

Bir Olgu Nedeniyle Bietti'nin Kristalin Retina Distrofisi

Dilek GÜVEN¹, Ahmet AKSÜNGER², H.Haluk AKBATUR³,
Meral OR³,

ÖZET:

Kliniğimizde, Bietti'nin kristalin retina distrofisi tanısı konulan 30 yaşındaki kadın hastanın ön segment muayenesi doğal olarak değerlendirilmiş, fundus muayenesinde ise tipik refraktil sarı depozitler izlenmiştir. Fundus floresein anjiyografik muayenede, retina pigment epitel kaybı, elektrofizyolojik testlerde fotopik ve skotopik değerlerde belirgin bozulma ve görme alanı muayenesinde bilateral minimal konsantrik daralma görülmüştür.

Anahtar kelimeler: Bietti' nin kristalin distrofisi, kristalin retinopati.

SUMMARY

BIETTI'S CRYSTALLINE RETINAL DYSTROPHY

Examination and analysis results of a 30 year-old woman who is diagnosed in our clinic as Bietti' s crystalline dystrophy are represented. Biomicroscopic examination was considered as normal. Fundoscopic examination revealed typical yellow refractile deposits. Fundus florescein angiographically, there was loss of retina pigment epithelium. Electrophysiological tests showed disturbance of photopic and scotopic values and perimetric examination showed minimal concentric constriction bilaterally. *Ret-vit 1994; 2: 206-8*

Key words: Bietti' s crystalline dystrophy, crystalline dystrophy.

1937' de ilk olarak Bietti tarafından, ikisi erkek kardeş, üç olguda marjinal korneal distrofi ile birlikte bir tapetoretinal dejenerasyon tanımlanmıştı.¹ Fundus görüntüsü 3. dekatta başlayan, arka kutupta küçük, parlayan sarı-beyaz kristaller, retina pigment epitel atrofisi ve koroidal sklerozun olduğu tapetoretinal dejeneresansla karakterizedir, bu hastalarda aynı zamanda süperfisyel marjinal korneada parlayan sarı kristaller gösterilmiştir.² Diğer yazarlar, kornea tutulumu olmaksızın, retinal kristalin distrofi izlemişler ve bunları da Bietti' nin distrofisi olarak adlandırmışlardır, böylece bugüne kadar 80 civarında olgu bildirilmiştir.³

Türkiye' de, taramalarımızla tespit edebildiğimiz, 15 Bietti kristalin retina ve kornea distrofisi olgusu mevcuttur.⁴⁻⁸

Bietti' nin kristalin tapetoretinal distrofisi, genelde erkeklerde görülür, gece körlüğü ile paralellik göstermeyen yavaş progresyonlu görme azalması nedeniyle, orta yaşlarda tanı konulur. Biyomikroskopik muayenede korneal kristaller görülmeyebilir. Arka kutupta, retina- nın iç ve dış katlarında sarı refraktil depozitler ve retina pigment epitelin jeografik atrofi alanları izlenir. Optik disk ve retina damarları ve retinanın ekvatoryal alanları normaldir. Periferde, kemik korpuskülleri gelişir. Atrofik değişiklikler arttıkça, fundusun parlaklığı çoğaldığı için, intraretinal kristaller sayıca azalmış gibi görünür.⁹ Bazı hastalarda, progresyonla birlikte optik diskte hafif solukluk ve retinal damarlarda daralma izlenir.³

Geliş:10.3.1994

Kabul:13.6.1994

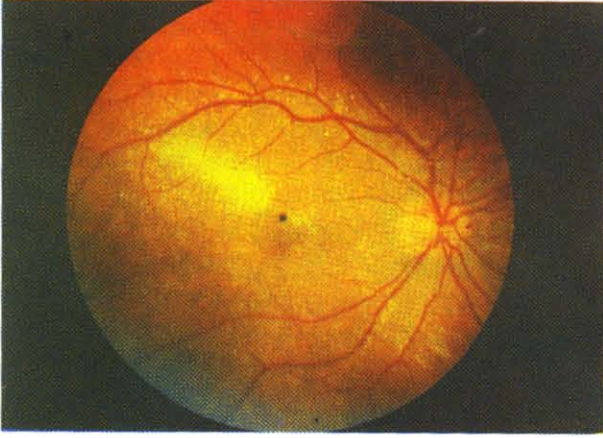
Yazışma: Dilek Güven

Gazi ÜTF Göz Hast ABD, Beşevler Ankara

1 Ar Gör.Dr ,Gazi ÜTF Göz Hast ABD

2 Doç Dr,Gazi ÜTF Göz Hast ABD

Anjiyografide, koroidal skleroz izlenir. Elektrofizyolojik muayene sonuçları subnormaldir.



Res 1: Sağ göz renkli fundus fotoğrafında, parlayan sarı renkli kristaller izlenmektedir.

Kalıtım paterni, çok açık değildir; X' e bağlı geçiş,⁹ multipleks geçiş,¹⁰ otozomal resesif kalıtım⁶ ve otozomal dominant kalıtım² olguları bildirilmiştir.

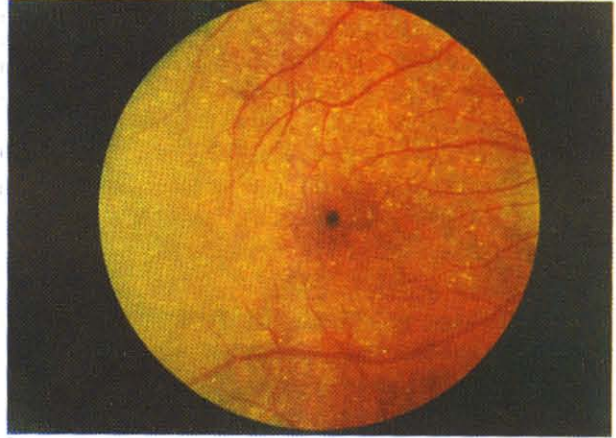
Olgu sunusu

Daha önce gözle ilgili hiçbir sorunu olmayan, Kasım 92' de göz ağrısı şikayetiyle sevk edilen, 30 yaşındaki kadın hastanın, Mayıs 93' te kliniğimizde yapılan muayenesinde, görmeler tam, ön segmentler doğal, tansiyon oküler her iki gözde aplanasyon ile 17 mmHg idi. Fundus muayenesinde, her iki arka kutupta, sarı refraktül depozitler dikkat çekiyordu (Res 1-2). FFA' sında her iki fundusta, retina pigment epitel kaybı izlendi (Res 3). Depozitler floresansı bloke etmiyor ve yaymıyordu. Ekvatoryal alanlar normal olarak izlendi. ERG' sinde fotopik ve skotopik değerlerde belirgin bozulma kaydedildi. Biyokimyasal incelemede, kolesterol ve trigliserit yüksek bulunarak, lipid ve kolesterolde fakir diyet ve lipid düzeyi kontrolü önerildi. Lipid elektroforezinde, alfa ve beta lipoprotein düzeyi normal, pre-beta lipoprotein düzeyi düşük olarak belirlendi. İdrar tahlilinde, idrar yolu enfeksiyonunu düşündürülen lökosit yoğunluğu bulunarak, antibiyotik tedavisi önerildi. Kasım 93' teki kontrolünde, görmeler tam, ön segment bulguları doğal ve TO' lar aplanasyon ile 18 mmHg idi. Görme alanı muayenesinde, her iki gözde minimal konsantrik daralma tespit edildi. Fundus muayenesi aynı idi. Kan tahlilinde kolesterol ve trigliserit yüksek olarak bulundu. Hasta 8 aydır izlenmektedir.

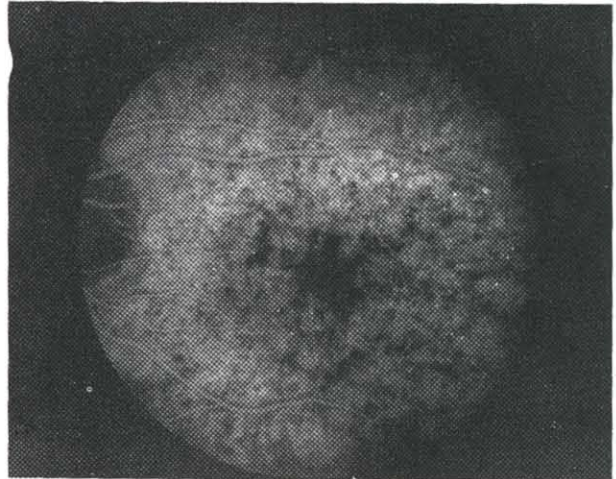
Anne-babası teyze çocukları olan hastanın, bir kız bir erkek kardeşi vardı ve görme ile ilgili şikayet tariflemiyorlardı, ancak muayene etme imkanımız olmadı.

TARTIŞMA

Hastamızın bulguları, Bietti' nin kristalin retina distrofisi bulguları ile uyum halindedir.



Res 2: Sol göz renkli fundus görünümü.



Res 3: Sağ göz FFA' da erken fazda arka kutupta RPE kaybı izleniyor.

Ancak, benekli retina sendromuna neden olan klinik tablolardan ayırıcı tanısının yapılması gereklidir.^{5,9,10} Retina damarlarının ve disklerin doğal olması, retinitis pigmentosadan ayırt edilmesini sağlamaktadır. Fundus flavimakulatus' ta, genelde makulada atrofik lezyon yer alır ve FFA' da koyu koroid belirtisinin görünmesi tipiktir, benekler ise lipofusin benzeri depozit yüklü hipertrofik RPE hücre alanlarını göstermektedir. Fundus albipunktatus' ta, stasyonere konjenital gece körlüğü, fundus muayenesinde özellikle ekvator arkasında yoğun çok sayıda küçük punktat beyaz noktalar izlenir, FFA' da midperiferde benekli floresans paterni görülür, görme alanı normaldir.

Retinitis punktata albescens' te beyaz renkte yuvarlak ve opak depozitler ve retina damarlarında inceltme görülmektedir. Sistinozis, aminoasit metabolizması ile ilgili bir hastalıktır, erken yaşlarda büyüme geriliği ve böbrek fonksiyon bozukluğuna sebep olur, kornea, konjunktiva, ön kamara, silier cisim, optik sinir, ön-arka koroid, sklera ve RPE hücrelerinde sistin kristalleri birikir.

Hastamızda dahili ve oküler muayenesi ile sistinozis ekarte edilmiştir. Primer hiperokzalüride, glikoksalat metabolizmasındaki bir ~~hata~~ sonucu sistemik olarak okzalat kristalleri dokularda birikmektedir, idrarda okzalat ve glikolat atılımı artmıştır. Hastamızda tahlil sonuçlarına göre bu tanıdan uzaklaşmıştır.

Hastamızda, anestezi alma veya ilaç kullanma öyküsü olmaması, ilaç toksisitesini ekarte etmenizi sağlamıştır.

Hastamızın öyküsünde akraba evliliği olmasına rağmen, aile muayeneye gelmedikleri için herediter geçiş açısından değerlendirilememiştir.

Ülkemizde yayımlanan diğer olgulardan farklı olarak, bizim olgumuzda korneada kristaller izlenmemiştir, literatürde benzer olgular mevcuttur.³

Refraktil depozitlerin kaynağı ve Bietti hastalığında olabilecek herhangi bir metabolik anormallik bilinmemektedir. Üç hastada serum kolesterol seviyesi yüksek bulunmuş, serum lipid ve lipoprotein seviyeleri ise normal bulunmuştur.¹ Bizim olgumuzda, kolesterol ve trigliserit yüksek bulunmuş, yapılan lipid elektroforezinde, alfa, beta lipoproteinler normal, pre-beta lipoprotein ise düşük olarak tespit edilmiş, hastaya diyet önerilmiştir.

1989' da Wilson ve ark. 3 hastanın 2' sinde korneal biyopsi materyalinde, korneal ve konjunktival fibroblastlarda kolesterol veya kolesterol esterine benzeyen kristaller ve kompleks lipid inklüzyonları göstermişlerdir.¹¹ Benzer kristal ve inklüzyonlar, transmisyon elektron mikroskopu ile, dolaşan lenfositlerde de kaydedilmiştir. Bu bulguların Bietti' nin kristalin distrofisinin, lipid metabolizmasındaki bir sistemik anormallikten dolayı olduğuna işaret ettiği düşünülmüştür. Richards ve ark.² nin çalışmasında da, buradakine benzeyen kristaller ve granüler ozmofilik materyal izlenmiştir, ancak yazarlar otozomal dominant

geçiş tespit ettikleri olgularının, Bietti' nin kristalin distrofisinden ayrı bir antite olduğu vurgulanmıştır.

Hiperkolesterolemi tespit edilen olgumuzda, kolesterol ester depo hastalığı açısından trigliserit asit lipaz eksikliğine bakılmamıştır, ancak test edilmesi yararlı olacaktır.

Sunduğumuz olgu, kornea tutulumu olmaksızın, fundusta retina pigment atrofisi ve parlayan sarı renkte kristallerle karakterize görünümü ve tetkik bulguları ile Bietti' nin kristalin retina distrofisi olarak düşünülmüştür.

KAYNAKLAR

1. Harrison RJ, Acheson RR, Dean-Hart JC: Bietti' s tapetoretinal degeneration with marginal corneal dystrophy (crystalline retinopathy): case report. Br J Ophthalmol 1987; 71:220-223.
2. Richards BW, Brodstein DE, Nussbaum JJ, Fencz JR, Maeda K et al: Autosomal dominant crystalline dystrophy. Ophthalmology 1991; 98:658-65.
3. Bernauer W, Daicker B : Bietti' s corneal-retinal dystrophy: A 16-year progression. Retina 1992;12: 18-20.
4. Karaağaç N, İskeleli G, Yiğitsubay V: Bietti' nin kristalin fundus distrofisi. XIV. Ulusal Türk Oftalmoloji Kongresi Bülteni. İstanbul, Matbaa Teknisyenleri Basımevi, 1980,s:432-437.
5. Eldem B, İrkeç M: İki olgu nedeniyle Bietti' nin kristalin retina ve kornea distrofisi. T.Oft.Gaz. 1989;19:602-607.
6. Bozkır DM, Ekinciler ÖF, Mirza GE, Doğan H: Bietti' nin kristalin distrofisi. XXV. Ulusal Türk Oftalmoloji Kongresi Bülteni. Cilt IV, İstanbul,1991,s:178-183.
7. Gelişken Ö, Güler K: Bietti Kristalin Retinopati. Türk Oftalmoloji Derneği XXVI. Ulusal Kongresi Bülteni. Bursa, Ön Mat AŞ, 1992, Cilt II, s:767-770.
8. Gündüz K, Günalp İ, Atik Ü, Ergin A: Bietti' nin Kristalin Distrofisi. MN Oftalmoloji Mart 1994; cilt 1, sayı 1:97-99.
9. Gass JDM: Stereoscopic atlas of macular diseases diagnosis and treatment. The CV Mosby Co. 1987. Third edition. Vol 1,Ch 5,s:235-320.
10. Carr RE, Heckenlively JR: Hereditary pigmentary degenerations of the retina. In Duane TD, Jaeger EA : Clinical Ophthalmology Harper and Row Publishers, Philadelphia,1986; Vol 3, Ch 24, s:1-27.
11. Wilson DJ, Weleber RG, Klein ML, et al: Bietti' s crystalline dystrophy: clinicopathologic correlative study. Arch Ophthalmol 1989; 107: 213-221.