimal correction with glasses or contact lenses are also necessary. Orthoptic follow-up examinations are also important for the long-term result. In this review, a short information about diagnosis and management of congenital cataract is presented.

Key words: Congenital cataract, Amblyopia, Intraocular lens, Anterior vitrectomy

Giriş

Doğuşta görülen veya bir yaşına kadar görülen katarakta konjenital katarakt denir. Göreceli olarak nadir görülen bir hastalıktır. Doğum ağırlığı konjenital katarakt görülme sıklığını etkileyen bir faktördür. Konjenital katarakt herediter veya ekzojen sebeple (örneğin kızamıkçık) oluşabilir. İzole olarak görülebildiği gibi, diğer göz veya vücut anomalileri ile birlikte olabilir. Metabolik veya çevresel faktörler konjenital katarakt gelişiminde önemli rol oynar. Metabolik formda alınacak önlemler katarakt gelişimini engelleyebilir. Galaktozemi, kromozomal deleysonlar, numerik aberasyonlarda (Trizomi 21 gibi) veya Lowe sendromunda, miyotonik distrofik Curschmann-Steinert sendromunda konjenital katarakt görülebilir. Konjenital kataraktın moleküler genetik muayenesi günümüzde çoğunlukla bilimsel projeler çerçevesinde yapılmaktadır.

Konjenital katarakt ve tedavisi hakkında literatür taranarak özet bilgi çıkarılmıştır. Konjenital katarakt nadir görülen bir hastalıktır. İspanya'da yapılan epidemiyolojik bir çalışmada, görülme oranı 0.63/10.000 (1.124.654 doğumda) olarak saptanmıştır (1). Amerika'da yapılan bir çalışmada ise bu oran 11.2/10.000 olarak bulunmuştur (2). İzole konjenital katarakt 2500 gramdan daha düşük doğan bebeklerde, 2500 gram üstü bebeklere göre 4 kat daha sık görülür (3). Bilateral olanların yaklaşık yarısı ve tek taraflı olanların hemen hepsi idyopattir (4). %30'unun etyolojisinde metabolik veya çevresel faktörler rol alır (5,6). İzole konjenital kataraktın kalıtsal formları çoğunlukla otozomal dominant geçiş gösterir. Nadir olarak otozomal resesif veya x-kromozomal geçiş de görülür (7,8).

Konjenital katarakt değişik fenotipler gösterebilir: Cataracta polaris anterior, Cataracta polaris posterior, Cataracta nuclearis, Cataracta lamellaris, Cataracta nuclearis et corticalis, Cataracta corticalis, Cataracta suturalis, Cataracta totalis. Albright, Alport, Crouzon, Down, Lowe, Turner gibi bir çok sendromda ve Osteogenesis imperfecta'da konjenital katarakt görülebilir (Tablo 1).

Tablo 1. Konjenital katarakt görülebilen sendromlar

Albright sendromu
Alport sendromu
Alpert sendromu
Cat eye sendromu
Chondrodysplasia punktata Coradi-Hünemann
Cockayne sendromu
Crouzon sendromu
Down sendrom (Trizomi 21)
Hallermann-Streiff sendromu
Ichthyosis congenita
Incontinentia pigmenti
Kniest sendromu
Laurence-Moon-Bardet-Biedl- sendromu
Lowe sendromu
Marinesco-Sjögren-sendromu
Myotone Dystrophie Curschmann-Steinert
Marshall sendromu
Osteogenesis imperfecta
Nance-Horan- sendromu
Progerie
Rothman-Thomson- sendromu
Rubinstein-Taybi- sendromu
Smith-Lemli-Opitz- sendromu
Stickler- sendromu
Trizomi 13,18
Turner sendromu

Preoperatif Muayeneler

Şaşılık, ışığa duyarlılık, baş pozisyonu veya anne babanın 'bebek anormal bakıyor' ifadesi konjenital katarakt için bir işaret olabilir. Ancak dikkat çeken bir durum söz konusu olmadığında, sorumluluk çocuk doktoruna düşer. Dikkatli bir muayene ile konjenital katarakt saptanabilir.

Bruckner ilüminasyon aydınlatma testi uygulaması kolay ve yararlı bir testtir (9). Karanlık bir ortamda her iki göz yaklaşık 50 cm. mesafeden bir oftalmoskop vasıtasıyla aydınlatılır. Normalde fundus reflesinin görülmesi gerekir. Konjenital kataraktta fundus reflesi zayıftır veya alınmaz. Lökokori durumunda ise fundus reflesi hiç alınmaz.

Operasyon öncesi ultrason muayenesi yapılmalıdır. Böylece Ablatio retinae gibi posterior segment anomalileri ortaya çıkarılabilir.

Yoğun konjenital katarakt varsa, cerrahi tedavi hemen yapılmalıdır. Eğer nistagmus gelişmiş ise maalesef ambliyopi irreversibldir. Nükleer katarakt genellikle doğumda mevcuttur ve ilerleyici değildir. Lameller katarakt ise doğumdan sonra gelişir ve ilerleyicidir.

Genel Muayeneler

Özellikle bilateral konjenital katarakt vakalarında Galaktozemi taraması için kan testi yapılabilir. Galaktokinaz, Gal-1-P-Uridiltransferaz, Galaktoz-1-Fosfataz, Galaktoz Epimeraz gibi enzimler yanında Sorbitdehidrogenaz ve Galaktikol incelemesi yapılır.

Galatozemide rastlanan sistemik bulgular: Gelişim geriliği, kusma, diyare, galaktozürü, hepatosplenomegali, anemi, sağırılık, böbrek hastalığı, sağırılık ve mental retardasyondur. Katarakt hayatın ilk günlerinde, haftalarında gelişebilir. Diyet tedavisi katarakt gelişimini engelleyebilir hatta oluşan kataraktı geriletebilir (10).

Ayrıca amino asit metabolizma bozukluğu (Lowe Sendromu) yönünden idrarda amino asit incelemesi yapılabilir.

Cerrahi Tedavi

Yoğun olan tek taraflı veya çift taraflı konjenital kataraktta, hayatın ilk 6 haftasında yapılacak bir operasyon optimal sonuç verir. Operasyon 10. haftadan sonra yapılırsa, kötü görsel sonuç insidansı belirgin olarak artar.

Tek taraflı katarakt daha kötü bir vizyon prognozuna sahiptir, çünkü ambliyopi gelişiminde hem deprivasyon hem de supresyon mekanizmaları beraber etki eder (11).

Preoperatif dönemde nistagmus bulunmaması, başarılı sonuç için önemli bir indikatördür (12).

Son yıllarda konjenital katarakt cerrahisinde büyük gelişmeler olmuştur. Erken IOL implantasyonu, ön ve arka kapsülöreksis, IOL dizaynının optimize edilmesi bunlar arasındadır.

Konjenital kataraktın cerrahi tedavisinde operasyon sırasında hasta yaşının büyük olması, katarakta eşlik eden oküler patolojilerin mevcudiyeti, unilateralite, bilateral vakalarda iki gözün operasyonu sırasında geçen sürenin uzun olması, arka kapsül kesafeti gelişimi görme sonuçlarını olumsuz yönde etkiler. Erken tanı arka kamara İOL implantasyonu ve postoperatif dönemde etkili bir kapama tedavisi görme prognozunu artırmaktadır (13). İOL implantasyonu uzun sürede, afakik kontakt lense göre daha iyi stabilizasyon ve görme prognozu sağlar (14).

Bir yaşından büyük çocuklarda IOL implantasyonu sorunsuz yapılabilir (15). Hayatın çok erken döneminde opere edilen ve IOL implante edilmeyen konjenital katarakt olgularında, afakik glokom riski göreceli olarak yüksektir ve vizyonu tehdit eden en büyük komplikasyondur (16,17). Bu hastalarda kontrol muayeneleri ömür boyu yapılmalıdır. Afakik glokomlu olgularda göz içi basınç kontrolü trabekülektomi yada gonyotomi ameliyatı ile sağlanabilir (18).

Çocuklarda katarakt cerrahisi yapılırken uzun bir sklerokorneal tünel yapılması, iris insizyon yerine yapışmasını engeller. Ön kamara genellikle yüzeysel olduğu için ve yüksek bir vitre basıncı bulunduğu için, yüksek viskoziteye sahip bir viskoelastik materyal kullanılmalıdır. Konjenital katarakt vakalarında yaygın görülen dar pupil durumunda, esnek iris retraktörleri kullanmak faydalı olabilir. Boyayla ön kapsülün boyanması kapsülöreksisi daha kolay ve emin kılar.

Ancak boya endotel hücre dansitesi ve canlılığını etkilediği için, kapsülü boyayabilecek en az miktar kullanılmalıdır. Arka lentikonus veya lentiglobus ile birlikte görülen konjenital katarakt olguları genellikle tek taraflıdır; arka kapsül ince ve frajildir.

Bu vakalarda hidrodiseksiyon büyük bir dikkatle yapılmalıdır. Çoğu vakada nukleus ve korteks irrigasyon/aspirasyon ile alınabilir. Ancak çok yoğun bir nukleer katarakt söz konusu ise ultrasound gücü gerekir.

Posterior kapsüler opasifikasyonu önlemek için posterior kapsülöreksis ve anterior vitrektomi yapılmalıdır. Bu aşamada ön kamaraya verilen triamsanolon vitreusu daha görünür yapıp, anterior vitrektomiye kolaylaştırır (19). Posterior kapsül anterior kapsülden daha ince ve daha az elastiktir.

Özellikle posterior katarakt formu gösteren tek taraflı olgularda, persistan fetal vasküler yapıların aranması gerekir.

Endoftalmitis profilaksisi için perioperatif olarak ön kamaraya 1 mg. Cefuroksim verilebilir. Fakat intrakamaral Cefuroksim enjeksiyonu, postoperatif fibrinoid membran reaksiyonunu önlememektedir. Vakaların çoğunluğunda, fibrin reaksiyonun bakteriyel kontaminasyonla ilişkili olmadığı görülmüştür (20).

Postoperatif dönemde çocuk gözü erişkin gözüne göre, özellikle koyu gözlerde, daha fazla inflamasyon gösterir. Bunun için topikal steroid tedavisine cerrahiden hemen sonra başlanmalıdır.

Sonuç

Anne-baba ve çocuk hekimleri konjenital kataraktın saptanmasında önemli rol oynarlar. Erken tanı ve tedavi geri dönüşümsüz görme ve fonksiyon kaybını (ambliopi) önler. Operasyon endikasyonu dikkatlice konulduğu ve postoperatif tedavi özenle yapıldığı takdirde, günümüzde ilerlemiş teknoloji sayesinde başarılı sonuçlar almak mümkündür.

Kaynaklar

1. Bermejo E, Martinez-Frias ML. Congenital eye malformations: clinical-epidemiological analysis of 1,124,654 consecutive births in Spain. *Am J Med Genet.* (1998);75:497-504.
2. SanGiovanni JP, Chew EY, Reed GF. Infantile cataract in the collaborative perinatal Project. Prevalence and risk factors. *Arch Ophthalmol.* 2002;120:1559-1565.
3. Stewart-Brown SL, Haslum MN. Partial sight and blindness in children of the 1970 birth cohort at ten years of age. *J Epidemiol Community Health.* 1998;42:17-23.
4. Gilbert CE. Childhood blindness. In: Johnson GJ, Minassian DC, Weale R(eds) *The Epidemiology of Eye Disease.* 2.edition. Chapman & Hall Medical, London, England. 1998;181-207.
5. Foster A, Gilbert CE, Rahi JS. Epidemiology of cataract in childhood. *J Cataract Refract Surg.* 1997;23:601-604.
6. Lambert SR, Drack AV. Infantile cataracts. *Surv Ophthalmol.* 1996;40:427-458.

7. Rahi JS, Dezateux C. Congenital and infantile cataract in the United Kingdom: underlying or associated factors. *British Congenital Cataract Interest Group. Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2000;41:2108-2114.

8. Wirth MG, Russell-Eggitt IM, Craig JE. Aetiology of congenital and paediatric cataract in an Australian population. *Br J Ophthalmol.* 2002;86:782-786.

9. Bruckner R. Practical use of the illumination test. *Ophthalmologica.* 1965;149:497-503.

10. Kohlen T, Lüchtenberg M. Untersuchungsmethodik zur Diagnostik der ein- und beidseitigen kindlichen Katarakt. *Ophthalmologe.* 2007;104:552-558.

11. Noorden GK. Von Histological studies of the visual system in monkeys with experimental amblyopia. *Invest Ophthalmol.* (1973);12:727-738.

12. Shi X, Bao YZ. Preoperative clinical features and surgical results of congenital cataract. *Beijing Da Xue Xue Bao.* 2005;37: 418-420.

13. Ayşe N, Nurten Ü, Bekir Sıtkı A, Sunay D, Adnan C. Factors Affecting The Visual Prognosis In Congenital Cataracts. *T Kil Oftalmoloji.* 1998;7:169-174.

14. Thoumazet F, Mauris-Tyson S, Colin J, Mortemousque B. Congenital cataract removed early: long-term visual acuity outcome and refractive changes. *J Fr Ophtalmol.* 2010;33(6):373-9.

15. Kohlen T, Lüchtenberg M. Operationstechniken der Katarakt und Linsenveraenderungen im Kindesalter. *Ophthalmologe.* 2008;108:338-347.

16. Chen TC, Walton DS, Bhatia LS. Aphakic glaucoma after congenital cataract surgery. *Arch Ophthalmol.* 2004;112:1819-1825.

17. Rabiah PK. Frequency and predictors of glaucoma after pediatric cataract surgery. *Am J Ophthalmol.* 2004;13:30-37.

18. Bothun ED, Guo Y, Christiansen SP, Summers CG. Outcome of angle surgery in children with aphakic glaucoma. *J Aapos.* 2010;14(3):235-9.

19. Praveen MR, Shan SK, Vasavada VA. Triamcinolone-assisted vitrectomy in pediatric cataract surgery: Intraoperative effectiveness and postoperative outcome. *J Aapos.* 2010;14(4):340-344.

20. Gradin D, Mundia D. Effect of Intracameral Cefuroxime on Fibrinous Uveitis After Pediatric Cataract Surgery. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2010;30:1-5.