

Predesmetik Korneal Distrofi ile Miyopi'nin Dikkat Çekici Birlikteliği

The Remarkable Relation Between Predescemet Dystrophy of the Cornea and Myopia

Erkan DUMAN¹, Banu TORUN ACAR², Aslı KIRMACI³

ÖZ

Pre-desmetik korneal distrofi (PDKD), derin stroma ve desme membranını tutan, gri-beyaz değişken büyüklükte noktalar ve düzensiz, çizgi şeklinde opasiteler ile kendini gösteren nadir görülen bir kornea distrofisidir. Sağ gözünde bir haftadır devam eden batma şikayeti ile kliniğimize başvuran 48 yaşındaki erkek hastanın yapılan muayenesinde; her iki gözün düzeltilmiş görme keskinliği Snellen eşeli ile 9/10 seviyesindeydi. Biyomikroskopik muayenede her iki gözde, limbustan limbusa kesintisiz devam eden, arada hemen hiç saydam kornea bırakmayan stromanın arka 1/3 seviyesinden başlayıp desme membranına kadar inen noktasal depozitler izlendi. Fundus muayenesinde her iki optik disk başında eğiklik ve peripapiller koryoretinal atrofi görüldü. Göz içi basınç (GİB) ölçümü sağda 14, solda 15 mm Hg düzeyindeydi. Yapılan pakimetri, korneal topografi, ön segment optik koherans tomografi (OCT) ve konfokal biyomikroskopi sonucunda hastaya predesmetik korneal distrofi tanısı kondu.

Literatürde yayınlanmış diğer vakalar tarandığında, dikkat çekici şekilde sık eşlik eden miyopi'nin, bu nadir görülen distrofinin tanısında yardımcı olabileceği düşünülmelidir.

Anahtar kelimeler: Kornea, distrofi, predesme.

ABSTRACT

Pre-descemet corneal dystrophy (PDCD) is a rare disorder of the cornea characterized by gray-white punctiform lesions of variable size and irregular linear opacifications seen in the posterior stroma. We reported a case of a 48-year-old male who visited our clinic with a complaint of a stinging sensation on the right eye for a week. On routine examination, the best-corrected visual acuity for both eyes was 9/10 with Snellen chart. On slit biomicroscopy, bilateral diffusely distributed punctuate deposits from limbus to limbus with almost no intervening clear spaces, which were located between posterior 1/3 of the stroma and the descemet membrane were observed. On funduscopy, bilateral optic nerve heads were tilted and peripapillary chorioretinal atrophy was present. The intraocular pressure (IOP) was 14 mm Hg on the right eye, and 15 mm Hg on the left eye. The patient was diagnosed to have pre-descemet corneal dystrophy after ultrasonic pachymetry, corneal topography, anterior segment optical coherence tomography (OCT) and confocal biomicroscopy examinations were completed. We claim that the presence of myopia can be useful in the recognition of this rare dystrophy, since a remarkable coexistence is realized when the past case reports on the literature are considered.

Key words: Cornea, dystrophy, predescemet.

1- Uz. Dr., Tuzla Devlet Hastanesi, Göz Hastalıkları, İstanbul - TÜRKİYE

2- Doç. Dr., Batı Göz Hastanesi, Göz Hastalıkları, İstanbul - TÜRKİYE

3- Asist. Dr., Profesör Doktor Reşat Nuri Belger Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları, İstanbul - TÜRKİYE

Geliş Tarihi - Received: 08.09.2016

Kabul Tarihi - Accepted: 27.10.2016

Glo-Kat 2017; 12: 218-221

Yazışma Adresi / Correspondence Address:

Erkan DUMAN

Tuzla Devlet Hastanesi, Göz Hastalıkları, İstanbul - TÜRKİYE

Phone: +90 553 477 2460

E-mail: drerkanduman@hotmail.com

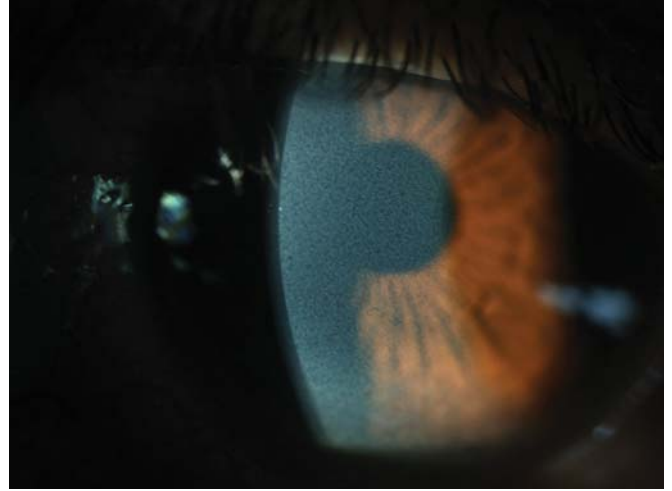
GİRİŞ

Predesmetik korneal distrofi arka stroma ve desme membranını etkileyen, nadir görülen ve diğer distrofilerle ayırıcı tanısı zor yapılan bir distrofidir.^{1,2,3} Ailesel bir hastalık olarak tanımlanmakla beraber geçiş paterni kesin olarak gösterilememiştir.^{1,2} Hastalık ilk defa 1923 yılında Vogt tarafından kornea farinata olarak tanımlanmış; Meader ve Danis 1947'de hastalığı keratokonus ile ilişkilendirmişlerdir.^{1,2} 1950'de Paufigue ve Etienne hastalığın presenil ve senil olmak üzere iki formu olduğunu ortaya koymuştur. Franceschetti 1954'te hastalığın konjenital iktiyozis ile birlikteliğini tanımlamış, 1957'de ise, hastalığın keratokonus eşlik etmeden de görülebileceğini göstermiştir.^{1,2} 1963 yılında Collier predesmetik distrofi tanımını ortaya koymuş, hastalığın keratokonus ve konjenital iktiyozis ile birlikteliğinin şart olmadığını bildirmiştir.^{1,2} 1974'te Curran, predesmetik distrofisi olan bir hastada yaptığı histopatolojik çalışmayla lipofuskin içeren intrasitoplazmik vakuoller sebebiyle genişlemiş keratositleri göstermiştir.¹³ Klinikte karşımıza derin stromadan desme membranına kadar yerleşmiş gri-beyaz düzenli sınırları olan opasiteler halinde çıkan bu depozitler, şekillerine göre; sirküler, bumerang, koma, dentritik, lineer ve filiform olmak üzere 6 şekilde sınıflandırılmıştır.³

Predesmetik alanda bulunan opasiteler, psödoksantoma elastikum, X'e bağlı resesif iktiyozis gibi sistemik hastalıklara eşlik edebileceği gibi keratokonus, posterior polimorfov distrofi, posterior amorf stromal distrofi, Fuch's endotelial distrofi, konjenital herediter stromal distrofi, posterior stromal benekli distrofi gibi birçok göz hastalığında da görülebilir.^{8,12} Bu çok ihtimalli tanı sinsilesi içerisinde doğru olana erişmek sadece klinik muayene ve tecrübenin çok daha ötesinde, yardımcı tetkik ve ileri görüntüleme sistemleriyle mümkün olabilir.

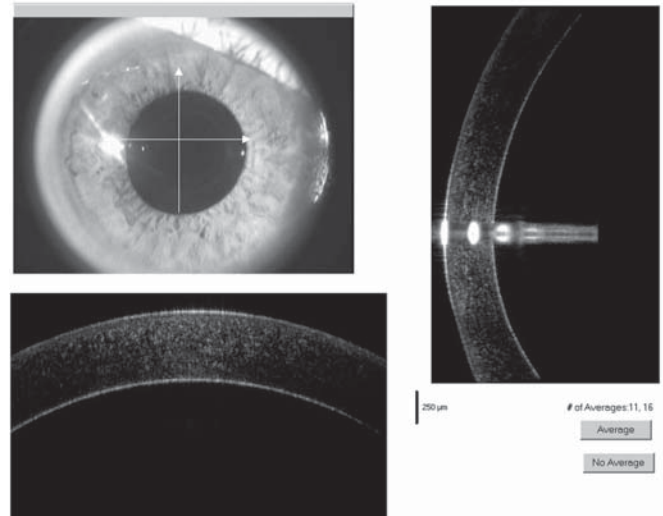
OLGU SUNUMU

Kırksekiz yaşında erkek hasta sağ gözünde bir haftadır süren batma şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Hastanın alınan anamnezinde hiçbir sistemik hastalığının bulunmadığı ve aile öyküsünde de bilinen bir herediter hastalığın olmadığı öğrenildi. Yapılan muayenede düzeltilmemiş görme keskinliği her iki gözde 3 metreden parmak sayma düzeyindeydi. Otofrefraktometre ölçümü sağ gözde (-8.50, -1.00∞105), sol gözde (-9.50, -0.50∞50) idi. Düzeltilmiş görme keskinliği Snellen eşeliyle her iki gözde 9/10 düzeyindeydi. Biyomikroskopik muayenede sağ gözde yabancı cisime bağlı epitel defekti olmakla beraber her iki gözde limbustan limbusa kesintisiz devam eden, arada hemen hiç saydam alan bırakmayan, stroma arka 1/3 seviyesinden başlayıp desme membranına kadar inen noktasal depozitler izlendi (Şekil 1). Fundus muayenesinde her iki optik disk başında eğiklik ve peripapiller koryoretinal atrofi görüldü. Hastanın suni göz yaşı ve antibiyotik tedavisi düzenlenip 1 hafta sonra hasta kontrole çağrıldı. Kontrol muayenesin-

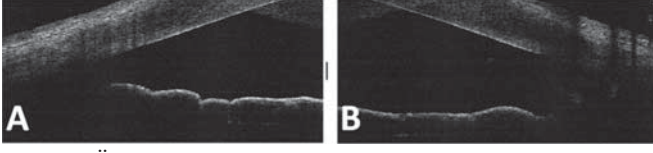


Şekil 1: Sağ göz ön segment fotoğrafı

de sağ gözdeki epitel defektinin kapandığı görüldü. Derin stroma ve desme membranındaki opasitelerin her iki gözde olması ve herhangi bir inflamasyon bulgusu olmaması bulguların bir kornea distrofisine bağlı olduğunu düşündürdü. Hastalığın teşhisi için yapılan spektral domain ön segment optik koherans tomografi (Optovue, RTVue-100) (SDOKT), ile her iki korneada derin stromadan başlayıp desme membranına kadar artarak devam eden hiperreflektan depozitler izlendi (Şekil 2). Ön kamara açısının SDOKT ile yapılan görüntülemesinde Shwalbe hattının, desme membranındaki hiperreflektivite sebebiyle çok net görüldüğü, açılı elemanlarında hiperreflektans olmadığı ve derinliğin normal olduğu görüldü (Şekil 3). Scheimpflug kamera (Schwind Sirius) ile yapılan korneal topografide her iki gözde kurala uygun düzenli astigmatizma izlenip, kornea kalınlıkları sağ gözde 658 sol gözde 675 mikron olarak hesaplandı. Optik biyometrik incelemede (Zeiss IOL Master) ön-arka aksiyal uzunluk sağ

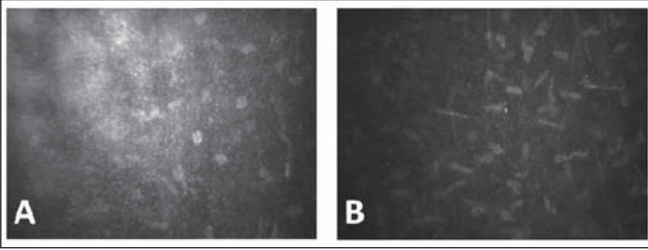


Şekil 2: Spektral domain ön segment optik koherans tomografide izlenen derin stromadan başlayıp desme membranına kadar artarak devam eden hiperreflektan depozitler.



Şekil 3: Ön kamara açısının spektral domain ön segment optik koherans tomografi görüntüsü.

gözde 27.06 mm, sol gözde 27.42 mm olarak ölçüldü. Ön kamara derinliği sağ gözde 3.64 mm, sol gözde 3.59 mm olarak kaydedildi. Yapılan konfokal biyomikroskopik (Confoscan 2.0, NIDEK) incelemede her iki gözde desme membranı seviyesinde yoğun hiperreflektans, hemen ön tarafında ekstraselüler hiperreflektan yoğun noktalar tespit edilmiş, stromal keratosit yoğunluğu ve keratositlerin morfolojisinde herhangi bir patoloji görülmemiştir (Şekil 4). Konfokal



Şekil 4: Her iki göz (A: sağ, B: sol) konfokal biyomikroskopik görüntüleri.

biyomikroskop, immersiyon yöntemiyle korneadan kesitsel görüntüler alan bir cihaz olup çalışmada kullanılan cihaz kornea ve ön segment görüntüsünü 1000 kat büyütebilmekte, 14 saniyede 350 görüntü alabilmekteydi. Aldığı görüntü 340 x 255 mikron boyutlarında ve her 5 mikron kalınlıktan kesit almaktaydı. Kullanılan ön lens X 40 büyütmeli immersiyon lensidir ve çalışma mesafesi 1,98 milimetreydi.

Mevcut literatür bilgilerimiz ve yayınlanan diğer vakalardaki aile öyküsünde yola çıkılarak yapılan aile taramasında diğer aile üyelerinde benzer bir patolojiye rastlanmamış ve sporadik olarak da karşılaşılabilen bu olguya predesmetik korneal distrofi tanısı konmuştur.

TARTIŞMA

Derin stroma ve desme membranını etkileyen distrofler nadir görülmekle beraber sıklıkla birbirlerine benzeyen biyomikroskopik bulgular gösterirler.^{8,10,11} Bunlar posterior polimorfov distrofi, posterior stromal amorf distrofi, Fuch's endotelyel distrofi, konjenital herediter stromal distrofi, konjenital herediter endotelyal distrofi, posterior stromal benekli distrofidir.⁸ Bu hastalıkları birbirinden net olarak ayırmak ve teşhis koymak her zaman mümkün olmayabilir. Bir kısmının halen tanımlanmış net tanı kriteri de yoktur. Predesmetik korneal distrofi de bunlardan biridir. 1923'te Vogt tarafından kornea farinata olarak tanımlandığında sadece

ilerleyen yaşla ilişkilendirilen hastalık, ilerleyen süreçte Paufique ve Etienne tarafından presenil ve senil olmak üzere iki gruba ayrıldı.^{1,2} 1947'de Meader ve Danis 40 yaşında her iki gözünde keratokonus olan bir hastada hastalığı teşhis ettikten sonra 1950'de D'ermo 19 yaşındaki keratokonuslu bir hastada aynı hastalığı teşhis edince hastalığın keratokonusla birlikte görüldüğüyle ilgili yaygın bir kanı oluşmuştu. Franceschetti 1954'te konjenital iktiyozisli bir olguda hastalığı teşhis etmiş ve 1924'te Kraupa'nın beş iktiyozisli hastada aynı hastalığı tanımlamasından yola çıkarak konjenital iktiyozis ile hastalığı ilişkilendirmiş, keratokonus olmadan da hastalığın görülebileceği tezini ortaya atmıştır.¹² Ayrıca hastalığın farklı formları olabileceğini öne sürerek hastalığın bu varyantına derin filiform distrofi adını vermiştir. 1963 yılında Collier literatürde yayınlanmış vakaları karşılaştırarak predesmetik distrofi tanımını ortaya koymuş, hastalığın keratokonus ve konjenital iktiyozis ile birlikteliğinin şart olmadığını belirtmiş ve aynı hastalığın farklı şekillerde görülebilen altı formunu tanımlamıştır. Bunlar sirküler, bumerang, koma, dentritik, lineer ve filiform şeklinde sınıflandırılmıştır.^{5,7}

Hastalık ile ilgili bir diğer tartışma konusu da ailesel yatkınlık ve kalıtım paternidir.

1979'da Sasso ve ark. tarafından yapılan bir çalışmada predesmetik stromal distrofi tanısı konan 36 yaşında bir kadın hastanın 46 aile üyesi taranmış ve 4 ardışık jenerasyonda hastalık teşhis edilmiştir. Bu çalışma sonucunda hastanın ailesel özellik gösterdiği, cinsiyet yatkınlığı göstermediği ve bu bulgular doğrultusunda otozomal dominant geçiş paterni olduğu kanısına varılmıştır.² Bu görüşü destekleyecek kromozom analizi olmaması ve bildirilmiş diğer vakalarda aile öyküsüne rastlanmaması sebebiyle kesinleşmiş bir geçiş paterninden bahsedilememektedir. Bu olgunun anne, baba, iki kız kardeş ve üç kızında yapılan aile taramasında herhangi bir patolojiye rastlanmadı. Bu bilgiler ışığında vakanın literatürde bildirilmiş birçok vaka gibi sporadik olduğu sonucuna varıldı.

Derin stroma distrofleri ve predesmetik distrofi ile ilgili değişik yayınlarda belirtilen farklı bulgular göz önüne alındığında bu olguda ayırıcı tanıda posterior stromal amorf distrofi, posterior stromal benekli distrofi, konjenital herediter stromal distrofler alındı.

Konjenital herediter stromal distrofide korneada homojen, yaygın benekler görülmekle beraber tüm kornea katmanları bu durumdan etkilenir. Posterior stromal amorf distrofide genellikle hiperreflektif depozitler görülmekle beraber bunlar genelde bir alana lokalizedir ve limbustan limbusa uzanım göstermez.⁹ Ayrıca sitoplazması lipit yüklü keratositler görülür. Korneal düzleşme ve incelme tabloya eşlik edebilir. Posterior stromal benekli distrofiye de hiperreflektif depozitler eşlik etmekle beraber epitel ve endotel haricinde tüm kornea tabakaları etkilenir ve keratositler içinde oil-red ile boyanan lipit granüller yer alır.^{3,4,5}

Bu olguda limbustan limbusa hiç saydam kornea bırakmadan uzanan, sadece derin stroma ve desme membranını tutan düzgün sınırlı gri-beyaz depozitler tespit edildi. Konfokal biyomikroskopide derin stroma ve desme membranında ekstraselüler hiperreflektif depozitler izlendi. Keratosit morfolojisi ve yoğunluğunda bir patoloji saptanmadı.

Literatürdeki diğer olgular tarandığında Strachan'ın 1968'de yayınladığı vaka, Sasso ve ark.'nın 1979'da yayınladığı vaka serisi, Grupcheva ve ark.'nın 2001'de yayınladığı iki vakalık seri, Holopainen ve ark.'nın 2003'te yayınladığı bir olgu sunumu, Georgios ve ark.'nın 2014'de yayınladığı dört vakalık seri ve bizim kendi olgumuzda dikkatimizi çeken bulgu, tüm vakalara miyopi eşlik etmesiydi. Bu serilerden Grupcheva ile Georgios'un serilerindeki vakalarda ve bizim vakamızda yüksek miyopi tabloya eşlik etmekteydi.^{3,7}

Predesmetik distrofi teşhisinde kesinleşmiş tanı kriterleri halen yoktur. Ayrıca benzer biyomikroskopik ve klinik bulgular diğer korneal distrofilere de bulunmakta ve bu durum hastalığın teşhisini zorlaştırmaktadır. Bu durum göz önüne alındığında, eşlik eden miyopi açısından dikkatli olmanın ayırt edici tanısı oldukça zor olan bu hastalığın teşhisinde yararlı olabileceğini düşünmekteyiz.

KAYNAKLAR / REFERENCES

- 1- Strachan IM. Predescemetetic corneal dystrophy. Br J Ophthalmol 1968; 52: 716-7.
- 2- Fernandez-Sasso D, Acosta JE, Malbran E. Punctiform and polycromatic predescemet's dominant corneal dystrophy. Br J Ophthalmol 1979; 63: 336-8.
- 3- Grupcheva CN, Malik TY, Craig JP, et al. Microstructural assessment of rare corneal dystrophies using real-time in vivo confocal microscopy. Clin Experiment Ophthalmol 2001; 29: 281-5.
- 4- Holopainen JM, Moilanen JA, Tervo TM. In vivo confocal microscopy of fleck dystrophy and pre-Descemet's membrane corneal dystrophy. Cornea 2003; 22: 160-3.
- 5- Kobayashi A, Ohkubo S, Tagawa S, et al. In vivo confocal microscopy in the patients with cornea farinata. Cornea 2003; 22: 578-81.
- 6- Grayson M. And Wilbrandt M. Predescemet dystrophy. American Journal of Ophthalmology 1967; 64: 277-82.
- 7- Georgios A, Kontadakis, George D, Kymionis et al. Corneal confocal microscopy findings in sporadic cases of pre-descemet corneal dystrophy. Eye & Contact Lens 2014; 40: e8-e12.
- 8- Chang RI, Ching S. Corneal and conjunctival degenerations. In: Krachmer JH, Mannis MJ, Holland EJ eds. Cornea: Fundamentals. Diagnosis and Management. 3rd ed. Philadelphia, PA: Elsevier, 2011, pp 901-19.
- 9- Erdem U, Müftüoğlu O, Hürmeric V. In vivo confocal microscopy findings in a patient with posterior amorphous corneal dystrophy. Clin Experiment Ophthalmol 2007; 35: 99-102.
- 10- Strachan IM. And Maclean, H. Posterior polymorphous dystrophy of the cornea. British Journal of Ophthalmology, 1968; 52: 270-2.
- 11- Kanski JJ. Clinical ophthalmology: A systematic approach, 3rd ed. Oxford: Butterworth-Heinemann, 1994; 99-150.
- 12- Franceschetti A, Schlappi V. Bandlike degeneration and pre-descemet dystrophy of the cornea in a case of congenital ichthyosis. Bull Soc Fr Ophthalmol 1954; 67: 146-50.
- 13- Robert E Curran, Kenneth R, Kenyon, W. Richard Green. Pre-descemet's membrane corneal dystrophy. American Journal of Ophthalmology 1974; 77: 711-16.