

Bir Olgu Nedeniyle Bietti'nin Kristalin Retina ve Kornea Distrofisi

Tomris ŞENGÖR¹, Ahmet ALANYALI², Suat AKI², Osman KAPLANER³

ÖZET

PTT Hastanesi Göz Kliniğine başvuran ve "Bietti'nin Kristalin Retina ve Kornea Distrofisi" tanısı konan 15 yaşında bir bayan hasta takdim edilmiş, klinik ve laboratuvar bulguları değerlendirilerek korneada kristal depolanmasına ve benekli retina sendromuna yol açan diğer klinik tablolarla ayırıcı tanısına değinilmiştir.

Anahtar Kelimeler : Bietti'nin kristalin retina ve kornea distrofisi, kristalin kornea distrofisi, benekli retina sendromu

SUMMARY

BIETTI'S CORNEAL AND RETINAL DYSTROPHY

In this study clinical and laboratory findings of a 15 year old female patient diagnosed as Bietti's Crystalline Dystrophy are described and the differential diagnosis of this syndrome from the other flecked retinal syndromes and crystalline corneal dystrophies discussed. Ret-vit 1996;1:494-97

Key Words : Bietti's crystalline dystrophy, crystalline corneal dystrophy, flecked retinal syndromes

İlk kez 1937 yılında Bietti, arka kutupta parlayan küçük kristallerle tapetoretinal degenerasyon, retina pigment epiteli etrofisi, korooidal skleroz ve paralimbal korneada parlayan kristalleri olan bir hastalığa ait ikisi kardeş üç olgu yayınladı^{1,2}.

Hastalık klinik olarak korneada stromanın yüzeyel katlarında, paralimbal bölgede yerleşim gösteren sarı-beyaz renkte ve ışığı yansıtan poligonal iğne şekilli kristal depolanması ve fundusta retinanın yüzeyel ve derin katlarında midperifere kadar uzanan sarı-beyaz renkte parlayan kristaller ile karakterizedir. Hastalık ilerledikçe kristallerin sayısı ve büyüklüğündeki azalma yerine koroideada skleroza bırakmaktadır. Retina periferisinde kemik korpus külleri tarzında pigment değişiklikleri olmakta, nadiren de buna papillada solukluk eşlik etmektedir^{1,4}.

Hastalık genellikle 3. dekatta ortaya çıkmakla beraber, 1. ve 2. dekatta da görüldüğü bildirilmektedir^{1,5}.

Yavaş fakat progressif bir hastalık olan bu distrofinin ileri dönemlerinde görme keskinliği ve karanlık adaptasyonu azalmakta, periferik görme alanında daralma ve geniş santral skotomlar ortaya çıkmaktadır. Zamanla ERG'de bozulmalar olabilmektedir^{1,5}.

Yabancı ve yerli literatürde bu hastalık ile

ilgili 100'e yakın vaka takdim edilmiştir^{1,4,5}.

Ülkemizde ilk olarak 1979 yılında Karaağaç N, İskeleli G, Yiğitsubay V tarafından 1 vaka; 1989 yılında B, İrkeç M. tarafından 2 vaka; 1991 yılında da Bozkır DM, Ekinciler ÖF, Mirza GE, Doğan H tarafından da 4'ü kardeş olmak üzere 5 vaka bildirilmiştir^{4,6}.

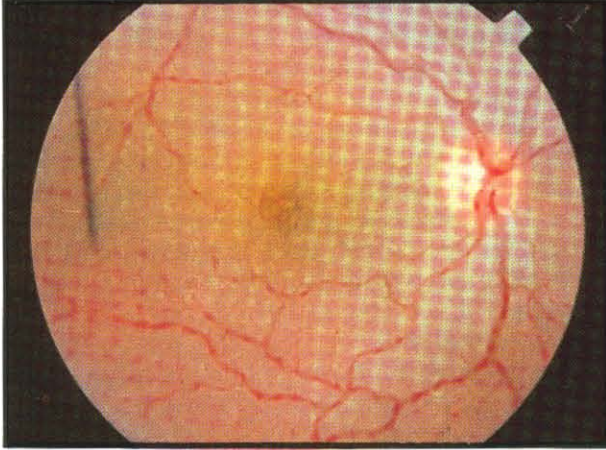
GEREÇ VE YÖNTEM

PTT Hastanesi Göz Kliniği'nde 1993 yılında Bietti'nin Kristalin Retina ve Kornea Distrofisi tanısı konan 15 yaşında bir bayan hasta incelemeye alınmış, rutin sistemik ve göz muayeneleri yapılmış bilgisayarlı görme alanı, İschiera kartlarıyla renkli görmesi, renkli fundus fotoğrafları, fundus fluorescein angiografisi, ERG, VER tetkiklerinin yanısıra rutin kan idrar biyokimya analizleri ile serum protein elektroforezi yapılmıştır. Hasta 15 aydır takip edilmektedir.

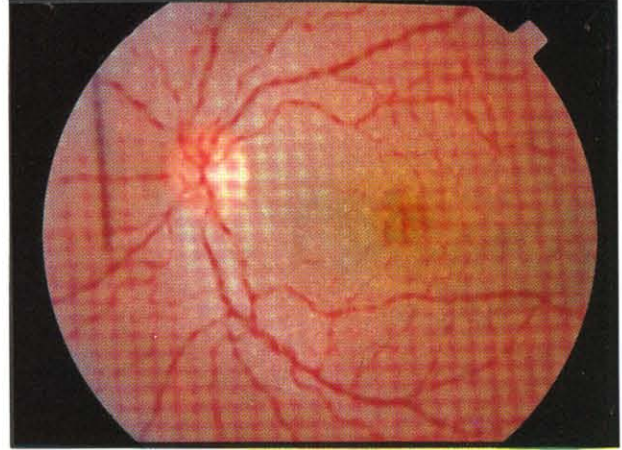
OLGU RAPORU

Hasta kliniğimize 1993 yılında çok ışıklı ortamlarda okuduğu yazıların üzerinde parıldamaların olması ve buna bağlı olarak görmesinin zorlaşması, birden karanlık ortamlara girdiğinde ise uzun süre hiç olduğunu ifade eden hasta 15 yaşındaydı ve öğrenciydi. Yapılan göz muayenesi sonucu Bietti'nin Kristalin Retina ve Kornea Distrofisi tanısı konan hastanın sorgulamasında anne ve babasının haladayı çocukları öğrenildi. Hastanın hikayesinden düzenli ve sık aralıklarla bir ilaç kullan-

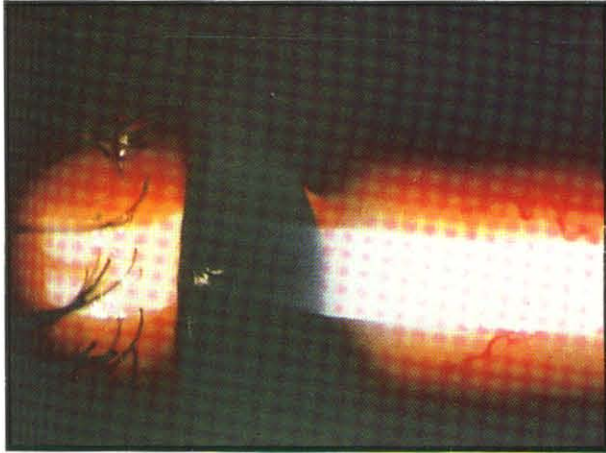
1. Doç Dr. PTT Hast. Göz Kliniği
2. Uzm. Dr. PTT Hast. Göz Kliniği
3. Dr. PTT Hast. Göz Kliniği



Resim 1. Hastanın sağ fundus fotoğrafı ve kristalin depolanmasına ait görünüm.



Resim 2. Hastanın sol fundus fotoğrafı ve kristalin depolanmasına ait görünüm.



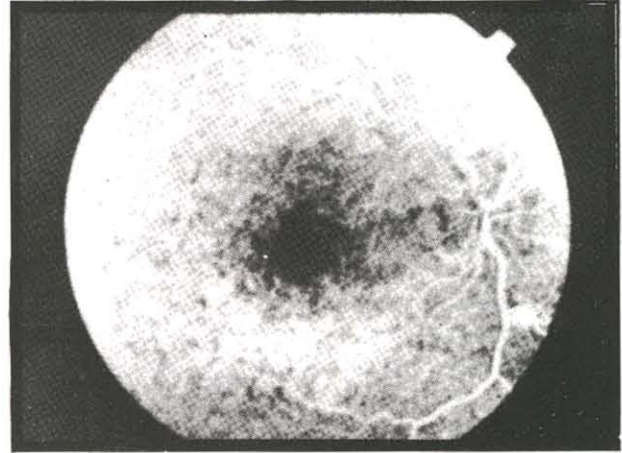
Resim 3. Limbal bölgede kristalin madde depolanması

madığı, herhangi bir ameliyat geçirmediği öğrenildi. Yapılan sistemik muayenesinde bir özellik tespit edilemedi.

GÖZ MUAYENESİ

Yapılan oftalmoskopik muayenede görme keskinliğinin her iki gözde tashihsiz olarak tam olduğu tespit edildi. Biyomikroskop ile ön segment muayenesinde her iki göz paralimbal bölgede, kornea epitelinin altında ve stromanın yüzeyel katlarında altın tozu gibi sarımsı - beyaz renkte parıltılı refleler veren kristal birikimleri saptandı.

Fundus muayenesinde ise her iki göz posterior polde yoğunlaşan, perifere doğru yoğunlukları giderek azalan ve ekvatora doğru kaybolan, retinanın yüzeyel ve derin katlarında yer yer damarların üzerine serpilmiş şekilde parıltılı refleler veren altın tozu gibi kristal depozitleri tespit edildi. Retinal damarlar, optik disk ve makula normal sınırlarda bulundu



Resim 4. Hastanın sağ fundus fluorescein anjiyografisine ait görünüm

Res^{1,2}.

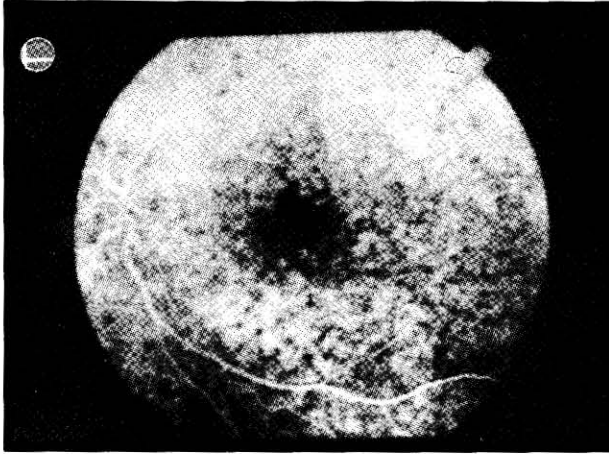
Limbal bölgenin slit biyomikroskopisinde parıldayan kristaller saptandı ve fotoğraflandı Res³.

Çekilen fundus fluorescein anjiyografisinde posterior polde kristal birikimlerine uyan sahalarda, noktasal güve yeğini tarzında pigment değişikliklerinin yarattığı hiper ve hipofloresan sahalara dikkati çekmekteydi. Kristal depozitleri fluoresceini yaymak veya bloke etmek gibi bir özellik göstermediler Res^{4,5}.

Hastanın yapılan ilk muayenesinde göre keskinliğinin her iki gözde tashihsiz olarak tam olduğu tespit edilmesine rağmen bilgisayarlı görme alanı muayenesinde her iki gözde periferik daralma ve dağınık şekilde hassasiyet kayıpları tespit edildi.

Amsler Grid ile yapılan muayenesinde hasta metamorfopsi tanımlamadı. ERG, VER tetkikleri normaldi.

Protein elektroforezi, rutin kan- idrar biyo-



Resim 5. Hastanın sol fundus fluorescein anjiografisine ait görünüm.

kimya analizleri normal olarak bulundu.

Anne ve babasının kardeş çocukları olması nedeniyle ailenin diğer fertleri dikkatlice muayene edildi ve herhangi bir patoloji tespit edilemedi.

TARTIŞMA

Kornea ve fundus bulguları ile literatürde oldukça nadir rastlanan Bietti'nin Kristalin Retina ve Kornea Distrofisi'nin korneada kristal depolanmasına yol açan diğer hastalıklarla ve benekli retina sedromuna yol açan hastalıklarla ayırıcı tanısı gerekmektedir.

Wilson ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada Bietti'nin Kristalin Retina ve Kornea Distrofisi tanısı konan bir hastadan alınan limbal kornea ve konjonktiva biyopsisinin elektronmikroskopik incelemesinde korneal ve konjonktival fibroblastların içinde kristaller ve aynı hücrelerde kompleks lipid inklüzyonları tespit etmişlerdir. Ayrıca bu kristallerin daha az miktarda ekstrasellüler aralıkta da bulunduğunu belirlemişlerdir. Dolaşımdaki lenfositlerde de aynı kristaller ve lipid inklüzyonları tespit edilmiş ancak bu kristallerin kimyasal yapısı saptanamamıştır. Bu bulgular nedeni ile Bietti'nin Kristalin Retina ve Kornea Distrofisi'nin sistemik metabolik bir anormalliğin sonucu geliştiği söylenmiştir¹.

Literatürde Bietti'nin Kristalin Retina ve Kornea Distrofisi tanısı konan hastalarda:

1. Çeşitli derecelerde renkli görme bozuklukları
2. Görme alanı değişiklikleri
3. Karanlık adaptasyonunda uzama
4. Fundus fluorescein anjiografisinde çeşitli oranlarda RPE ve daha ileri dönemlerde koruyapillaris atrofi bildirilmektedir^{1,5,7}.

Ayırıcı tanıda değerlendirilmesi gereken hastalıklar Tab¹'de gösterilmiştir.

Rutin kan - idrar biyokimya tetkiklerinin, protein elektroforezinin normal olması ve idrar

- kan aminoasit seviyelerinin normal değerlerde bulunması, Bietti'nin Kristalin Distrofisi tanısı konmasında sistinozis tirozinozis oxalozis ve kornea ürüka ile ayırımında önemli olmuştur. Ayrıca sistinoziste kornea, konjonktiva, iris, ön kamara, korpus siliare, optik sinir, RPE hücreleri ve sklerada sistin kristalleri gözlenir. Lens ve vitreusta ise kriskaller gözlenmez. Korneada kristaller yalnız limbusta değil, tüm korneada mevcuttur. Bu bulgularıyla Bietti'nin Kristalin Distrofisi'den farklıdır^{1,5,8}.

Hiperornitemik Gyrate Atrofik ise otozomal ressesif geçen fundusta geniş atrofik alanların bulunduğu ve hastaların çoğunda vitre dejenerasyonunun eşlik ettiği bir hastalıktır. Bu hastalarda plazma, aköz hümör, BOS ve idrarda ornitin seviyelerinin de arttığı saptanır. Bietti'nin Kristalin Distrofisi'ndeki gibi kornea bulguları ile Bietti'nin Kristalin Distrofisi'ndeki gibi kornea bulgularının olmamasının yanısıra atrofik alanları içeren fundus bulguları ile Bietti'nin Kristalin Distrofisi'nden ayrılır^{5,8}.

Sjögren - Larson Sendromunda korneaların saydam olması, bu hastalığın konjenital ihtiyozis, spastik dipleji, mental retardasyon triadı ile seyretmesi Bietti'nin Kristalin Distrofisi'nden ayırıcı tanısını sağlar^{5,8,9,10}.

Tamoksifen ise meme kansinomlarında kullanılan nonkortikosteroid ve antiöstrojen etkili bir ilaçtır. Tamoksifen kullanımında görme keskinliğini azaltan halka benzeri korneal - subepitelyal birikintiler meydana gelir ve posterior polde yüzeyel refraktil depozitler görülür. Kornea ve fundus bulunmamasıyla da Bietti'nin Kristalin Distrofisi'nden ayrılır¹¹.

Primer oxalozisli birçok hastada ve uzamış metoksifluran anestezisine sekonder oxalozisli bir hastada oxalat kristalleri olarak belirlenen beyaz retinal benekler görüldüğü bildirilmiştir. Bizim hastamızda ise kristallerin renkleri ve genel anestezi hikayesinin olmaması primer veya metoksiflurana sekonder oxalozis ile ayırıcısını sağlar^{12,13}.

Talk granülü içeren solusyonların İV injekte edilmesi sonucu posterior polde saçılmış, parlak, ince-beyaz granüller görülebilmektedir. Hastamızdaki kristallerin renklerinin yanı sıra hem korneada hem de retinada tespit edilmeleri ve hastamızda İV ilaç kullanımı öyküsünün bulunmaması ayırıcı tanıda yardımcı olmuştur¹⁴.

Schnyder'in Kristalin Distrofisi'nde ise korneadaki kristal birikimlerinin Bietti'nin Distrofisi'nin aksine korneanın santralinde yer alması ve otozomal dominant geçiş göstermesi ile bu tanıda uzaklaşılarak, retina patolojisinin özelliğide dikkate alınarak Bietti'nin Kristallerin hem limbal kornea hemde retinada tespit edilmeleri hiperbilirubinemi ve banda keratopati-

1. Sistinozis
2. Oxalozis
3. Tirozinozis
4. Hiperornitemik
5. Sjögren-Larson Sendromu
6. Metoxifluran ile genel anestezi
7. Tamoxifen kullanımı
8. Talk embolisi
9. Schnyder'in Kristalin Distrofisi
10. Lipid veya band keropati
11. Hiperbilirubinemi
12. Fundus Flavimakulatus
13. Otozomal Dominant Druzen (Doyne(nin Bal Peteği Deg.)
14. Fundus Albipunktatus
15. Kandori'nin Benekli Retina Sendromu
16. Retinitis Pigmentoza
17. Angioid Stria

Tablo 1. Korneada kristalin madde depolanması görülen hastalıklar

den ayırımını sağlamıştır⁸.

Fundus Flavimakulatus'ta da hemen daima klinik tabloda makulada atrofik lezyonun yer aldığı, makulanın etkilenmediği tipinde ise retinada yaygın sarı - beyaz beneklerin bulunduğu bilimektedir. Bu hastaların büyük çoğunluğunda ERG ve EOG'nin anormal olmasına karşılık periferik görme alanlarının ve gece görmenin normal olması karşılık periferik görme alanlarının ve gece görmenin normal olması Bietti'nin Kristalin Distrofisi'nden ayırımında yol gösterici olmuştur^{8,10}.

Fundus Albipunktatus'ta da nastalığın ilerleme göstermeyesinin yanısıra görme alanlarının da normal olması ayırıcı tanıda yardımcı olmuştur⁸⁻¹⁰.

Görme keskinliğinin, görme alanlarının, retina fonksiyonlarının Otozomal Dominant Druzen'de (Doyne'nin Bal Peteği dejenerasyonu) normal olması ve fundus bulgularının farklılığı Bietti'nin Kristalin Distrofisinden ayırımında önemli kriterlerdir^{4,8,8,10}.

Kandori'nin Benekli Retina Sendromu'nda da fundusta retinanın midperiferisine kadar uzanan ve subretinal yerleşim gösteren değişik büyüklükteki depozitleri kirli sarı renkte olmaları ve görme alanlarının bu hastalıkta normal olması ile Bietti'nin Kristalin Distrofisi'nden ayırıcı tanısı yapılabilmektedir^{4,8}.

Retinitis Pigmentoza'da retinanın periferisinde pigmenter değişikliklerin olmasına rağmen korneaların normal olması nedeni ile korneada krisal depozitleri içeren Bietti'nin Kristalin Distrofisi'nden ayrılır^{8,9}.

Angioid Striada ise fundusta portakal kabu-

ğu görünümünde pigmenter değişikliklerin bulunması ve peripapiller alanda koroid düzeyinde ışınları tarzda damarsı çizgilerin olması Angioid Stria'yı Bietti'nin Kristalin Distrofisi'nden ayırmaktır^{8,9}.

Takdim edilen olguda hastanın öyküsü, muayene ve laboratuvar bulguları göz önüne alınarak Bietti'nin Kristalin - Retina ve Kornea Distrofisi tanısı görülen bu klinik tablo ile karışabilecek diğer patolojilerle ayırıcı tanısı konmuş ve ilginç kornea fundus bulguları ile literatürde oldukça nadir görülen bu klinik tablo ile karışabilecek diğer patolojilerle ayırıcı tanısı vurgulanmak istenmiştir.

KAYNAKLAR

1. Wilson DJ, Weleber RG, Klein ML, Welch RB, Green WR: Bietti's crystalline dystrophy. Arch Ophthalmol 1992;107:213-221
2. Bagolini B, Ioli Spada G: Bietti's tapetoretinal degeneration with marginal dystrophy. Am J Ophthalmol 1968;65:53-60
3. Harrison RS, Acheson RR, Dean Hart JC: Bietti's tapetoretinal degenerasyon with marginal koreal dystrophy (crystalline retinopathy) case report. Br J Ophthalmol 1987;71:220-223
4. Eldem B, İrkeç M: İki olgu nedeniyle bietti'nin kristalin retina ve kornea distrofisi. Türk Oft Gaz 1989;602-607
5. Bozkır DM, Ekinciler ÖF, Mirza CE, Doğan H: Bietti'nin kristalin distrofisi. XXV. Türk Oftalmoloji Kongresi Bülteni. İstanbul Cilt: IV. Türk Oftalmoloji Derneği İstanbul Şubesi. 1991; IV:178-183
6. Karaağaç N, İskeleli G, Yiğitsubay V: Bietti'nin kristalin fundus distrofisi XIV. Ulusal Türk Oftalmoloji Kongresi Bülteni İstanbul. 1980;432-437
7. Yuzawa MM, Y Matsui M: Bietti's crystalline retinopathy Ophthalmic Pediatr Genet 1986;7:9-20
8. Kanski JJ: Clinical Ophthalmology Butterworths, London, 1986, p:112,363,364,378,379.
9. Collins FJ, Donnenfeld ED, Perry HD, Wittpenn JR: Ophthalmic Desk Reference 1991;p:15,253,498,504.
10. Newell PW: Ophthalmology principles and concepts. The CV Mosby Co, St. Louis, 1987;p:297,298,335.
11. Kaiser Kupfer MI, Lippman ME: Tamoxifen retinopathy cancer treat. 1978 Rep 62:315.
12. Fiedler AR, Garner A, Chambers TL: Ophthalmic manifestations of primary oxalozis. Br J Ophthalmol 1980;64:782-788
13. Bullock SD, Albert DM: Flecked retina appearance secondary oxalate crystals from methoxyflurane anesthesia. Arch Ophthalmol 1975;93:26-31
14. Friber TR, Gragoudas ES, Regan CD: Talc emboli and macular ischemia in intravenous drug abuse. Arch ophthalmol 1979;97:1089-1091
15. Rodrigues MM, Kruth HS, Krachmer JH, et al. Unesterified cholesterol in schnyder's corneal crystalline dystrophy. Am J Ophthalmol 1987;104:157-163.