

Bilateral anterior lenticonus in a young patient with Alport's syndrome

Alport sendromuna bağlı bilateral anterior lentikonüslü genç bir hasta

Adnan Aksoy¹, İbrahim Yaşar¹, Murat Aslankurt¹, Lokman Aslan¹, Oğuz Oğuzhan²

¹Departments of Ophtalmology, and ²ENT Diseases, Sütçü İmam University Medical School, Kahramanmaraş, Turkey

Abstract

Alport's syndrome is a familial disease affecting basement membrane collagen and characterized by progressive kidney disfunction, hearing disorder and ocular abnormalities. Twenty four years old man presented with visual impairment in our outpatients clinic. Bilateral anterior lenticonus were seen in ocular slit lamp examination. After clinical examinations, audiological tests and nephrological evaluation, the case was diagnosed as Alport's syndrome. Although males and females are affected equally in this disease, males have poorer prognosis than females owing to renal failure. It is intended to remind this uncommon disease and create awareness for ophthalmologists in the present article.

Keywords: Alport's syndrome, anterior lenticonus, renal dysfunction, hearing dysfunction

Özet

Alport sendromu, oküler anomaliler, progresif böbrek disfonksiyonu ve işitme bozukluğu ile karakterize, bazal membran kollajenin etkilediği ailevi bir hastalıktır. Az görme şikayeti ile polikliniğimize başvuran 24 yaşındaki genç bir erkek hastanın biyomikroskopik muayenesinde bilateral anterior lentikonüs saptandı. İşitme testleri ve nefrolojik muayeneleri neticesinde hasta Alport sendromu tanısı aldı. Hastalık her iki cinsi eşit olarak tutsa da erkeklerde böbrek hastalığının prognozu daha kötü olmaktadır. Bu makalede, sık görülmeyen bu hastalığı hatırlatmak ve oftalmologlar için farkındalık oluşturmak amaçlanmıştır.

Anahtar kelimeler: Alport sendromu, anterior lentikonüs, böbrek disfonksiyonu, işitme bozukluğu

Giriş

Alport sendromu (AS), kalıtsal ve ilerleyici bir böbrek hastalığıdır. Temel patoloji Tip IV kollajenin yapısal bozukluğudur. Tip IV kollajen, basal membranların temel bileşenidir. Tip IV kollajen glomerül, kornea ve kokleada bulunur ve hastalık nefrit ve sensorinöral duyma kaybı şeklinde kendini gösterir (1). Buna lens dislokasyonu, anterior lentikonüs, posterior katarakt ve kornea distrofisi gibi çeşitli göz hastalıkları da eşlik eder (2). Genellikle, hastalığın tanısı klinik belirtilerin yanı sıra aile üyelerinin çok dikkatli incelenmesi ve bazal membran yapısının elektron mikroskopik değerlendirilmesine dayanır. Hastalık primer olarak X'e bağlı dominant geçiş gösterir. Ancak, hastalığın otozomal dominant ve otozomal resesif formları da tanımlanmıştır (3). Bu yazıda bilateral anterior lentikonüsün neden olduğu, yüksek astigmatizmaya sahip bir Alport sendromu olgusunu tartıştık.

Olgu sunumu

Yirmi dört yaşında erkek hasta, ilk semptomları göz ile ilgili olarak, her iki gözünde az görme şikâyeti ile başvurdu.

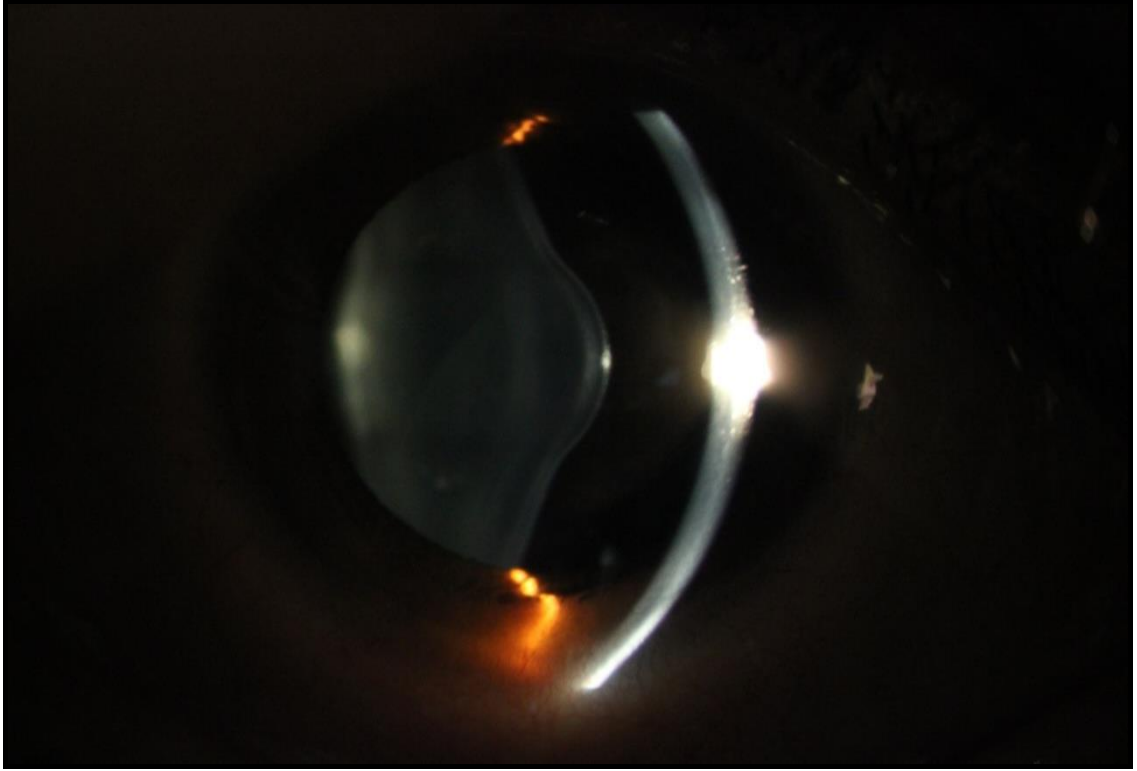
Bu yazı Kasım 2013, Türk Oftalmoloji Derneği 47. Ulusal Kongresinde poster olarak sunulmuştur.

Correspondence: Adnan Aksoy, Department of Ophtalmology, Sütçü İmam University Medical School, Kahramanmaraş, Turkey
Tel:0532 616 74 25 dradnanaksoy@hotmail.com

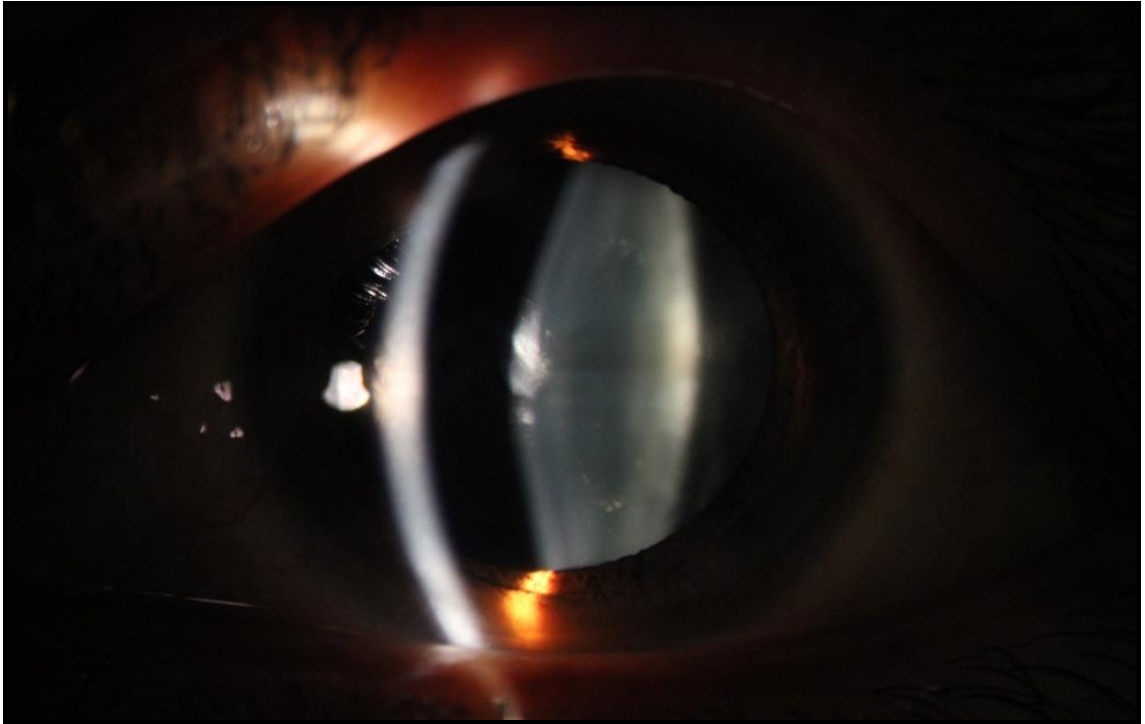
Received:08.07.2014 **Accepted:**28.10.2014
ISSN 2148-3132 (print) ISSN 2148-2926 (online)
www.gaziantepmedicaljournal.com
DOI: 10.5455/GMJ-30-163945

Hikayesinde yaklaşık 4 yıldır görme azlığından yakındığını ifade etti. Aile hikayesinde ve kardeşlerin sorgulanmasında, altı kardeşten ikisinde benzer şikayetlerin olduğu anlaşıldı, fakat kardeşlere ulaşmak mümkün olmadı. Her iki gözün görme keskinliği değerlendirildi, adneksler, ön ve arka segment muayenesi yapıldı ve göz içi basıncı ölçüldü. Renkli görme muayeneleri doğal, göz hareketleri serbest, pupil büyüklükleri aynı, ışık refleksi (+) bulundu. Muayenede görme keskinliği tashihle sağda 0,3, solda 0,4 Snellen düzeyindeydi. Bilateral -3,50 aks 90° ve -3.75 aks 150° dioptrinin üzerinde astigmatik refraksiyon kusuru vardı. Yapılan ön segment muayenesinde bilateral anterior lentikonüs ve sağ göz ön polar katarakt saptandı. Fundus muayenesi bilateral doğaldı. Göz içi basıncı bilateral 15 mm Hg idi. Anterior lentikonüs, klinik olarak dar bir "slit" verilerek yapılan biyomikroskopik incelemede, lens ön kapsülünün konikal görünümü ve lensin 3-4 mm'lik santral kısmının ön kameraya doğru olan projeksiyonu şeklinde tespit edildi (Resim 1). Sağ gözde anterior polar katarakt görüldü (Resim 2). Sağ göz ön kamara derinliği 2.90 mm, lens kalınlığı 3.67 mm olarak ölçüldü (Resim 3). Alport sendromu şüphesi ile kulak burun boğaz ve nefroloji kliniklerinden konsültasyon istendi. İşitme testinde sinirsel tipte işitme kaybı saptandı. Nefroloji kliniğinde yapılan incelemeler sonucunda ise mikrohematüri, proteinüri ve hipertansiyon tespit





Şekil 1. Anterior lentikonüs, slit ışığının lens ön yüzündeki bombeleşmesi izlenmektedir.



Şekil 2. Ön polar katarakt

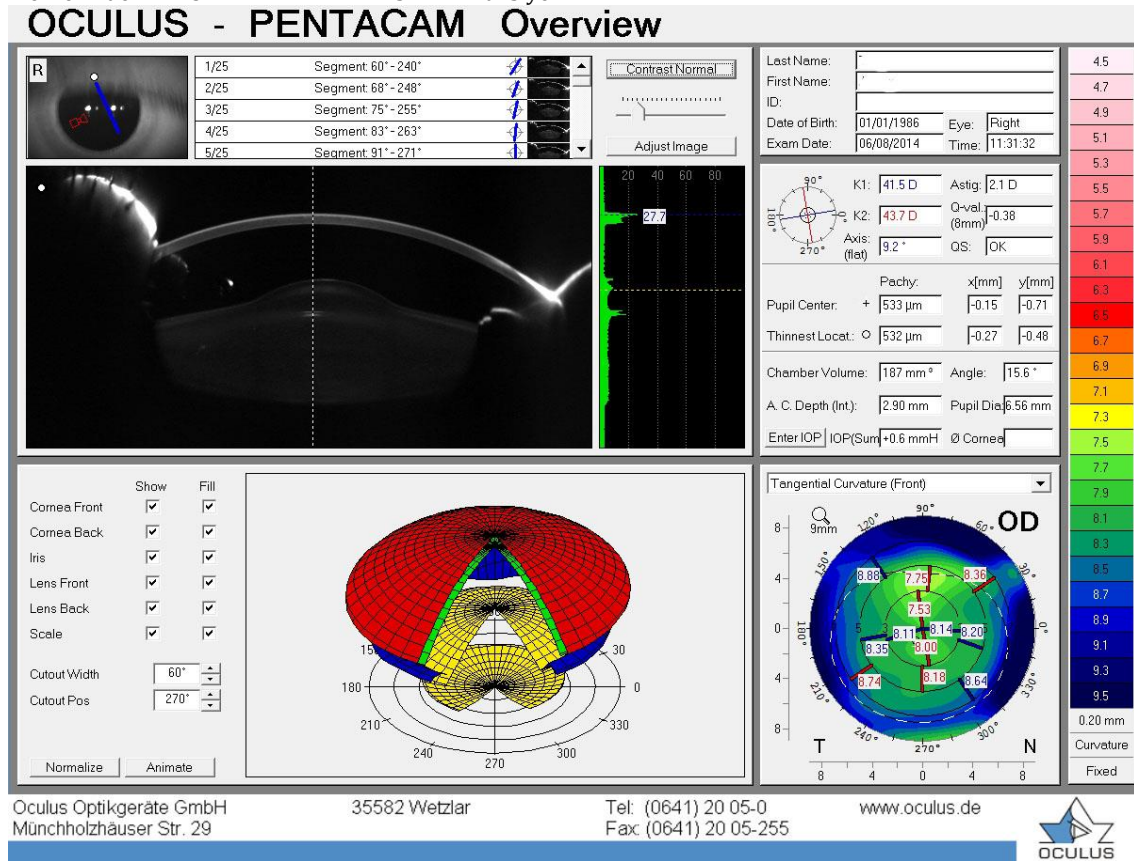
edilerek böbrek yetmezliği ile birlikte Alport Sendromu tanısı konuldu. Nefroloji kliniği tarafından hasta böbrek yetmezliği tanısıyla organ transplantasyonuna yönlendirildi.

Hastanın resimlerinin kullanılması ile ilgili olarak yazılı oluru alındı.

Tartışma

Alport sendromunun epidemiyolojik olarak görülme sıklığı 1/5000'dir (4). Anterior lentikonüsün Alport sendromu ile birlikteliği sıktır. Alport sendromu, kalıtsal ve ilerleyici bir böbrek hastalığıdır. Temel patoloji Tip IV kollajenin yapısal bozukluğudur. Tip IV kollajen glomerül, kornea ve kokleada bulunur ve bu nedenle hastalık kendini nefrit ve sensorinöral duyma kaybı şeklinde gösterir. Bu bulgulara lens dislokasyonu, anterior lentikonüs, posterior katarakt ve kornea distrofisi gibi çeşitli göz hastalıkları da eşlik eder (5). Anterior lentikonüs lensin merkezindeki 3-4 mm'lik kısmın aksiyel

projeksiyonu ile oluşan bir lens bozukluğudur. Etkilenen bölgedeki ön kapsül incilir ve bazı vakalarda spontan rüptür görülebilir. Lentikonüse bağlı olarak yüksek astigmatizm ve buna bağlı olarak ambliyopi gelişebilir. Anterior lentikonüs, biyomikroskopide "slit" verilerek yapılan incelemede, lens ön kısmının konikal görünümü ve 3-4 mm'lik santral kısmının ön kameraya doğru olan projeksiyonu olarak izlenir (6). Bizim hastamızda da göz bulguları olarak bilateral anterior lentikonüs ve sağ anterior polar katarakt vardı. İşitme testinde



Şekil 3. Kornea topoğrafisi

sinirsel tipte işitme kaybı saptandı ve ayrıca böbrek yetmezliği sonucu nefroloji kliniği tarafından organ transplantasyonuna yönlendirildi. Hastamıza katarakt operasyonu önerildi, ancak hasta bu operasyonu erteledi. Anterior lentikonüs tedavisi için önerilen tedavi yöntemi şeffaf lens ekstraksiyonu ve göz içi lens implantasyonudur. Cerrahi tedavi için genel olarak başarılı sonuçlar bildirilmiştir (6-9)

Yıldırım ve ark.'nın yaptıkları bir çalışmada, Alport sendromlu bir ailenin fertlerinde bilateral anterior lentikonüs ve midperiferal retinal lekeler tesbit etmişlerdir. Ayrıca bir bazal membran hastalığı olan ve lens ön kapsülündeki defekt sonucu oluşan anterior lentikonüsün Alport sendromu için spesifik tanı koydurucu göz bulgusu olduğunu bildirmişlerdir

(4). Bu hastalık erkek ve kadınları eşit oranda etkilemesine rağmen erkeklerin prognozu kadınlara göre daha kötüdür. Alport sendromunda görülen oküler anomalilerin insidansı %11'den %92'ye kadar büyük değişiklikler göstermektedir. Alport sendromlu hastalarda, oküler anomaliler çocukluk çağında nadir görülmesine rağmen, artan yaşla hem ciddiyetinde, hem de sıklığında bir artış tespit edilmiştir; bu da hastalığın progresif seyirli olduğunu göstermektedir. Bu sendromda görülen en sık ve en spesifik oküler anomali anterior lentikonüstür. Kornea nadiren etkilenmiştir. Retina ve lens ise sıklıkla tutulmuştur ve lens ile retinayı içeren oküler defektler Alport sendromu için tipiktir (10, 11). Özdamar ve ark., bir Alport sendromu vakasında, her iki gözün fundoskopik incelemesinde

midperiferal retinada sarı-beyaz benek tarzında yüzeysel lezyonlar tespit etmişlerdir (12).

Alport sendromunda görülen değişiklikler, kornea'da korneal arkus, artmış stromal granülarite, posterior polimorföz opasiteler, süperfisiyal "white dot", mikrokornea ve lattice distrofisi; lensde anterior lentikonüs, posterior kortikal katarakt, anterior lens kapsülünde pigmentasyon, anterior lens kapsül rüptürü, anterior ve posterior subkapsüler katarakt; retina'da foveal refle kaybı, makular ve midperiferal retinada sarı-beyaz, yuvarlak, değişken çapta beneklenmeler, foveal pigmentasyon bozukluğu, retinal damarlarda tortuosite olarak bildirilmiştir (12,13).

Tanı, kliniğin yanı sıra patolojik ve genetik testlerle konur. Klinik olarak pozitif aile hikâyesi, inatçı mikrohematüri, göz ve kulağın etkilendiği böbrek dışı anomaliler vardır. Patolojik olarak ultrastrüktürel değişiklikler gözlenir. Bunlar elektron mikroskopuyla tesbit edilen glomerüler bazal membran anomalileri (lamina densa'nın kalınlık artışı, ayrılması ve parçalanması)'dir. Genetik olarak mutasyonun doğrudan identifiye edilmesi ya da linkage metoduyla analiz yapılır (14). Tam olarak iyileştirici tedavisi olmayan hastalar için ileri böbrek yetmezliği durumunda hemodiyaliz veya duruma göre böbrek transplantasyonu önerilir (15).

Sonuç olarak, tashihle görme keskinliğinin artmadığı astigmatizması olan hastalarda biyomikroskopik muayenede lentikonüs tespit edilirse, ayırıcı tanıda hayatı tehdit eden Alport sendromu açısından dikkatli olunmalı ve ilgili kliniklerle birlikte multidisipliner bir çalışma yapılmalıdır.

Kaynaklar

- 1-Kashtan CE. Alport Syndrome: Phenotypic heterogeneity of progressive hereditary nephritis. *Pediatr Nephrol* 2000; 14: 502-512.
- 2-McCarty PA, Maino DM. Alport syndrome: A review. *Clinical Eye and Vision Care* 2000; 12: 139-150.
- 3-Flinter FA, Cameron JS, Chantler C, Houston I, Bobrow M. Genetics of classic Alport's syndrome. *The Lancet* 1988; Oct 29: 1232-41.

- 4-Yıldırım C, Yakut E, Altınsoy Hİ. Alport Sendromunda Göz Bulguları. *Türkiye Klinikleri Oftalmoloji Dergisi* 1998; 7(2): 134-36.
- 5-Colville DJ, Savage J. Alport syndrome. A review of the ocular manifestations. *Ophthalmic Genet* 1997; 18(4): 161-73.
- 6- Seymenoğlu G, Baser EF. Ocular manifestations and surgical results in patients with Alport syndrome. *J Cataract Refract Surg* 2009; 35(7): 1302-6.
- 7- Aslanzadeh GA, Gharabaghi D, Naderi N. Clear lens phacoemulsification in the anterior lenticonus due to Alport Syndrome: two case reports. *J Med Case Reports*. 2008; 2: 178.
- 8- Gupta A, Ramesh Babu K, Srinivasan R, Mohanty D. Clear lens extraction in Alport syndrome with combined anterior and posterior lenticonus or ruptured anterior lens capsule. *J Cataract Refract Surg*. 2011; 37(11): 2075-8.
- 9- Liu YB, Tan SJ, Sun ZY, Li X, Huang BY, Hu QM. Clear lens phacoemulsification with continuous curvilinear capsulorhexis and foldable intraocular lens implantation for the treatment of a patient with bilateral anterior lenticonus due to Alport syndrome. *J Int Med Res*. 2008 Nov-Dec;36(6):1440-4.
- 10-Grondalski SJ, Bennet GR. Alport's syndrome. Review and case report. *Optometry & Vision Science* 1989; 66: 396-8.
- 11- Pajari H, Setälä K, Heiskari N, Kääriäinen H, Rosenlöf K, Koskimies O. Ocular findings in 34 patients with alport syndrome: Correlation of the findings to mutations in COL4A5 gene. *Acta Ophthalmologica Scandinavica* 1999; 77: 214-7.
- 12-Yin-Yin C, You-Ming P, Yu-Mei L. Delayed diagnosis of Alport syndrome without hematuria. *Iran J Kidney Dis* 2014; 8(3): 250-1.
- 13-Orhan D. Herediter nefropatiler. 22. Ulusal Patoloji Kongresi, Nefropatoloji kursu, Antalya 2012.
- 14-Nadasdy T, Sislva FG. Adult renal disease, In diagnostic surgical pathology. Eds. Sternberg SS, Antonioli DA, Carter D, Mills SE, Oberman HA. Vol 23rd ed. Lippincott Williams & Wilkins Phildalphia. 1999; 1733-6.
- 15-Kashtan CE, Michael AF. Alport syndrome. *Kidney Int* 1996; 50: 1445-63.

How to cite:

Aksoy A, Yaşar İ, Aslankurt M, Aslan L, Oğuzhan O. Bilateral anterior lenticonus in a young patient with Alport's syndrome. *Gaziantep Med J* 2015; 21(1): 65-68.