

Keratokonus ve Oküler Albinizm: Olgu Sunumu ve Literatür Tartışması

Özlem DİKMETAŞ*, Aysun ŞANAL DOĞAN**, Canan GÜRDAL**

ÖZET

Keratokonus, birçok hastalıkla birlikteliği literatürde gösterilmiş olan bir klinik tablodur. Kliniğimize ilerleyici görme kaybı ile başvuran ve nistagmusu mevcut olan 32 yaşında erkek hastanın, yapılan oftalmolojik muayenesi sonucu keratokonus tanısı koyulmuştur. Kornea topografisinde ortalama K değerleri sağ ve sol gözde, 54.15 D ve 48.74 D olup, keratokonusu düşündürmekte ve diğer oftalmolojik muayenesi nistagmus, iriste translusens ve dilatasyonlu fundus muayenesinde foveal hipoplazi, periferik fundusta hipopigmentasyon ile oküler albinizmle uyumlu görünüm saptanmıştır. Daha önce okülokutanöz albinizm keratokonus birlikteliği görülmüş ancak oküler albinizm keratokonus birlikteliği daha önce rapor edilmemiştir. Bu olgu sunumu keratokonus ve oküler albinizm birlikteliğine dikkat çekilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Keratokonus, Oküler albinizm

Keratoconus and Ocular Albinism: A Case Report and Discussion of The Literature

ABSTRACT

Keratoconus is a clinical entity which can be together with multiple disorders in the literature. 32 year-old man who appealed to our clinic with progressive visual disturbance and nystagmus was diagnosed as keratoconus with ophthalmologic examination. Averaged K values in corneal topography were 54.15 D and 48.74 D in the right and left eyes suggesting keratoconus, other ophthalmologic examinations revealed nystagmus, translucency of iris and foveal hypoplasia, peripheral hypopigmentation with dilated fundus examination and this appearance was consistent with ocular albinism. Although coexistence of keratoconus and oculocutaneous albinism cases exists, there is no report about ocular albinism with keratoconus. With this case report we take attention togetherness of keratoconus and ocular albinism.

Keywords: Keratoconus, Ocular albinism

* Kastamonu Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Kastamonu

** Sağlık Bilimleri Üniversitesi Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

Yazışma Adresi: Özlem Dikmetaş, Kastamonu Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Kastamonu

e-posta: ozlemdikmetas@gmail.com

Geliş Tarihi: 14.06.2017 Kabul Tarihi: 15.12.2017

Quick Response Kod:	Bu makaleye online erişim
	Website: http://www.medicalnetwork.com.tr • e-posta: oftalmoloji@medicalnetwork.com.tr
	<i>Bu çalışmanın kaynak olarak gösterimi: Dikmetaş Ö. Şanal Doğan A. Gürdal C. Keratokonus ve Oküler Albinizm: Olgu Sunumu ve Literatür Tartışması. MN Oftalmoloji 2018;25(2):121-123</i>

Giriş

Keratokonus (KK) etyolojisi tam olarak bilinmeyen, enflamatuvar olmayan, korneanın santral ve parasantral stromal incelmeleri ve apikal düzensizleşmesi ile karakterize, ilerleyici bir klinik tablodur.¹ Sıklıkla ergenlik döneminde, miyopi ve düzensiz astigmatizmaya bağlı gelişen tek taraflı ilerleyici görme bulanıklığı ile ortaya çıkmaktadır.¹

Albinizm saç, cilt ve gözlerde pigmentasyon azalması ile (okülokutanöz albinizm) veya yalnızca gözlerde pigmentasyon azalması ile (oküler albinizm) karakterize bir grup hastalıktır.²

Keratokonus genellikle tek başına görülmekle birlikte, birçok hastalıkla birlikte de görülebilmektedir. KK ile birlikte görülen klinik tablolar sistemik veya oküler olabilir. Sistemik olan grupta; Down sendromu, Turner sendromu, Ehler-Danlos, Marfan, atopi,

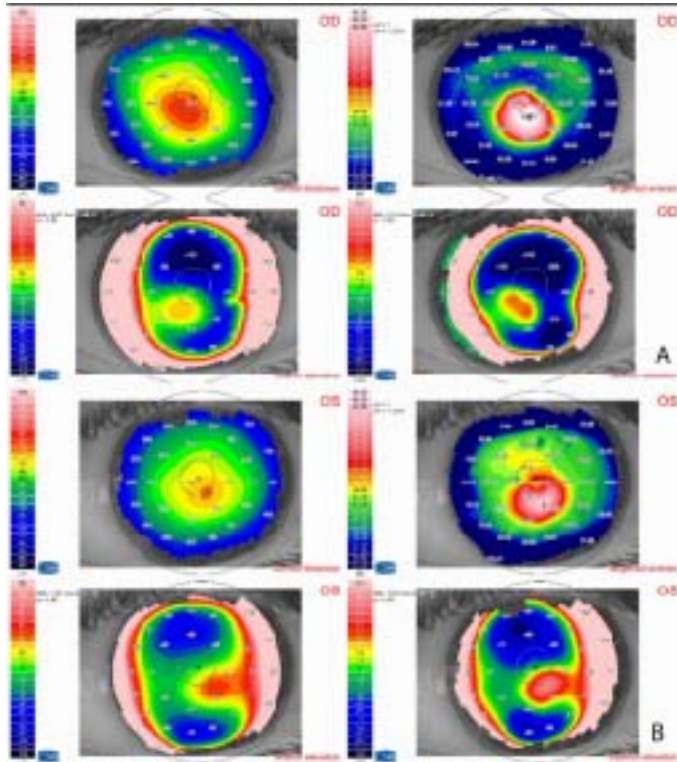
osteogenezis imperfekta, mental gerilik ve uyku apnesi sayılabilirken, oküler grupta vernal keratokonjonktivit, mavi sklera, aniridi, ektopia lentis, Leber'in konjenital amarozi, retinitis pigmentosa ve göz kaşıma yer almaktadır.³ Ancak KK ve okülokutanöz albinizm birlikteliği nadiren görülebilmektedir.^{4,5}

Bu çalışmada, literatürde çok fazla bildirilmeyen KK ve oküler albinizm birlikteliği olan bir olgunun tartışılması amaçlanmıştır.

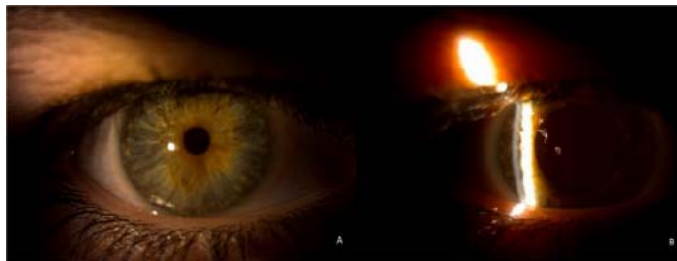
Olgu Sunumu

İlerleyici görme bulanıklığı ile kliniğimize başvuran 32 yaşındaki erkek hastanın yapılan oftalmolojik muayenesinde Snellen eşeli ile sağ göz görme keskinliği -0,25 -4,75 aks 28 ile 0,1 ve sol göz görme keskinliği +4,75-2,75 aks 167 ile 0,15 olduğu görülmüştür. Korneal topografi (Sirius, Costruzione Strumenti Oftalmici, Florence, Italy) bulgularına bakıldığında keratometrik ortalama

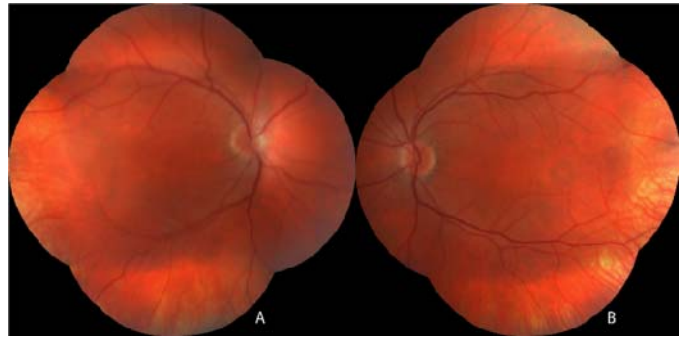
ma K değerleri sağ gözde 54,15 D ve sol gözde 48,74 D, topografik astigmatizma, en ince kornea kalınlığı ve ön kamara derinliği sağ gözde 4,85 D, 375 µm ve 3,57 mm sol gözde ise 5,12 D, 416 µm ve 3,45 mm olarak saptanmıştır (Resim 1). Yapılan biyomikroskopik muayenesinde her iki gözde korneada incelleme ile horizontal ve vertikal komponentleri içeren pendüler nistagmus, iriste hipopigmentasyon (Resim 2) dilatasyonlu fundus muayenesinde ise albinoid fundus, periferde görünür koroidal damarlar olduğu görülmüştür (Resim 3). Nistagmus nedeni ile fiksasyonu zayıf olan hastanın yapılan fundus optik koherans tomografi (OKT) (Optovue, Fremont, California, USA) verilerinde retinada hipoplazi olduğu görülmektedir (Resim 4). Fizik muayenede ise saç ve ciltte albinizmi düşündürecek renk değişikliği saptanmamıştır. Hastanın herhangi bir aile öyküsü bulunmamaktadır. Dermatoloji bölümüne okülökutanöz albinizm açısından danışılan hastanın herhangi bir cilt bulgusu saptanmaması nedeni ile tanımız KK, oküler albinizm birlikteliği ile uyumludur. Literatürde şimdiye kadar bu iki hastalığın birlikte olduğu çok az olgu bildirilmiştir.



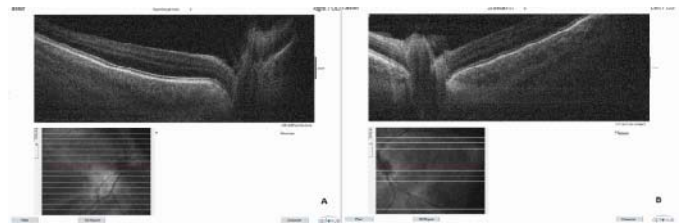
Resim 1: Korneal topografik veriler, A: Sağ göz korneal topografik veriler, B: Sol göz korneal topografik veriler



Resim 2: Olgunun biyomikroskopik ön segment görünümü



Resim 3: Periferel fundusta belirgin görülen hipopigmentasyon alanları ve koroidal damarlar, A: Sağ göz, B: Sol göz



Resim 4: Nistagmusu nedeni ile fiksasyonu zayıf olan hastanın fundus optik koherans tomografi görüntüleri, A: Sağ göz, B: Sol göz

Tartışma

Keratokonus, semptomları hastalığın evresine göre değişken olan bir klinik tablodur.^{1,6} Erken dönemde hiçbir belirti vermezken geç dönemde ciddi görme kayıplarına neden olabilmektedir. Bu nedenle erken tanı koymak ve tedaviyi doğru yönlendirmek önem taşımaktadır. KK hastalığının ilerleyici olması ve değişken klinik tablolarla ortaya çıkması hastalığın etyopatogenezi ile ilgili çok çeşitli çalışmaların yapılmasına zemin hazırlamıştır.^{6,7} Ancak KK'nın etyolojisi tam olarak açıklanamamakla birlikte yapılan çalışmalarda pozitif aile öyküsü üzerinde durulmaktadır.⁶ Klinik gözlemler, topografik çalışmalar ve keratokonus hastalarının ailelerinin segregasyon analizleri keratokonus hastalığında genlerin büyük bir rol oynadığını göstermektedir.^{6,8} Aile çalışmalarında KK olan bireylerin aile fertlerinde de santral korneal kalınlığın azaldığı görülmüştür.⁸ Özellikle genetik çalışmalarda yara iyileşmesinden sorumlu olan TGFβ yolağında ve FOXO1 ve FNDC3B de tek gen polimorfizmleri tanımlanmıştır.^{8,9} Bu nedenle hastalığın etyolojisine yönelik yapılacak olan genetik analizler bizim bu konudaki becerilerimizi arttıracaktır. KK ile birlikte sıklıkla görülen Marfan sendromunu etyolojisinde de TGFβ yolağındaki mutasyonlar yer almaktadır.⁷ Yine göz kaşınması olan hastalarda KK'un daha sık görüldüğü bilinmektedir bu konu ile ilgili yapılan etyolojik çalışmalarda proteolitik enzimlerin ve gözyaşı matris metalloproteinazların (MMP) artmış olduğu saptanmıştır.¹⁰ Buradan yola çıkarak KK'nın etyolojisinin aydınlatılmasının aslında eşlik edebilecek olan hastalıkların tahmin edilmesini kolaylaştıracağını düşündürmektedir. Bu olgu sunumunda KK'nın albinizmle birlikteliği üzerinde durulmaktadır.³ Woodward ve ark.³ KK ile sistemik hastalıklar ve sosyodemografik faktörler arasındaki ilişki üzerinde

çalışmışlar ve yapılan karşılaştırmalar sonucu Down sendromu, uyku apnesi ve astım ile KK birlikteliği arasında anlamlı ilişkili bulunmuştur. Ancak oküler albinizm, yapılan KK ve eşlik eden hastalıkları inceleyen çalışmalarda bildirilmemiştir. Oküler albinizm genellikle hayatın ilk 3 ayında gelişen infantil nistagmus ile karakterize melanozom sentez hastalığıdır. Genetik analizlerden en çok bilinen X'e bağlı geçişir.² Etkilenen erkeklerin %90 dan fazlasında GPR143'ün patogenetik varyantları görülmektedir.² Pásztor ve ark.⁴ 58 yaşında bilateral okülokütanöz albinizm ve KK mevcut olan bir olguda keratoplasti ile kombine katarakt cerrahisi tanımlamışlardır. Rao ve ark.⁵ yine benzer bir olgu olan 50 yaşında bilate-

ral KK ve okülokütanöz albinizm olan bir olgu tanımlamışlardır. Ancak literatürde tek başına oküler albinizm ve KK birlikteliğini gösteren olgu tanımlanmamıştır. Gerek KK gerekse albinizm genetik geçişe sahip olan klinik tablolardır. Daha önce de belirtildiği gibi çalışmalar bu hastalıklar için karmaşık etyolojiler tanımlamıştır ve multifaktöriyeldir. KK gibi karmaşık etyolojiye sahip bir hastalığın tedavisinin doğru yönlendirilebilmesi için patogeneze yönelik hipotezler geliştirilebilmesi gerekmektedir bunun için eşlik eden hastalıkların bilinmesi ortak bir patogeneze olabileceği için önem taşımaktadır. Bu nedenle halen KK'nın etyolojisinin geliştirilmesine yönelik yeni araştırmalar sürdürülmektedir.

Kaynaklar

1. Bao FJ, Geraghty B, Wang QM, Elsheikh A. Consideration of corneal biomechanics in the diagnosis and management of keratoconus: is it important? *Eye Vis (Lond)* 2016;3:18.
2. Lewis RA. Ocular Albinism, X-Linked. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJH, Bird TD, Fong CT, Mefford HC, Smith RJH, Stephens K, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016.2004 Mar 12.
3. Woodward MA, Blachley TS, Stein JD. The Association Between Sociodemographic Factors, Common Systemic Diseases, and Keratoconus: An Analysis of a Nationwide Health Care Claims Database. *Ophthalmology* 2016;123(3):457-65.
4. Pásztor D, Kolozsvári BL, Losonczy G, Fodor M. Femtosecond laser-assisted keratoplasty combined with cataract extraction in a patient with keratoconus and oculocutaneous albinism. *Indian J Ophthalmol* 2016;64(3):246-8.
5. Rao VA, Swathi P, Chaitra, Thappa DM. Bilateral keratoconus with oculocutaneous albinism. *Indian J Dermatol Venereol Leprol* 2008;74(4):407-9.
6. Bykhovskaya Y, Margines B, Rabinowitz YS. Genetics in Keratoconus: where are we? *Eye Vis (Lond)* 2016;3:16.
7. Soiberman U, Foster JW, Jun AS, Chakravarti S. Pathophysiology of Keratoconus: What Do We Know Today. *Open Ophthalmol J* 2017;11:252-261.
8. Lu Y, Vitart V, Burdon KP, et al. Genome-wide association analyses identify multiple loci associated with central corneal thickness and keratoconus. *Nat Genet* 2013; 45(2): 155-63
9. Hameedaldeen A, Liu J, Batres A, Graves GS, Graves DT. FOXO1, TGF-β regulation and wound healing. *Int J Mol Sci* 2014;15(9):16257-69.
10. Balasubramanian SA, Pye DC, Willcox MD. Effects of eye rubbing on the levels of protease, protease activity and cytokines in tears: relevance in keratoconus. *Clin Exp Optom* 2013;96(2):214-8.