

Unilateral Makuler Kolobom ile Kronik Böbrek Yetmezliği Birlikteliği

Dilek GÜVEN¹, Ahmet ŞENGÜN¹, Hikmet HASIRIPI²

ÖZET

Makuler kolobomda lezyon, keskin sınırlı retina pigment epitel ve koroid atrofisi alanı ile karakterizedir. Lezyon sınırında hiperpigmentasyon ve lezyon tabanında sklera üzerinde seyreden büyük koroid damarları izlenebilir. Olgumuzda, tek taraflı makuler kolobomatöz lezyona, kronik böbrek yetmezliği eşlik etmektedir. Sunumuzda olgu, okulorenal sendromun değişik bir görünümü olarak değerlendirilmekte ve ayırıcı tanı açısından irdelenmektedir.

ANAHTAR KELİMELELER: Okulorenal sendrom, makuler kolobom, böbrek yetmezliği.

UNILATERAL MACULAR COLOBOMA ASSOCIATED WITH CHRONIC RENAL FAILURE

SUMMARY

The lesions in macular coloboma are seen as sharply demarcated areas of retina pigment epithelial and choroidal atrophy. There may be pigmentation at the edge of the lesion, and a few large choroidal vessels may cross sclera at the base of the lesion. We report a case of unilateral macular coloboma associated with chronic renal failure. We suggest that this may be a different presentation of oculorenal syndrome, considering other entities in the differential diagnosis. **Ret-vit 2001; Özel Sayı: 25- 28.**

KEY WORDS: Oculorenal syndrome, macular coloboma, renal failure.

Makula displazisi veya kolobomu, retina pigment epiteli ve koroid atrofisinin keskin sınırlarla ayrıldığı lezyonlardır¹. Lezyon kenarında pigmentasyon ve kolobom tabanındaki sklera üzerinde seyreden büyük koroidal damarlar izlenir. Sklera genellikle ektazik bir görünüm verir. Bilateral makular kolobom, retinitis pig-

mentosa ile birlikte bulunabilir, ayrıca, Leber'in konjenital amarozu², Down sendromu³ ve idiopatik infantil hiperkalsiuri⁴ ile birlikteliği tariflenmiştir.

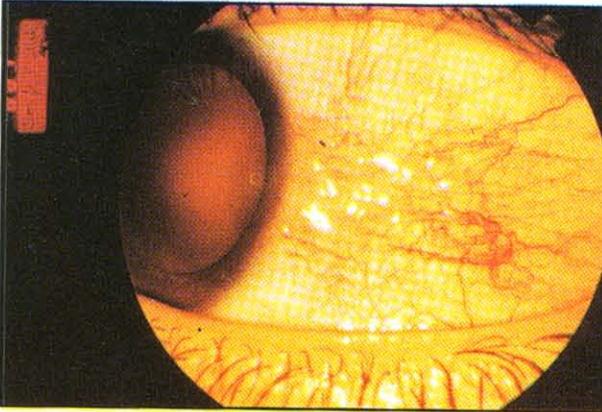
Sunmak istediğimiz hastada, unilateral makuler kolobom ve kronik böbrek yetmezliği mevcuttur. Okulorenal sendromun değişik bir prezentasyonu olduğunu düşündüğümüz olgu, bulguları ve ayırıcı tanıları ele alınarak değerlendirilmiştir.

1. Uzm.Dr., Ank.Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 3. Göz Kliniği, Uzman Dr.

2. Dr., Ank. Numunc Eğitim ve Araştırma Hastanesi, 3. Göz Kliniği, Şef

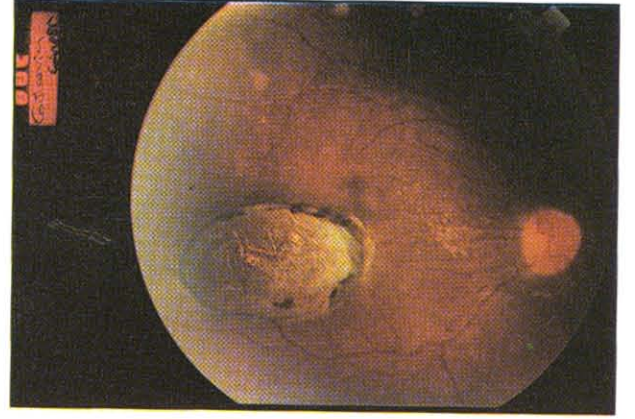
OLGU

Yaklaşık 4 ay önce kronik böbrek yetmezliği nedeniyle bilateral nefrektomi ameliyatı geçiren ve transplantasyon bekleyen on yedi yaşındaki bayan hasta, gözlerindeki kızarıklık sebebiyle kliniğimize konsülte edildi. Öykü irdelendiğinde, 12 yaşından beri sağ gözde az görme farkettiğini belirten hastanın görme keskinlikleri, her iki gözde de 0.5'ti ve solda -0.50 D tashihle 0.7'ye çıkıyordu. Renkli görmesi doğaldı. Minimal alternan ekzotropiyası mevcuttu. Ön segment muayenesinde, nazal ve temporal bulbar konjunktivada kalsiyum birikintileri olduğu düşünülen düzensizlikler içeren oldukça hiperemik bir görüntü mevcuttu. (Resim 1) Kornea, ön kamara ve lens doğal olarak değerlendirildi. Fundus muayenesinde, sağda makula bölgesinde, optik diskten 2 DD uzaklıkta, yaklaşık 3 DD ile 2 DD boyutlarında yüzeyden derin, ekskavasyon gösteren, tabanında hipo- ve hiperpigmentasyon gösteren, koroidal damarların seçilebildiği, retina ile sınırının ise zımba deliği kenarı gibi keskin ve hiperpigmente olduğu lezyon izlendi. (Resim 2) Solda makula doğal olarak değerlendirildi. (Resim 3) Her iki gözde hipertansif retinopatiye sekonder sert eksüda bölgeleri, retinal ödem ve hipertansif koroido-



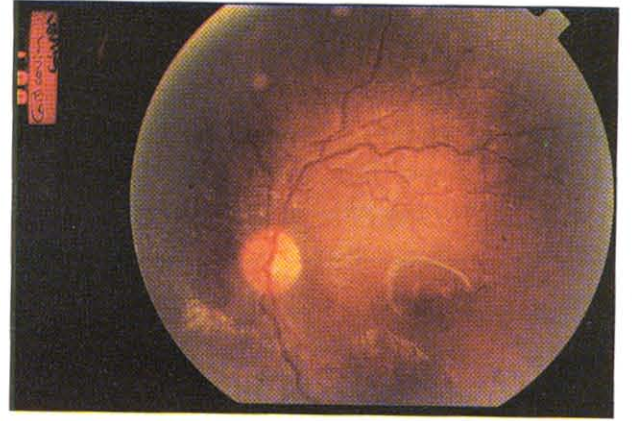
Resim 1.

Bulber konjunktivada kalsifik birikintilerle birlikte enflamasyon görüntüsü



Resim 2.

Sağ fundusta, maküler bölgede kolobomatöz lezyon, retinal ödem ve sert eksüda odakları



Resim 3.

Sol fundusta peripapiller bölgede sert eksüdalar ve periferde doğru yerleşmiş Elchnig spotları.

patiye sekonder periferde doğru daha iyi seçilebilen Elchnig spotları mevcuttu.

Hastaya topikal steroid tedavisi önerildi, iki hafta sonraki kontrolünde konjunktival hiperemi ve ödem azalmıştı, konjunktiva altında küçük birikintiler devam ediyordu. Konjunktivitinin iyileştiği izlenerek, steroid tedavisi sonlandırıldı, ve hasta topikal suni gözyaşı ile takip edildi. Hastanın bir ay sonraki renal transplantasyon ameliyatının akabinde göz muayenesinde, görmeler, sağda 0.5 (-1.00 D ile 0.6), solda ise 0.9 (-0.25 D ile Tam) idi, ön segment muayenesinde konjunktivit bulgusu izlenmiyordu, fundus muayenesinde ise retinal ödemin rezorbe olduğu görülüyordu.

Fizik muayenesinde herhangi bir bedensel anomalisi bulunmayan hasta, 2 yıldır kronik böbrek yetmezliği ve hipertansiyon nedeniyle takip olunmakta ve haftada 3 kere hemodialize girmektedir. Bir yıl önce anti HCV tetkikinin pozitif olması nedeniyle interferon tedavisi görmüştü. Kasım 2000'de bilateral nefrektomi geçirmişti ve antihipertansif medikal tedavi alıyordu. Transplantasyon öncesi yapılan tetkiklerinde; toraks bilgisayarlı tomografide difüz fibrotik interstisyel değişiklikler, bilateral plevral sıvı, ekokardiyografide, sol ventrikül hipertrofisi, mitral ve triküspid yetmezlik mevcuttu. Karında asit gelişmesi üzerine ponksiyon uygulanan hastanın karaciğer biyopsisi hemosiderozis ile uyumlu bulunmuştu. Babasının donör olduğu transplantasyonu takiben 1. ayda böbrek normal konum ve boyuttaydı.

Hastanın soygeçmişinde, göz ve böbrek hastalığı tariflenmiyordu. Anne, baba ve 10, 6 ve 3 yaşındaki kız kardeşlerinin göz muayeneleri doğal olarak değerlendirildi.

TARTIŞMA

Uzun süre dializ ile tedavi edilen kronik böbrek yetmezliği hastalarında, bazen bulbar konjunktivada enflamatuvar reaksiyonlar görülebilir⁵. Bilateral konjunktival ve episkleral difüz konjesyona, kornea ve konjunktivadaki belirgin kalsifik presipitatlar eşlik edebilir. Tetkiklerde, uzun süreli BUN yüksekliği veya ani serum kalsiyum düzeyleri tespit edebilir. Olgumuzdaki benzer tablo da, topikal steroid tedavisine olumlu cevap vermiştir.

Maküler kolobomda görüntü, konjenital toksoplazmozise sekonder gelişen maküler skar görüntüsüne benzerlik gösterir ve ayırıcı tanıda mutlaka irdelenmelidir¹. Konjenital toksoplazmozise bağlı olduğu düşünülen geniş at-

rofik, sıklıkla çukurlaşmış koryoretinal skarlar, makula bölgesinde, komşuluğunda veya fundusun başka yerinde izlenebilir, ve eğer özellikle simetrik ise herediter distrofik lezyonlarla karışabilir⁶. Tanı, tipik klinik bulgular görülen hastalarda herhangi bir titrede serum Ig G pozitifliği ile doğrulanır⁷. Çünkü, aktif dönemde IgG antikoru 1-2. haftada pozitifleştikten sonra çok düşük titrelere de olsa hayat boyu pozitif kalmaktadır. Klinik olarak tanı, geçirilmiş toksoplazmozis ile uyumlu olmasına rağmen IgG titresi negatif bulunmuşsa, çok düşük düzeydeki serum LgG antikor titrelerinin saptanması için ancak referans niteliğindeki ender laboratuvarlarda uygulanabilen Sabin-Feldman boya testi önerilmektedir. Bizim olgumuzda, maküler lezyon, klinik olarak konjenital toksoplazmozis skarını düşündürmesine rağmen, ELİSA ile IgG titresi negatif bulunmuştur. Ancak hastaya Sabin-Feldman boya testi uygulanamamıştır.

Fenotipi oldukça değişken olan North Carolina maküler distrofisinde bulgular, druzen benzeri değişiklikler, koroid neovasküler membrana yolaçan diskiform lezyonlar, periferik druzen ve maküler stafilmatomayı içeren geniş bir yelpaze gösterir⁸. Maküler bölgede retina pigment epitel, koroid ve retinanın total atrofisi, geniş, derin, sınırları belirgin, stafilmatomöz veya kolobomatöz alanlar oluşur ve progresif santral görme alanı kaybı görmeyi 0.1 seviyelerine düşürür. Fundus görüntüsü olarak olgumuza çok benzemekle birlikte, komplet otozomal geçiş göstermesi, hastanın yaşı dikkate alındığında bilateral tutulumun başlamış olmasının beklenmesi, North Carolina bölgesi ile ailesel bağlantısı olmayan hastalarda da benzer bulguların tariflenmesine rağmen bizi bu tanıdan uzaklaştırmıştır.

Gass'ın takip ettiği, 13 yıldır görme azlığı

olan 43 yaşındaki bayan hastanın bir gözünde makuladaki jeografik atrofi alanı zamanla stafilomaya dönüşmüştür⁸. Diğer gözde ise yeni jeografik atrofi odakları gelişmeye başlamıştır. Aile öyküsünün olmaması ve klinik görüntü olarak olgumuza benzerlik gösteren bu olgu, non-familial ilerleyici maküler distrofi ve unilateral maküler stafilom olarak tanı almıştır. Ancak, bu olgudaki tutulum yaşı ve renkli görmenin bozulmuş olması, bizi bu tanıdan da uzaklaştırmıştır.

Meier'in akraba evliliği bulunan ailenin iki çocuğunda nefrokalsinozis, nefrolitiazis, idiopatik hiperkalsiüri ile birlikte bilateral maküler kolobom ve tapetoretinal dejenerasyon tarif etmesiyle, çeşitli okulorenal sendrom olguları rapor edilmeye başlamıştır⁴.

Gil-Gibernau ve arkadaşları, ikisi abla-erkek kardeş olmak üzere, renal tubulus malformasyonuna bağlı olduğu düşünülen infantil idiopatik hiperkalsiüri ve konjenital miyopisi olan 4 olgunun ikisinde bilateral kolobomatöz lezyon, diğerlerinde ise monoküler lezyon izlemişler ve bu birlikteliğin tesadüfi olmaktan çok yeni bir okulo-renal sendrom olabileceğini savunmuşlardır⁹. Bilateral makula kolobomu, papiller diversiyon ve hipoplazi ve konjenital magnezyum kaybı ile birlikte olan böbrek hastalığı olguları¹⁰ ve 12 ile 17 yaşındaki iki kız kardeşte tarif edilen son dönem kronik böbrek yetmezliği ile birlikte bilateral maküler kolobom ve miyopi, okulorenal sendromun benzer örneklerindedir¹¹. Olgumuzda, aile öyküsünün bulunmaması ve tek taraflı tutulumun bulunmasına karşın, klinik olarak lezyonun tarif edilenlerle uyum göstermesi, tutulum yaşının benzerliği, transplantasyon gerektiren kronik böbrek hastalığının varlığı, tanıda okulorenal sendromu düşündürmüştür.

Hastanın özellikle diğer gözün tutulumu açısından yakın takibi ve konjenital toksoplazmozis tanısının kesin ekarte edilmesi için imkanlar dahilinde Sabin-Feldman boya testinin yapılması uygun olacaktır.

KAYNAKLAR

1. Taylor D. Pediatric Ophthalmology. Blackwell Scientific Publications, Boston 1990, p:414.
2. Margolis S, Scher BM, Carr RE. Macular colobomas in Leber's congenital amaurosis. Am J Ophthalmol 1977;83:27-31.
3. Yamaguchi K, Tamai M. Congenital macular coloboma in Down syndrome. Ann Ophthalmol 1990;22:222-3.
4. Meier W, Blumberg A, Imahorn W, De Luca F, Wildberger H, Oetliker O. Idiopathic hypercalciuria with bilateral macular colobomata: a new variant of oculo-renal syndrome. Helv Paediatr Acta 1979;34:257-69.
5. Klaassen-Broekema N, van Bijsterveld. The role of calcium in the development of the acute red eye in chronic renal failure. Eur J Ophthalmol 1995;5:7-12.
6. Gass JD. Stereoscopic Atlas of macular diseases diagnosis and treatment. Mosby St. Louis Cilt I, 1997, sf: 614-622.
7. Tutkun İT. Oküler toksoplazmoziste tanı yöntemleri. T.O.G. 2001;312:347-351.
8. Gass JD. Stereoscopic Atlas of macular diseases diagnosis and treatment. Mosby St. Louis Cilt II, 1997, sf: 112-114.
9. Gil-Gibernau J, Galan A, Callis L, Rodrigo C. Infantile idiopathic hypercalciuria, high congenital myopia, and atypical macular coloboma: a new oculo-renal syndrome? J Pediatr Ophthalmol Strabismus 1982;19:7-11.
10. Torralbo A, Pina E, Portoles J, Sanchez-Fructuoso A, Barrientos A. Renal magnesium wasting with hypercalciuria, nephrocalcinosis and ocular disorders. Nephron 1995;69:472-5.
11. Ben Mehidi A, Massin P, Paques M, Erginay A, Gaudric A, Leys A. Bilateral macular pseudocoloboma associated with chronic renal insufficiency in two sisters. J Fr Ophthalmol 1999;22:671-5.