

## BİR VAK'A MÜNASEBETİYLE MARFAN SENDROMU

Dr. Günay Engin - Dr. Aydın Bozdoğan

Kliniğimizde uzun zamandanberi görülmemesi, müskülo-skeletal bulguların çok bariz olması ve dahili belirti ve semptomların yokluğu nedeniyle müşahade ettiğimiz bir vak'anın takdimini uygun gördük.

Marfan Sendromu hemen daima otosomal dominant olarak geçen, mezodermal orijinli konjenital ve familyer bir hastalıktır. Majör özellikleri şunlardır:

- 1 — Uzun, ince, örümcekimsi el ve ayak parmakları (araknodaktili)
- 2 — Ligamentlerin generalize relaksasyonu
- 3 — Generalize müsküler gelişme geriliği
- 4 — Bilateral lens dislokasyonu (lens ektopisi)
- 5 — Kalp anomileri, aort anevriması
- 6 — Yüksek sert damak
- 7 — Omurga, sternum, toraks ve mafsal anomalileri.

Marfan sendromunun klasik triadı sublukse lensler, iskelet anomalileri ve kardio vasküler hastalıktır. Ayrıca akciğerleri, adaleleri, genitoüriner sistemi ve deriyi de atakeeder. Her iki seks de eşit olarak etkiler, ırk ayırımı gözetmez. Biyokimyasal bir defekt görülmesine rağmen bu hastalığın bir konnektif doku hastalığı olduğu kesindir.

Marfan'lı bir hastanın en göze çarpan fizik özelliği, müsküloskeletal defektleridir. Kaide olarak hasta uzundur ve uzun ekstremiteleri vardır. Araknodaktili göze çarpar. Prognatizm ve yüksek damak görülebilir. İnce, uzun yüz karakteristiktir. En çok görülen vertebral anomali kifoskolyozdur, ayrıca pectus excavatus kemik değişikliklerinin en karakteristiğidir. Generalize adale hipotonisi ve hipoplazisi eklemlerinin gevşemesine yol açar, nadiren kontraktür meydana gelir.

Marfan'lı vak'aların 1/3 ünden çoğunda kardiyovasküler anomaliler görülür ve en ciddi semptomdur. Ölüm genellikle kalp hastalığına bağlıdır. Kalp patolojisi aortik valvüle, assendan aortaya ve tunica mediadaki dejeneratif süreçte bağlı olarak meydana gelen dissekan anevrizmaya inhisar eder. Genç hastalarda bu tip bir vasküler hastalık görüldüğünde, Marfan'dan şüphe etmelidir. Nadiren dissekan anevrizma aniden oluşur, prekordiyumda yırtılma ağrısı duyulur ve mürmür gelişir. Diğer valvüller de etkilenebilir, mitral ve triküsbit valvüllerindeki mürmür diagnostiktir.

Akciğerler de anomalilerin bulunabildiği yerlerdendir. Anormal lobulasyon kistik malformasyonlar, akciğerin parsiyel aplazisi, progresif amfizem, fibroz gibi.

Genitoüriner sistemde küçük mobile böbrekler, üreterik striktürler bulunabilir.

Epidermal strialar ve subkutan yağ dokusunun azalması sıklıkla görülür.

Marfan Sendromlu hastaların hepsi boylu, ince-uzun parmaklı ve pectus excavatuslu olmazlar. Fenotip olarak normal olabilir ve sadece disloke lensli görülebilirler.

Bu hastalarda miyopi, ptoz, megalokornea, mavi sklera olduğu yayınlanmıştır. Aynı şekilde strabismus sıklıkla görülür, fakat sadece bunun görülüşü diyagnostik değildir. Ön kamara açısı: gelişmemiş silyer cisim, çok geniş trabeküler ağ, göze çarpmayan schwalbe çizgisi ihtiva eder. İrisin kriptleri azdır, iridodonezis vardır, dilatatör kas hipoplaziktir, midriyatiklere rağmen pek genişliyeemez.

Bellibaşlı lentiküler anomali, ektopi lentistir. Marfan'lı hastaların kahir ekseriyetinde görülür. Bilateraldır, üste veya süpero-nasale doğru yer değiştirmiştir. Lens ektopisi tahminen zayıf zonüler bağlantı sonucudur. Sferofaki ve katarakt formasyonu da oluşabilir. Değişik tipte retina dejeneasyonları bulunabilir. Retina dekolmanı ve periferik pigmenter retinopati siktir.

Marfan Sendromu ile komplike glokom değişik yollarla oluşur: Anterior lens dislokasyonu sonucu pupiler blokla ve ön kamaraya lens lüksasyonu ile.

Marfan'ın oküler durumlarının tedavisi başlıca supportiftir. Ekstremitelerde deformiteleri bazan ortopedik müdahalelerle düzeltilebilir. Assendan aortanın dissekan anevrizması olduğunda prognoz kardiyovasküler cerrahi yönünden fenadır.

Bu sendromdaki bellibaşlı oftalmik girişim, katarakt ekstraksiyonudur. Katarakt formasyonu, glokom ve lens dislokasyonunda tatbik edilir. Müdahale oldukça komplikedir Marfan'lılarda. Genel popülasyona göre daha fazla katarakt cerrahisi komplikasyonları meydana gelir. Vitre kaybı ve yara yerine inkarserasyonu, iris prolapsı, kornea ödemi, postoperatif hifema ve inatçı postoperatif iritis sık görülür. Mutat tetkiklerle retina dekolmanı ameliyatı, gerektiğinde, yapılmaktadır.

Vak'aların normal zekada bulunmaları, nörolojik stigmatların nadir görülmesine rağmen merkezi sinir sistemi yönünden araştırılmaları uygun olur.

Marfan'lıların aşağı-yukarı % 50 si oftalmologlar tarafından teşhis edilir. Bu da, miyopinin lenslerle uygun biçimde düzeltilemeyişleri sonucu olur. Böyle bir hasta görüldüğünde medikal yönden iyi değerlendirilmeli ve ailesi dikkatlice etüd edilmelidir.

#### *Vak'anın Takdimi*

A. S. 13 yaşında, Ordu'lu, 23.12.1977 tarih ve 6044 protokol No. su ile polikliniğimize başvurmuş.

Hastanın şikayeti, gözlerinin iyi görmemesiydi.

Göz muayenesi: Her iki rima palpebrarum açıklığı daralmış, fotofobi mevcut, mükerrer midriyatiklere rağmen yeterli midriyaz olmadı. (Bu durum Marfan için karakteristiktir, dilatatör adale hipoplazisi nedeniyle). Üst kadrana lens lüksasyonu (sublükse) ve orta derecede miyopi tesbit edildi. Ayrıca sağ lens ön kapsülünde noktavi kesiflikler görüldü. Göz dibi normal, ön segmentte özellik yok. Anababası yakın akraba imişler. Ciltaltı yağ dokusunun çok azalmış bulunduğu gözlendi. Her iki gözde vizyon 1.5 m. parmak sayma derecesinde bulundu.

Hastaya yaptırılan ortopedik muayene neticesi şöyledir: Parmaklarda araknodaktili, pectus excavatus, kifoskolyoz, pes planus, mafsallarda gevşeklik tesbit edilmiştir.

Diğer sistem bulguları normal bulundu.

Vak'a, oldukça nadir görülmesi, müskuloskeletal değişikliklerin çok bariz olması, dahili bulguların zayıflığı gibi nedenlerle ilginç bulunduğu için tebliği uygun görüldü.

#### *Özet*

Kardiovasküler şikâyetleri olmayan, okuler ve iskelet anomalileri mevcut olan, Marfan sendrom'lu bir hasta takdim edildi.

*Summary*

Marfan's Syndrome (Dystrophia mesodermalis congenita) is discussed in one patient having eye and skeletal anomalies without cardiovascular troubles.

**LITERATÜR**

- 1 — General Ophthalmology. T. Asbury-Daniel Vaughan.
- 2 — Clinical Ophthalmology (Volume 5, Chapter 29, 10-12) Thomas A. Duane.
- 3 — Ocular Differential Diagnosis. F. H. Roy.