

OLGU SUNUMLARI

Schnyder Kristalin Kornea Distrofili Bir Olguda İn Vivo Konfokal Mikroskopi Bulguları

Ebru Görgün (*), Nursal Melda Yenerel (*), Raciha Beril Küçümen (*), Banu Öncel (*), Demir Başar (*)

ÖZET

Amaç: Schnyder kristalin kornea distrofisi tespit edilen 24 yaşındaki kadın hastanın in vivo konfokal mikroskopi bulgularını sunmak.

Yöntem: Olgu Sunumu.

Sonuçlar: Her iki gözünde görme azalması ve gözlerinde beyaz lekelerin oluşması şikayeti ile kliniğimize başvuran hastanın yapılan oftalmolojik muayenesi sonucunda Schnyder kristalin kornea distrofisi tanısı konularak in vivo konfokal mikroskopi uygulandı. Konfokal mikroskopi-de subepitelyal kristalin birikimi ile uyumlu yüksek reflektivite gösteren materyal izlendi.

Tartışma: İn vivo konfokal mikroskopi, Schnyder kristalin kornea distrofisinde meydana gelen morfolojik değişiklikleri değerlendirmede yardımcı bir inceleme yöntemidir.

Anahtar Kelimeler: İn vivo konfokal mikroskopi, Schnyder kristalin kornea distrofisi.

SUMMARY

In Vivo Confocal Microscopy Findings of a Patient with Schnyder Crystalline Corneal Dystrophy

Purpose: To describe the in vivo confocal microscopic findings of a 24 years old female patient with Schnyder crystalline corneal dystrophy.

Method: Case report.

Results: The patient presented with bilateral visual impairment and formation of white spots in her eyes. After ophthalmological examination, Schnyder crystalline corneal dystrophy was diagnosed and in vivo confocal microscopy was performed. Accumulation of reflective material consistent with subepithelial crystalline deposits was observed in confocal microscopy.

Discussion: In vivo confocal microscopy is a complimentary imaging technique to evaluate the morphological changes in Schnyder crystalline corneal dystrophy.

Key Words: In vivo confocal microscopy, Schnyder crystalline corneal dystrophy.

(*) Yeditepe Üniversitesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

Yazışma adresi: Yard. Doç. Dr. Ebru Görgün, Sakir Kesebir Sok. No 28, Balmumcu - Beşiktaş, İstanbul E-posta: ebrugorgun@gmail.com

Mecmuaya Geliş Tarihi: 18.08.2008

Düzeltilmeden Geliş Tarihi: 25.09.2008

Kabul Tarihi: 07.10.2008

GİRİŞ

Schnyder kristalin kornea distrofisi (SKKD), santral ve periferik kornea stromasını etkileyen otozomal dominant geçişli bilateral nadir bir kalıtsal kornea hastalığıdır. Hastalık, erken yaşlarda ortaya çıkmakta ve bazen de konjenital olabilmektedir (1,2). Hastalıktan sorumlu gen birinci kromozom 1p34.1-36 lokusu üzerinde bulunmaktadır (3). Fibroblastlarda lipid üretimi ile ilişkili gen de bu alanda yer aldığından, hastalığın oluşumundan keratositler tarafından lipid yapımının sorumlu olabileceği ileri sürülmektedir (4).

Hastalığın başlıca bulgusu, polikromatik kristallerden oluşan bilateral kornea santralinde opasifikasyon

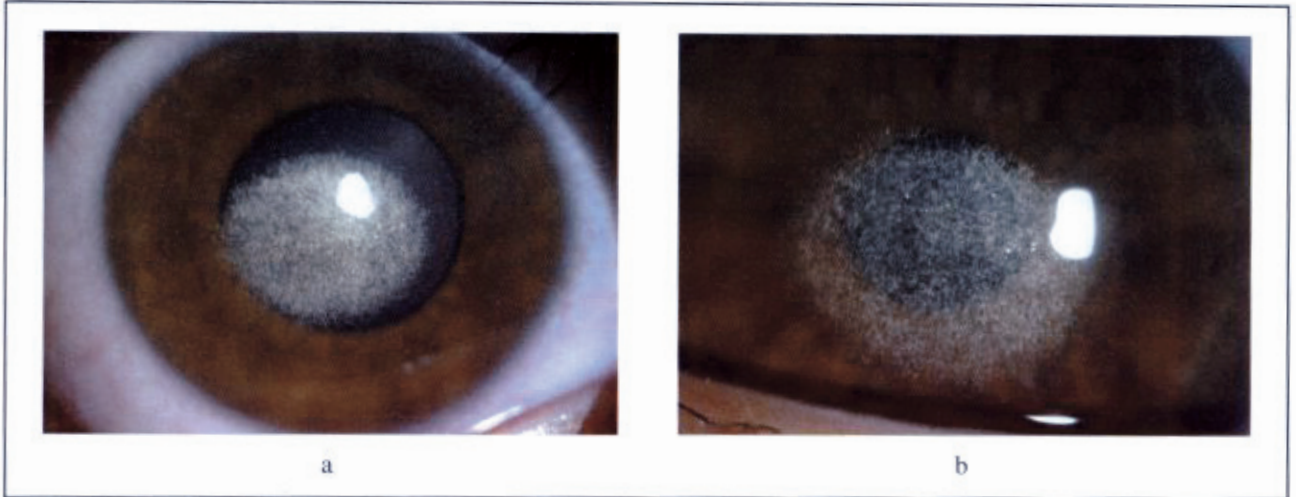
ve/veya belirgin bir arkus lipidozistir (5). Tanı genellikle klinik bulgulara dayanılarak konulmaktadır.

Excimer laser fototerapötik keratektomi (PTK), ön stromadaki yoğun kristallere bağlı olarak görme keskinliğinin azaldığı olgularda uygulanabilmektedir (6,7). Korneada yoğun kristal birikiminin olduğu olgularda kornea nakli gerekebilir. Lameller ve penetran kornea nakli uygulanan olguların greftlerinde kolesterol kristallerinin tekrarlayabileceği bildirilmiştir (8).

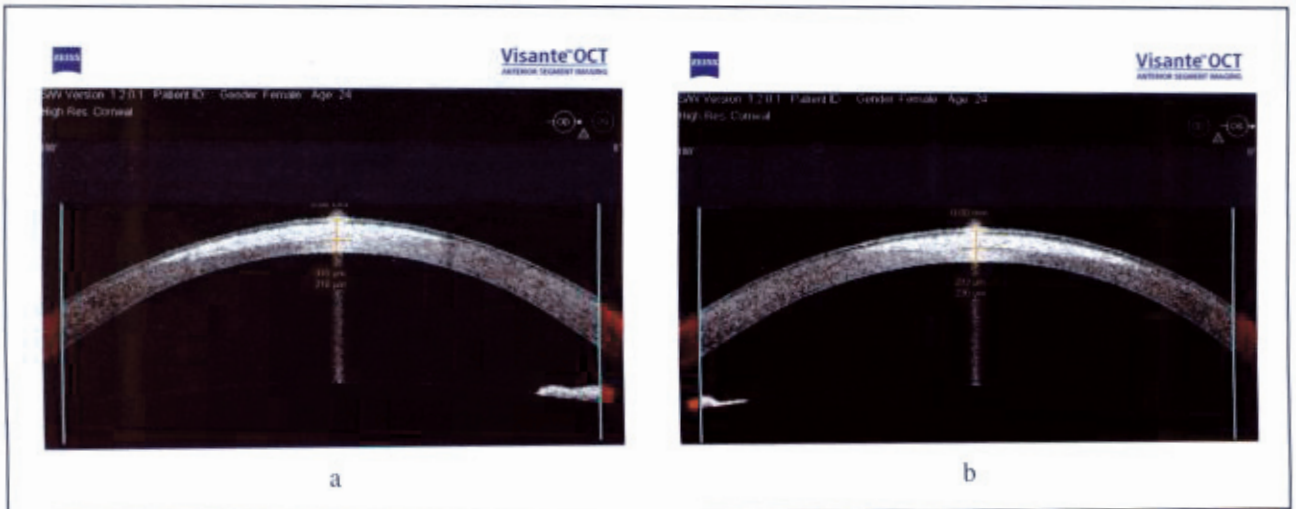
OLGU SUNUMU

Her iki gözde görme azalması ve gözünde parlak beyaz lekeler oluşması şikayetiyle kliniğimize başvuran

Resim 1a ve 1b. Olgunun sağ ve sol göz ön segment fotoğrafları kornea santralindeki polikromatik kristallerden oluşan opaklaşmayı gösteriyor.



Resim 2a ve 2b. Sağ ve sol gözün ön segment optik koherens tomografisi ile çekilmiş yüksek rezolüsyonlu kornea tarama modu görüntüsü. Hiperreflektan materyalin korneadaki derinliği izleniyor.



24 yaşındaki kadın hastanın alınan anamnezinden hastalığın ilk kez dışarıdan fark edilen beyaz lekelerle 10 yaşında iken ortaya çıktığı öğrenildi. Hasta, yaşının ilerlemesiyle birlikte beyaz lekelerin büyüdüğünü, belirginleştiğini ve sağ gözde daha fazla olmak üzere görmesinin azaldığını ifade etmekteydi.

Hastanın yapılan oftalmolojik muayenesinde, görme keskinliği sağ gözde 0.3 sol gözde 0.6 seviyesindeydi. Biyomikroskopik ön segment muayenesinde her iki kornea santralini etkileyen polikromatik kristallerden oluşan opaklaşma izlendi (Resim 1a ve 1b). Olgunun her iki gözde göz içi basınç değerleri ve fundus muayene bulguları normal olarak saptandı.

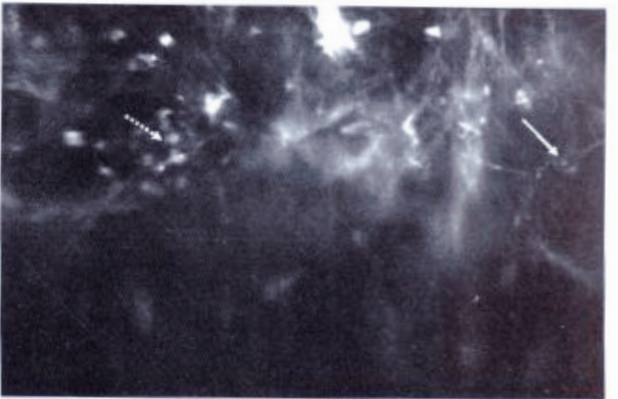
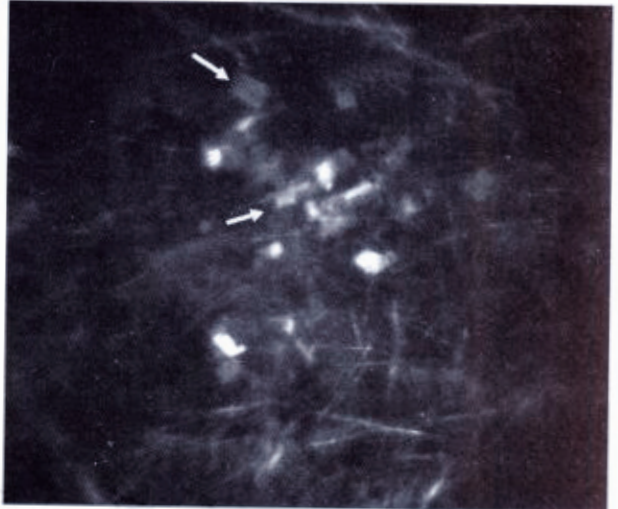
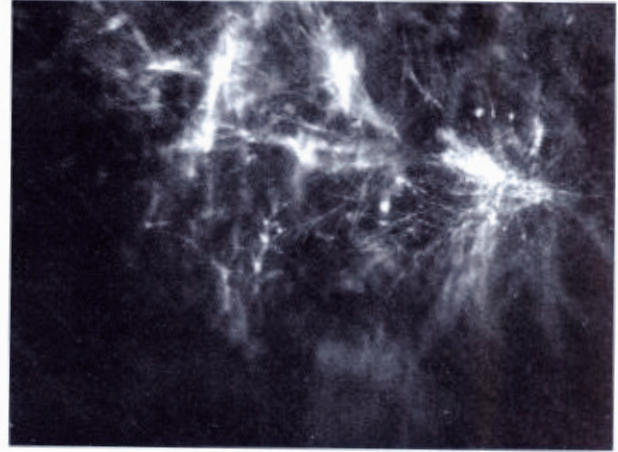
Ön segment optik koherens tomografisi (Visante OCT, Carl Zeiss Meditec) ile yüksek çözünürlüklü kornea imajları kaydedildi. Kesitlerde, muayenede opaklaşma izlenen alanlara uyan ön stroma yerleşimli hiperreflektivite gözlemlendi. Sağ gözde santral kornea kalınlığı 536µ, hiperreflektan alan derinliği 318µ ölçülürken, sol gözde santral kornea kalınlığı 529µ, hiperreflektan alan derinliği 293µ olarak ölçüldü (Resim 2a ve 2b).

Her iki gözün santral korneası, %0,5'lik proparakalin hidroklorür uygulamasını takiben ConfoScan 4 konfokal mikroskobu (Nidek, Inc., Fremont, CA) ile incelendi. Çekimler esnasında mikroskobun 40X objektifi kullanıldı. Konfokal mikroskopi kesitlerinde sağlıklı kornealarda izlenen endotel ve arka stroma, bizim olgumuzda ön stromada yüksek reflektivite veren materyal birikimi nedeniyle izlenemedi. Bu madde birikiminin ön stromada yoğun olarak fibriller ve köşeli yapıda olduğu gözlemlendi. Maddenin çok yoğun olduğu kesitlerde keratosit hücre çekirdeğine rastlanmadı, bazı kesitlerde ise az sayıda değişken yapıda hücre çekirdeği izlendi. Subepitelyal sinir pleksusu ve epitel katlarına ait görüntü elde edilemedi. Tek bir kesitte bir adet sinir lifine ait görüntü mevcuttu (Resim 3a, 3b, 3c).

TARTIŞMA

SKKD tanısı klinik bulgulara dayanılarak konulan, santral ve periferik kornea stromasını etkileyen nadir bir kalıtsal kornea hastalığıdır. Hastalığın yağ metabolizmasındaki lokalize bir bozukluktan kaynaklandığı düşünülmektedir ve hiperkolesterolemi ile ilişkili olabileceği öne sürülmüştür (5). Fakat SKKD'nin ortaya çıkışında hiperkolesteroleminin şart olmadığı şeklinde karşıt görüşler de bildirilmiştir (9). Yine de tanı konulduğunda hastaların serum kolesterol ve lipid düzeylerinin belirlenmesi eşlik edebilecek kardiyovasküler hastalık yönünden önemlidir. Bizim hastamızın serum lipid ve kolesterol seviyeleri normal sınırlar içerisinde tespit edilmiştir.

Resim 3. Olgunun konfokal mikroskopi kesitlerinde izlenen: **a.** Yüksek reflektivite gösteren fibriller yapıdaki kristaller **b.** Köşeli yapıdaki kristaller (beyaz oklar) **c.** Sinir lifi (beyaz ok) ve keratosit çekirdekleri (kesikli ok).



Histokimyasal ve ultrastrüktürel çalışmalar; yüzeyel stromada çift kırılımlı kristalleri, Bowman tabakasının-

da yüksek yağ içeriğini ve stromada yağ damlacıklarını göstermiştir (9). Aynı zamanda elektron mikroskobu ile epitel hücrelerinin ve yüzeysel stromada bulunan keratositlerin içerisinde yağ birikimi tespit edilmiştir (10). Klinik olarak görülen kristaller, keratositlerin içerisinde ve ekstrasellüler matrikste biriken kolesterol sonucu ortaya çıkmaktadır (11).

Vesaluoma ve ark.nın yaptıkları çalışmada, Schnyder'in kristalin kornea distrofisi bulunan aynı aileye mensup 5 birey incelenmiştir. Yaşları 7 ile 78 arasında değişen ve farklı evrelerde hastalık bulgusu bulunan olgulara konfokal mikroskopi incelemesi yapılmıştır. Hastalığın erken dönemlerinde yüksek reflektivite gösteren madde birikiminin ön keratositlerin içinde, çevresinde ve subepitelyal sınırlar boyunca gözlendiği bildirilmiştir. Aynı çalışmada; ilerleyen yaşla birlikte subepitelyal kristal birikiminin arttığı ve hastalığın geç dönemlerinde yoğun bir ekstrasellüler matriksle beraber büyük kristallerin ön stromada yerleştiği tespit edilmiştir. İlerleyen bulgularla bazal epitelyal ve subepitelyal invazyonun hasarlandığı gözlenmiştir (11). Bizim olgumuzda her ne kadar arka stroma ve endotel, ön stroma ve subepitelyal alandaki yüksek reflektivite gösteren materyal birikimi nedeniyle konfokal mikroskop ile görüntülenemese de; ön segment optik koherens tomografide hastalığın stromanın tamamını değil özellikle ön bölümlerini etkilediğini düşündürecek bulgular elde edildi. Aynı zamanda, Vesaluoma'nın çalışmasını destekleyecek şekilde olgumuzda da subepitelyal pleksus izlenememekteydi.

Schnyder kristalin kornea distrofisi her ne kadar tanısı klinik olarak konulan bir kornea patolojisi olsa da, hastalığın kornea tabakalarında meydana getirdiği morfolojik değişikliklerin ve bu hastalıktan sorumlu kristallerin gösterilmesinde in vivo konfokal mikroskopi başlıca bir yöntemdir.

KAYNAKLAR

1. Weiss JS: Visual morbidity in thirty-four families with Schnyder Crystalline Corneal Dystrophy (An American Ophthalmological Society Thesis). *Trans Am Ophthalmol Soc* 2007;105:616-648.
2. Murat Köksal, Şebnem Kargı, Gökhan Gürelık, Fikret Akata: Schnyder kristalin distrofili bir aile. *Türk Oftalmoloji Gazetesi* 2002;32:896-901.
3. Shearman AM, Hudson TJ, Andersen JM, et al: The gene for Schnyder's crystalline corneal dystrophy maps to human chromosome 1p34.1-p36. *Hum Mol Genet* 1996;5:1667.
4. Takeuchi TT, Furihata M, Heng HHQ, et al: Chromosomal mapping and expression of the human B120 gene. *Gene* 1998;213:189.
5. Weiss JS: Schnyder's dystrophy of the cornea. A Swede-Finn connection. *Cornea* 1992;11:93-101.
6. Paparo LG, Rapuano CJ, Raber IM, et al: Phototherapeutic keratectomy for Schnyder crystalline corneal dystrophy. *Cornea* 2000;19:343.
7. Murat Köksal, Şebnem Kargı, Gökhan Gürelık, et al: Phototherapeutic keratectomy in Schnyder Crystalline Corneal Dystrophy. *Cornea* 2004;23:311-313.
8. Garner A, Tripathi RC: Hereditary crystalline stromal dystrophy of Schnyder. II. Histopathology and ultrastructure. *Br J Ophthalmol* 1972;56:400.
9. Weller RO, Rodger FC: Crystalline stromal dystrophy: histochemistry and ultrastructure of the cornea. *Br J Ophthalmol* 1980;64:46-52.
10. Rodrigues MM, Kruth HS, Krachmer JH, et al: Cholesterol localization in ultrathin frozen sections in Schnyder's corneal crystalline dystrophy. *Am J Ophthalmol* 1990;110:513-517.
11. Vesaluoma MH, Linna TU, Sankila ME, et al: In Vivo Confocal Microscopy of a Family with Schnyder Crystalline Corneal Dystrophy. *Ophthalmology*. 1999;106:944-951.