

Gaucher Hastalığında Yeni Bir Göz Bulgusu

H. İbrahim İMAMOĞLU*, Murat SAĞLAM", Hidayet ERDÖL**,
Nurettin AKYOL***, Can KAYA**, Yakup ASLAN****

ÖZET

Gaucher hastalığında korneal bulgu genellikle bulutlanma şeklinde yaygın stromal infiltrasyondur. Bu yazıda, sistemik yeni birtakım bulgularla birlikte kornesinde stromal infiltrasyon ve subepitelyal opasiteler tesbit edilen Gaucher'li bir olgu sunulmakta ve bu opasitelerin Gaucher'de yeni bir bulgu olarak tanımlanabileceği vurgulanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Korneal opasite, Gaucher hastalığı

T Klin Oftalmoloji 1994; 3:286-287

SUMMARY

AW UNUSUAL OCULAR FINDING IN GAUCHER'S DISEASE

The corneal finding in Gaucher's disease (G. D.) is usually a generalized cloudy stromal infiltration. We describe a patient with G.D. displaying corneal stromal infiltration and subepitelial opasification. We believe that the latter finding may be suggested as a new facet of G. D.

Key words: Corneal opacification, Gaucher's disease.

Turk J Ophthalmol 1994; 3:286-287

Giriş

Gaucher hastalığı, glukoserebrosid enzimi eksikliği nedeniyle özellikle karaciğer ve dalakta olmak üzere bütün vücut retikuloendotelial hücrelerinde glukoserebrosidlerin birikmesiyle karakterize kalıtsal bir sfingolipidozdur. İlk defa 1882'de Gaucher tarafından tanımlanmıştır (1,2).

Üç formu vardır. Birincisi, Adult form; Hepatosplenomegali, kemik lezyonları, anemi ve deri pigmentasyonu ile karakterizedir. ikincisi infantil form; Şiddetli nörolojik arazlarla gider ve hayatın ilk 3 yılında ekseri ölümlü sonuçlanır. Üçüncüsü Juvenil form; yavaşça ilerleyen nörolojik bozukluklarla karakterizedir, adult forma benzer (2,3). Ayrıca bu hastalıkla ilgili olarak çeşitli atipik vakalar rapor edilmiştir (4,5). Göze ait bulgular; Adult formda sarı kahverengi pinguekula ve retinal

opasitelerdir. Juvenil formda retinal hemoraji, ödem ve nistagmus, infantil formda ise şaşılık görülebilir (6).

Bu yazıda, Gaucher hastalığı tanısı konulan bir hastada tesbit edilen ve daha önce karşılaşılmayan yeni bir göz bulgusu bildirilmektedir.

Olgu

12 yaşında bayan hasta gözlerinde leke şikayeti ile polikliniğimize baş vurdu. Biyomikroskopik muayenede her iki kornea merkezine yakın subepitelyal 5-10 adet, yuvarlak-oval biçimli opasiteler ve bulutlanma formunda yaygın stromal infiltrasyon tesbit edildi (Şekil 1). Başka göz patolojisi saptanmadı. Görmeler her iki gözde tam olarak bulundu. Olgumuzun sistemik muayenesi yönünden pediatri konsültasyonu istendi. Pediatrik muayenede hepatosplenomegali, hidrosefali, bilateral sensorenöral sağırılık, sol ventrikül hipertrofisi ile el ve ayak parmaklarında klinodaktili belirlendi. Kemik iliği aspirasyon smear mikroskopisinde Gaucher hücreleri gözlemlendi. Anamnez, fizik muayene bulguları ve kemik iliği aspirasyonu ile olguya Gaucher hastalığı tanısı konuldu.

Geliş Tarihi: 18.5.1994

* Yard.Doç.Dr.Karadeniz Teknik ÜTF. Göz Hast.ABD,

** Dr.Karadeniz Teknik ÜTF. Göz Hast.ABD,

*** Doç.Dr.Karadeniz Teknik ÜTF. Göz Hast.ABD,

**** Uz.Dr.Karadeniz Teknik ÜTF. Göz Hast.ABD, TRABZON

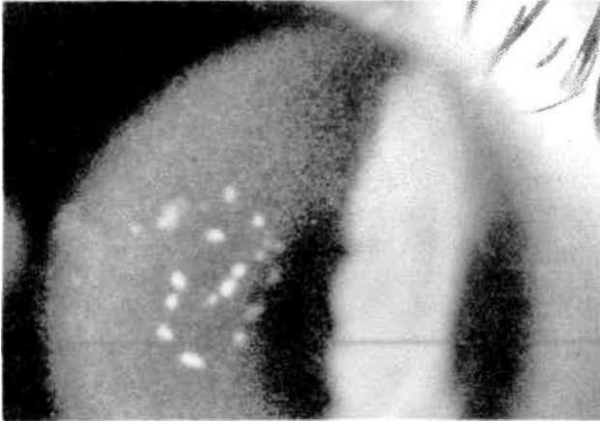
Tartışma

Gaucher hastalığında tariflenen göz bulguları; pinguecula, korneal stromal infiltrasyon, retinada opasite, ödem ve hemoraji, nistagmus ve strabismusdur (6). Bütün bu bulgular spesifik enzimatik defekte bağlı olarak hücrelerde lipid enzim substratlarının birikmesi sonucu oluşmaktadır (2,6).

Olgumuzda genelde tüm sfingolipidozlarda görülen bulutlanma şeklinde yaygın korneal stromal infiltrasyon mevcuttu. Bundan başka daha önce Gaucher'de tanımlanmamış subepitelyal yerleşimli, oval-yuvarlak, 5-10 adet, 0,1-0,3 mm çapında opasiteler tespit ettik (Şekil 1). bir makalede Gaucher'li bir olguda periferik kornea endotelinde, ön kamara açısında ve pupilla kenarında beyaz depositler görüldüğünden bandedilmektedir (7). Fakat subepitelyal opasiteye sahip bir Gaucher olgusuna literatürde rastlamadık. Klinik olarak bu opasiteler, sistemik sendromlardaki korneal opasite veya primer korneal distrofiler ile benzerlik göstermemektedirler (2,6,8).

Histolojik incelemede, epitel hücrelerinden başka bir yapıya rastlanılmadı, ancak bunun sebebi alınan kazıma materyalinin yetersiz oluşu olabilir. Bu opasitelerin gözün diğer yerlerinde olduğu gibi muhtemelen subepitelyal olarak hücrelerde glukoserobrosidlerin birikmesi sonucu oluştuğunu düşünüyoruz.

Olgumuzun pediatrik muayenesinde, Gaucherde bilinen sistemik bulgulara ilave yeni bir takım bulguların



Şekil 1. Gaucher hastalığında yeni bir göz bulgusu

(Hidrocefali, sensörinöral işitme kaybı, sol kalp yetmezliği, klindaktili) tesbit edilmesi, glukoserobridaz eksikliği ile birlikte yeni bir sendromun varlığını düşündürmektedir. Çünkü Gaucher'in klasik formlarında bu bulgular yoktur (2,3). Korneal opasitelerinde, bu sendromun bir bulgusu olarak değerlendirilmesi gerektiği kanısındayız.

Sonuç olarak bu yazıda, bir olgu nedeniyle daha önceden Gaucher'de tanımlanmamış bir korneal bulgu ortaya konulmaktadır. Bu nedenle, biz olgumuzun literatürde subepitelyal korneal opasiteli ilk Gaucher olgusu olduğunu ve diğer sistemik bulgularla birlikte yeni bir sendrom olarak kabul edilebileceğini düşünüyoruz.

Kaynaklar

1. Arffa RC. Grayson's diseases of cornea. St. Louis: Mosby Year Book, 1991:509-15.
2. Barrenger JA, Ginns EI. Glucosylceramide lipidosis: Gaucher's disease, In: Scriver CR, 1989.
3. Brady RO, Barrenger JA. Glucosylceramide lipidosis: Gaucher's disease, In: Stranbury JB, Wyngaarden JB, Fredricson DS, Goldstein JL, Brown MS, eds. The metabolic basis of inherited disease. New York: McGraw-Hill, 1983:842-6.
4. Grover WD, Tucker SH, Wenger DA. Clinical variation in 2 related children with neuronopathic Gaucher disease. Ann Neurol 1978;3:281-3.
5. Chiao Y, Hoyson GM, Peters SP et al. Multiple glycosidase deficiencies in a case of juvenile (type 3) Gaucher disease. Proc Natl Acad Sci USA 1978; 75:2448-52.
6. Robb RM. Ocular abnormalities in childhood metabolic diseases and leukemia, in: Pediatric Ophthalmology. In: Nelson LB, Calhoun JH, Harley RD, eds. W.B. Saunders Company, 1991:453-9.
7. Sasaki T, Tsukahara S. New ocular findings in Gaucher's disease; a report of two brothers. Ophthalmologica 1985; 191:206.
8. Kanski JJ. Clinical ophthalmology. Butterworths 1987:18-21, 9-10.
9. Uyama E, Takahashi K, Owada M, et al. Hydrocephalus, corneal opacities, deafness, valvular heart disease, deformed toes and leptomenigeal fibrous thickening in adult siblings: A new syndrome associated with glucocerebrosidase deficiency and a mosaic population of storage disease. Acta Neurol Scand 1992; 86:407-20.