

Curschmann Steinert Sendromunda Patern Distrofi

Umut Aslı Dinç (*), Sinan Tatlıpınar (*), Fiile Ziyilan (*), Levent Alimgil (*), Demir Baflar (*)

ÖZET

Bu çalışmada Curschmann Steinert sendromu (Myotonik distrofi tip 1) olan bir olguda saptanan patern distrofi bulguları tartışılmaktadır. Üç senedir myotonik müsküler distrofi tanısı ile takipli olan 63 yaşındaki erkek hasta, her iki gözünde görme azlığı nedeniyle kliniğimize başvurdu. Yapılan oftalmolojik muayenede en iyi düzeltilmiş görme keskinliği her iki gözde 0.7 düzeyinde idi. Fundus muayenesinde makulada retina pigment epitel değişiklikleri ve selefon makulopati tespit edildi. Fundus otofloresans görüntülemesinde patern distrofide beklenen flekilde retina pigment epitelindeki lipofusin birikimi nedeniyle artmış otofloresans alanları ve retina pigment epitel atrofi nedeniyle azalmış otofloresans alanları saptandı. Curschmann Steinert sendromuna eşlik eden patern distrofi, fundus otofloresans görüntülemesi ile fundus florescein anjiyografi ve diğer yardımcı tanısal tetkikler kullanılmadan kolaylıkla saptanabilmektedir.

Anahtar Kelime: Curschmann Steinert sendromu, patern distrofi, fundus otofloresans.

SUMMARY

Pattern Dystrophy in Curschmann Steinert Syndrome

A case of butterfly shaped pattern dystrophy of macula is described in a patient having Curschmann Steinert syndrome (Myotonic dystrophy type 1). A seventy-three years-old man having myotonic muscular dystrophy referred our clinic for visual acuity decrease in both eyes. Ophthalmological examination revealed a best corrected visual acuity level of 0.7 in both eyes. Retinal pigment epithelium changes at macula and cellophane maculopathy were detected in both eyes during fundus examination. Hyperautofluorescence secondary to lipofuscin accumulation in retinal pigment epithelium cells and hypoautofluorescence related to the atrophy of retinal pigment epithelium cells were found in fundus autofluorescence imaging. Pattern dystrophy related to Curschmann Steinert syndrome may be easily detected by fundus autofluorescence imaging without fundus fluorescein angiography and other ancillary tests.

Key Words: Curschmann Steinert syndrome, pattern dystrophy, fundus autofluorescence.

GİRİŞ

Curschmann Steinert sendromu ekstremitelerde distal kas atrofi, myotoni ve myopatik yüz görünümü ile karakterize olup sıklıkla kardiyak iletim defektleri ile en-

dokrin, solunum ve gastrointestinal sistem bozukluklarıyla seyretmektedir (1,2). Myotonik distrofi tip 1 olarak da bilinen Curschmann Steinert sendromunun otozomal dominant geçişli olduğu ve genetik bozukluğun 19. kromozomda bulunduğu bilinmektedir (3-5). Genetik geçiş

(*) Yeditepe Üniversitesi Göz Hastanesi, Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

Yazışma adresi: Yard. Doç. Dr. Umut Aslı Dinç, İskender Keskir Sok. No:28
Balmumcu, Beşiktaş - İstanbul E-posta: umutdinc@yahoo.com

Mecmuaya Gelme Tarihi: 29.07.2008

Düzeltilmeden Gelme Tarihi: 09.09.2008

Kabul Tarihi: 12.09.2008

ve bozukluk degifflenlik gösterdiginden distrofinin bafllang›c› erken bebeklik döneminden ileri yafla kadar degiflmekte olup ortaya ç›kan klinik belirtiler ve bulgular oldukça farklı olabilmektedir (6). Curschmann Steinert hastal›ğında sık görülen oküler bulgular arasında katarakt, hipotoni ve korioretinal degiflilikler yer almaktadır (1,3).

Patern distrofi, retina pigment epitel seviyesinde lipofusin birikimi ile karakterize bir makula distrofileri grubudur (7). Kelebek flekilli patern distrofi ilk olarak Deutman ve arkadaşlar› tarafından tanımlanmış olup, diğer patern distrofi tiplerinden fundus floresan anjiyografideki tipik görünümü ile ayrılmaktadır (7-9). Hastalar ikinci ve üçüncü dekadlarda sıklıkla asemptomatik olup ileri yaflara kadar iyi görme keskinliği düzeyini korumakta ancak ilerleyen dönemlerde atrofik ve depigmentte degiflilikler nedeniyle görme keskinliği azalabilmektedir (7,10). Bu çalışmada Curschmann Steinert sendromu olan bir olguda saptanan patern distrofi bulgular› tartışılmaktadır.

OLGU SUNUMU

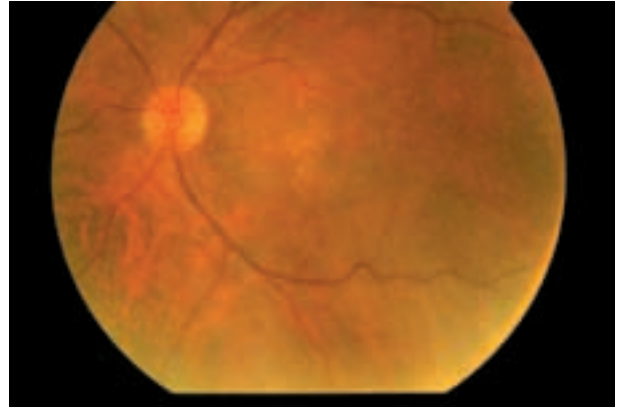
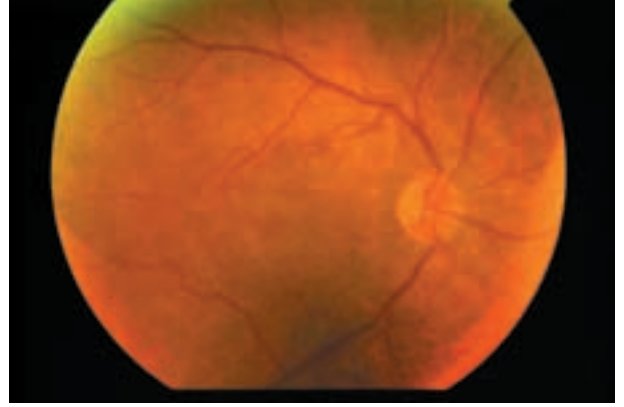
Üç senedir bafllka bir nöroloji kliniği tarafından Curschmann Steinert sendromu tan›şyla ile takipli olan 63 yaflındaki erkek hasta, her iki gözünde var olan görme azlığı nedeniyle kliniğimize başvurdu. Hastamızda tüm ekstremitelerde belirgin distal kas atrofisi ve muskuler zayıflık, yürüme bozukluğu, facial kas zayıflığı nedeniyle oluflun myopatik yüz görünümü, nazal konulma, dizartri ve supraventriküler aritmi mevcut idi. Hastamız aile hikayesinde annesinde benzer hareket ve yürüme bozukluklarının bulunduğunu ifade etmiş ancak kesin tan›nın bilinmediğini belirtmiştir. Ayrıca, hastamız genetik araştırmaya yapılmamas› kabul etmemiştir.

Yapılan oftalmolojik muayenede en iyi düzeltilmiş görme keskinliği her iki gözde +3.75 dioptri ile 0.7 düzeyinde olup, göziçi basınc› düzeyleri normal sınırlardaydı. Biyomikroskopide her iki gözde nükleer katarakt bafllang›c› ve sağ gözde ptozis saptandı. Fundus muayenesinde sağ ve sol gözde makulada retina pigment epitel degiflilikleri ve selefion makulopati tespit edildi (Resim 1a ve 1b).

Optik koherens tomografide ortalama santral makula kalınlıklar› sağ ve sol gözde sırasıyla 316 µm ve 256 µm olup, fovea çukurlugundaki düzleşme düzeyinde çekinti görülmedi.

Fundus floresan anjiyografide (FFA) erken dönemden itibaren makulada kelebek flekilli, merkezi hipofloresan ve etraf› hiperfloresan olan ve çizgisel uzanan alanlar saptandı (Resim 2a, 2b, 2d ve 2e). Floresan anji-

Resim 1a ve 1b. Olgunun sağ ve sol gözünün renkli fundus fotoğrafları



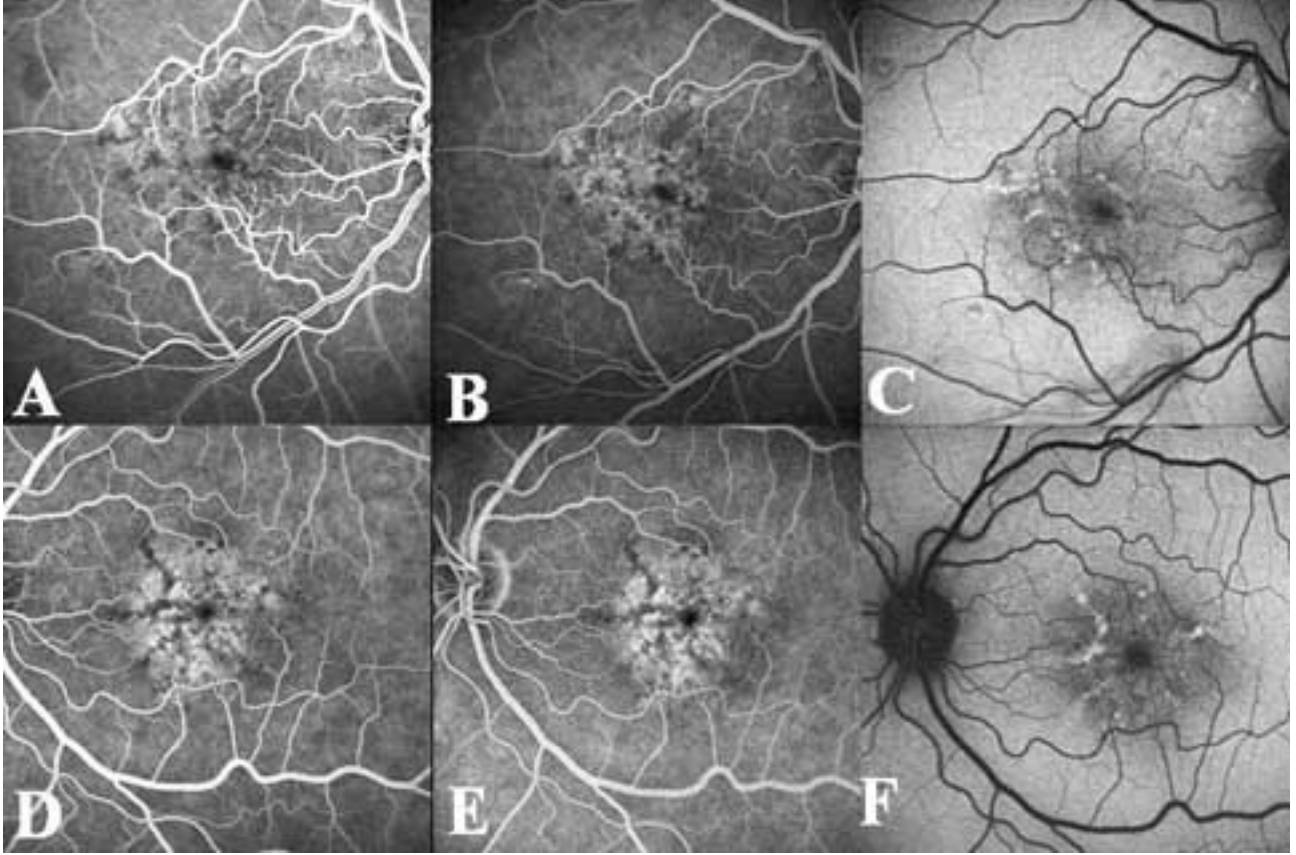
yografideki kelebek flekilli görünüm özellikle sol gözde belirgindi. Anjiyografinin geç dönemde selefion makulopati nedeniyle herhangi bir sızıntı izlenmedi.

Fundus otofloresans› bir tarayıcı› konfokal lazer oftalmoskop ile kaydedildi (HRA2, Heidelberg Engineering). Fundus otofloresans› görüntülemesinde fundus anjiyografisinde hipofloresan olarak izlenen alanlarda artmış otofloresans olduğu saptandı (Resim 2c ve 2f). Ayrıca, hastamızda renkli görme ve görme alan› normal sınırlarda bulundu.

TARTIŞMA

Curschmann Steinert sendromu (Myotonik distrofi tip 1) olgular›nda literatürde bildirilen retinal degiflilikler arasında makulada kelebek flekilli patern distrofi ile midperiferde retiküler pigmenter degiflilikler ve periferde poligonol atrofik degiflilikler yer almaktadır (2,3,11,12). Ayrıca tipik arka subkapsüler katarakt, ptozis ve göziçi basınc› düflüklüğü bildirilen oküler bulgular arasında bulunmaktadır (1-3). Bizim olgumuzda nü-

Resim 2a, 2b, 2d, 2e. (2a, 2b). Sag gözde ve (2d, 2e) sol gözde erken ve geç dönem fundus floresein anjiografi görünümleri
2c ve2f. Olgunun sag ve sol gözüne ait fundus otofloresans görüntülemesi.



leer katarakt ve sag gözde ptozis beraberinde her iki gözde makulada özellikle fundus otofloresans ve FFA ile görüntülenen kelebek flekilli patern distrofi saptanmıştır.

Kimizuka ve arkadaşları, 49 myotonik distrofi olguyu uzun dönem takiple incelediklerinde sadece 3 hastada kelebek flekilli patern distrofinin bir miktar genişlediğini ancak diğer olgularda fundus bulgularında ilerleme olmadığını bildirmişlerdir (9). Bu seride takiplerde görme düzeyinde tespit edilen azalma sadece katarakt progresyonuyla ilgili bulunmuştur (9). Bir klinik ve patolojik rapora göre makuladaki atrofinin dış retina katlarında olduğu, beraberinde retina pigment epitel kaybı izlenirken koryokapillaris tabakasının korunduğu, atrofi sahalarının komfluluğundaki retina pigment epitel hücrelerinde lipofusin birikimi nedeniyle konjesyon olduğu bildirilmektedir (7).

Retina pigment epitel seviyesinde lipofusin birikimi yafla bađ makula dejenerasyonu ve Stargardt hastalığı, Best Hastalığı, patern distrofi gibi retina distrofilerinin

tipik özelliđi olmaktadır. Günümüzde giderek önem kazanan fundus otofloresans incelemesi, FFA sırasında intravenöz floresein enjeksiyonu öncesinde elde edilen ve özellikle retina pigment epitelindeki lipofusinin değerlendirildiđi bir görüntüleme yöntemidir (13,14). Şıklıkla konfokal tarayıcı lazer oftalmoskop ile görüntülenen fundus otofloresans ile retina pigment epitel tabakası ve fonksiyonları non-invazif olarak değerlendirilebilmektedir. Ayrıca fundus muayenesi ve FFA'da görülemeyen retina pigment epitel deđifliklikleri saptanabilmektedir (8). Fundus otofloresansında retina pigment epitel atrofsisi hipootfloresan görünürken lipofusin birikimi hiperotfloresan olarak izlenmektedir. Lipofusin birikimi FFA'da ise blokaja neden olmaktadır. Hastamızda fundus otofloresans FOF ile tespit edilen hiperotfloresans alanları patern distrofide beklenen flekilde retina pigment epitelindeki lipofusin birikimi ve hipootfloresans alanları da retina pigment epitel atrofsisine bađlıdır. Beklenen flekilde fundus otofloresans görüntülemesinde artmış lipofusin birikimi nedeniyle hiperotfloresans olan çizgisel alanlarda FFA'da blokaj ve hipoo-

tofloresans olan atrofik alanlarda ise hiperfloresans izlenmektedir.

Sonuç olarak; Curschmann Steinert sendromu (Myotonik distrofi tip 1) olgular› sık olarak görülen göz tutulumu açısından detaylı oftalmolojik muayene ile değerlendirilmeli ve makula patolojileri açısından dikkatle incelenmelidir. Curschmann Steinert sendromuna eflilik eden patern distrofi fundus otofloresans görüntülemesi ile fundus floresein anjiyografi ve diğer yardımcı tanısal tetkikler kullanılmadan kolaylıkla saptanabilmektedir.

KAYNAKLAR

1. Papageorgiou E, Bock SW, Schiefer U. Myotonic dystrophy Curschmann-Steinert. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 2007;224:70-75.
2. Kimizuka Y, Kiyosawa M, tamai M, Takase S. Retinal changes in myotonic dystrophy. *Clinical and follow-up examination. Retina* 1993;13:129-135.
3. ter Bruggen JP, van Meel GJ, Paridaens ADA, Tijssen CC, van Norren D. Foveal photopigment kinetics - abnormality: an early sign in myotonic dystrophy? *Br J Ophthalmol* 1992;76:594-597.
4. Brunner HG, Smeets H, Lambermon HMM, Coerwinkel-Driessen M, van Oost BA, Wieringa B, et al. A multipoint linkage map around the locus for myotonic dystrophy on chromosome 19. *Genomics* 1989;5:589-595.
5. Pinto F, Amantini A, de Scisciolo G, Scaioli V, Frosini R, Pizzi A, Marconi G. Electrophysiological studies of the visual system in myotonic dystrophy. *Acta Neurol Scand* 1987;76:351-358.
6. Polgar JG, Bradley WG, Upton ARM, Anderson J, Howat JML, Petite F, Roberts DF, Scopa J. The early detection of dystrophia myotonica. *Brain* 1972;95:761-766.
7. Zhang K, Garibaldi DC, Li Y, Green WR, Zack DJ. Butterfly-shaped pattern dystrophy: a genetic, clinical and histopathological report. *Arch Ophthalmol* 2002;120:485-490.
8. Deutman AF, Blommestein JD, Henkes HE, Waardenburg PJ, Solleveld-van Driest E. Butterfly-shaped pigment dystrophy of the fovea. *Arch Ophthalmol* 1970;83:558-569.
9. Tuppurainen K, Mantjarvi M. The importance of fluorescein angiography in diagnosing pattern dystrophies of the retina pigment epithelium. *Doc Ophthalmol* 1994;87:233-243.
10. Prenskey JG, Bresnick GH. Butterfly-shaped macular dystrophy in four generations. *Arch Ophthalmol* 1983;101:1198-1203.
11. Austermann P, Kuba GB, Kroll P. Maculopathy in Curschmann-Steinert myotonic dystrophy. *Ophthalmologie* 2000;97:784-787.
12. Hayasaka S, Kiyosawa M, Katsumata S, Honda M, Takase S, Mizuno K. Ciliary and retinal changes in myotonic dystrophy. *Arch Ophthalmol* 1984;102:88-93.
13. Tatlıođnar S, Ayata A, Ünal M, Aydın A, Erflanı D, Bilge AH. Fundus otofloresans›nın hereditör retina hastalıklarında kullanımı. *Retina-Vitreus* 2007;2:77-88.
14. Ayata A, Tatlıođnar S, Ünal M, Erflanı D, Bilge AH. Makula deliginde fundus otofloresans›nın kullanımı. *Retina-Vitreus* 2008;16:119-122.