

# Konjenital Hereditör Endotelyal Distrofide Göz Bulguları

## OCULAR FINDINGS IN CONGENITAL HEREDITARY ENDOTHELIAL DYSTROPHY

Ahmet ÖZKAĞNICI\*, Nazmı ZENGİN\*\*, Kemal GÜNDÜZ\*\*\*, Günseli GÜLTEKİN\*\*\*\*, Süleyman OKUDAN\*\*

Yrd.Doç.Dr.,Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastahkları AD,  
\*\* Doç.Dr.,Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastahkları AD,  
\*\*\* Prof.Dr.,Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastahkları AD,  
\*\*\*\* Arş.Gör.Dr.,Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastahkları AD, KONYA

### Özet

Konjenital hereditör endotelyal distrofi (KHED) nadir görülen, otozomal resesif veya otozomal dominant geçiş gösteren bir kornea hastalığıdır. Bu çalışmada KHED'li üç kardeşle (2 kız , 1 erkek) saptanan klinik bulgular sunulmuş, olgularımızda hastalığın klasik bulgularına eşlik eden alternan esotropya ve göziçi basıncı yüksekliği literatür verilen ışığında tartışılmıştır.

**Anahtar Kelimeler:** Konjenital hereditör endotelyal distrofi, Kornea

T Kim Oftalmoloji 1999, 8:128-131

### Summary

Congenital hereditary endothelial dystrophy (CHED) is a rare corneal disorder which is inherited either as an autosomal dominant or autosomal recessive trait. In this article clinical findings in three patterns from the same mother (2 sisters . i brother) with CHED is presented, alternating esotropia and elevated intraocular pressure accompanying the classic findings of congenital hereditary endothelial dystrophy was discussed under the light of the current literature.

**Key Words:** Congenital hereditary endothelial dystrophy, Cornea

T Klin J Ophthalmol 1999, 8:128-131

### Olgular

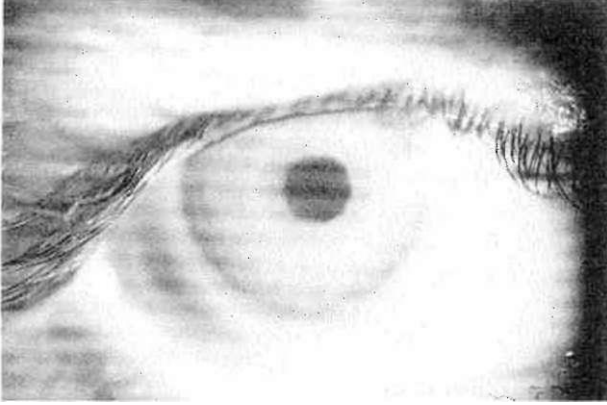
Konjenital hereditör endotelyal distrofi (KHED) nadir görülen bir kornea hastalığıdır. Bu anomali doğumda veya doğumdan kısa süre sonra görülen iki taraflı hafif veya şiddetli korneal ödemle karakterizedir. Kornea bulanıklığı buzlu cam görünümünde olabileceği gibi fotal olarak tüm kornea ödemli ve opak görünümde de olabilir (1,2). Hastalığın otozomal dominant ve otozomal resesif geçişli olmak üzere iki formu bulunmaktadır. Otozomal resesif geçiş gösteren tipi doğumda veya doğumdan hemen sonra görülür. Görme oğdür ve nistagmus sıktır. Otozomal dominant geçiş gösteren tipinde ise doğumda kornea saydamdır fakat birkaç yıl içinde kornea bulanıklığı yavaş yavaş ilerler. Sağlıklı birlikte olabilir, ancak nistagmus yoktur. Fotofobi ve epifora ilk bulgular olarak görülebilir (2-4).

Bu makalede hastalığın klasik bulgularına ek olarak nistagmusu olmayan, alternan esotropya ve göziçi basıncı yüksekliğinin eşlik ettiği üç olgu sunulmuştur.

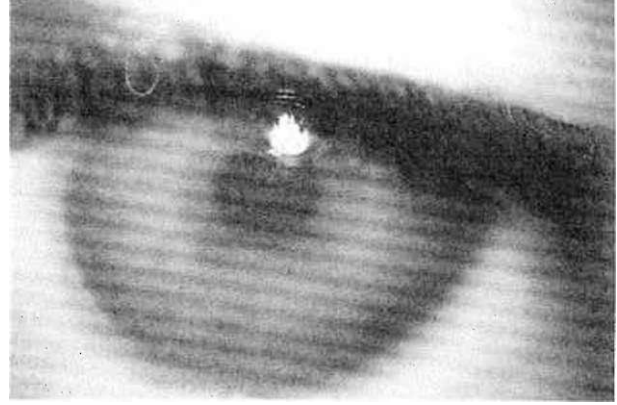
**Geliş Tarihi:** 21.05.1998

**Yazışma Adresi:** Yrd.Doç.Dr.Ahmet ÖZKAĞNICI  
Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi  
Göz Hastahkları AD,  
420X0 Akyokuş, KONYA

Olgu 1: 24 yaşında erkek hasta. Net görememe yakmasıyla polikliniğimize başvurdu. Görme sağ gözde 3 metreden parmak sayma (mps), sol gözde 2 mps seviyesinde tespit edildi ve tashihle arttırılmadı. Nistagmus yoktu. Göz hareketlen bütün bakış yönlerinde serbestti. Uzak ve yakın fiksasyonda değişmeyen 30 prizma dioptrilik sol dominant alternan ezotropya mevcuttu. Biyomikroskopik muayenede her iki gözde kornealar diffüz olarak bulanık görünümdeydi ve kornea epiteinde mikrokistik ödem vardı (Şekil 1). Sağ gözünde beş yıl önce geçirdiği ameliyata bağlı olarak saat 12 hizasındaki periferik iridektomi dışında tespit edilebildiği kadarıyla her iki gözde iris ve lens normal görünümde idi. Gözlerde enflamasyon, fotofobi ve epifora yoktu. Her iki korneada hassasiyet normaldi. Gonyoskopik muayenede açı elemanları normal olarak değerlendirildi. Aplanasyon tonometresi ile her iki göziçi basıncı 20 mmHg ölçüldü. Göziçi basınçları antiglokomatöz tedavi ile (timolol maleat %0.50, 2x1) bir hafta sonra 17 mmHg'ya düşürüldü. İler iki gözde retle alınmasına rağmen fundus detayları net olarak izlenemedi. Her iki gözde horizontal eksende kornea çapları 12.0 mm, A-scan ultrasonografide glob aksiyel uzımluk-



Şekil 1. Birinci olgunun sağ gözünün ön segment görünümü. Kornea diffüz olarak bulanık, iris ve lens izlenebildiği kadarıyla normal görünümündedir.

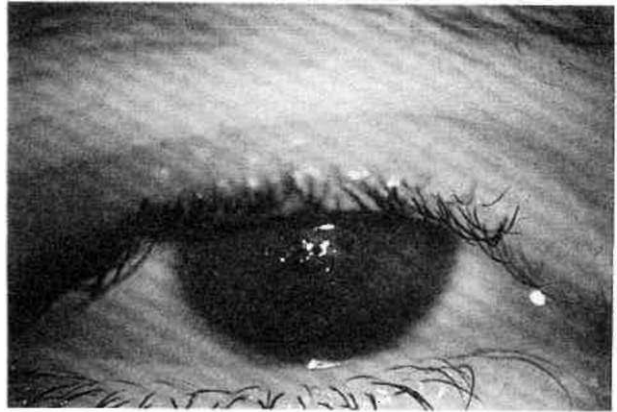


Şekil 2. İkinci olgunun sol gözünün ön segment görünümü. Kornea diffüz olarak bulanık ve mikrokistik ödem vardır, iris ve lens izlenebildiği kadarıyla normal görünümündedir.

lan 22.5 mm ölçüldü. Korneada diffüz olarak bulanıklığa neden olan mukopolisakkaridoz grubu hastalıklardan ayırıcı tanısı için yapılan idrar tetkikinde mukopolisakkaritler ve amino asit değerleri normal sınırlardaydı. Olguda kornea distrofisi düşünülerek diğer aile bireyleri de göz muayenesi için çağrıldı.

**Olgu 2:** Birinci olgunun kızkardeşi. 17 yaşında. Görmeler her iki gözde 3 mps seviyesinde ölçüldü ve tashihle arttırılamadı. Nistagmus yoktu. Göz hareketleri her iki laterale bakış yönünde kısıtlı, diğer bakış yönlerinde ise serbestti. Uzak ve yakın fiksasyonda değişmeyen 50 prizma dioptrilik sol dominant alternan ezotropeya mevcuttu. Biyomikroskopik muayenede her iki korneada diffüz bulanıklık ve epitelde mikrokistik ödem görüldü. İris ve lens görülebildiği kadarıyla normal olarak değerlendirildi (Şekil 2). Her iki korneada hassasiyet normaldi. Gözlerde enflamasyon, epifora ve fotofobi yoktu. Gonyoskopik muayenede açı elemanları normal olarak değerlendirildi. Aplanasyon tonometresi ile göziçi basınçları 24 mmHg ölçüldü. Göziçi basınçları antiglokomatöz tedavi ile (asetozolamid tb 2x1, timolol maleat %0.50, 2x1) bir hafta sonra 14 mmHg'ya düşürüldü. Her iki gözde refle alınmasına rağmen fundus detayları net olarak değerlendirilemedi. Her iki gözde horizontal eksende kornea çapları 12.0 mm, A-scan ultrasonografide glob aksiyel uzunlukları 22.8 mm ölçüldü. İdrar tetkikinde mukopolisakkaritler ve amino asitler normal bulundu.

**Olgu 3:** Birinci olgunun kızkardeşi. 14 yaşında. Görmeler her iki gözde 0.5 mps seviyesindeydi ve tashihle arttırılamadı. Bütün bakış yönlerinde göz hareketleri serbestti ve her iki göz ortoforik konumda idi. Nistagmus yoktu. Biyomikroskopik muayenede her iki kornea diffüz olarak büllöz keratit nedeniyle bulanık görünümdeydi. İzlenebildiği kadarıyla iris ve lens normal görünümdeydi (Şekil 3). Gözlerde fotofobi, epifora

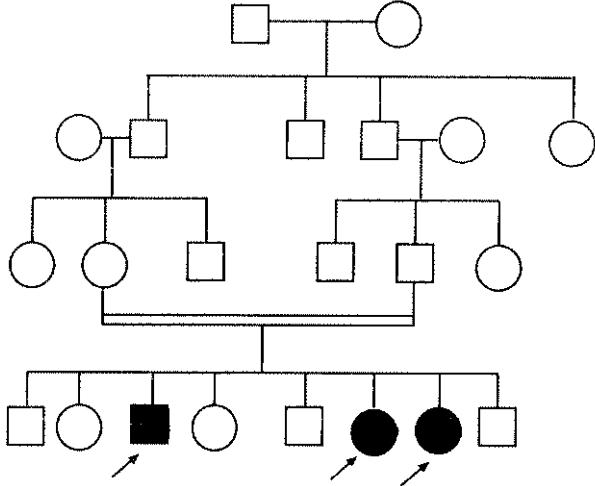


Şekil 3. Üçüncü olgunun sağ gözünün ön segment görünümü. Kornea tümüyle opak ve ödemli görünümündedir.

ve enflamasyon yoktu. Kornea hassasiyeti normaldi. Gonyoskopik muayenede kornea özellikle periferik bölgelerde daha fazla bulanık olduğundan açı değerlendirilemedi. Her iki gözde refle alınmasına rağmen fundus net olarak izlenemedi. Aplanasyon tonometresi ile her iki göziçi basıncı 17 mmHg ölçüldü. Her iki gözde horizontal eksende kornea çapları 11.0 mm, A-scan ultrasonografide glob aksiyel uzunlukları 23.0 mm ölçüldü. İdrar tetkikinde mukopolisakkaritler ve amino asitler normaldi.

## Tartışma

Konjenital herediter endotelyal distrofi doğumda veya doğumdan kısa süre sonra görülür. Otozomal resesif geçiş gösteren olgularda doğumdan itibaren kornea diffüz olarak bulanıktır ve nistagmus siktir. Otozomal dominant olan tipinde ise kornea bulanıklığı daha geç yaşlarda ortaya çıkar, nistagmus görülmez ve sağlıklıla birlikte olabilir (1,2). Olgularımızın anamnezinde anne



**Şekil 4.** Olgularımızın soy ağacı. Anne-baba ve anne-baba akrabalarında hastalık yoktur. Bu nedenle üç kardeşle görülen hastalık otozomal resesif geçiş göstermektedir.

ve babalarında ve diğer akrabalarında az görme şikayeti olan hiç kimsenin bulunmaması ve hastalığın aynı ailede birden çok bireyde görülmesi, olgularımızda teşhis edilen KHED'in otozomal resesif geçişli olduğunu düşündürmektedir. Ayrıca olgularımızın soy ağacı incelendiğinde (Şekil 4) anne ve babanın ikinci derece akraba oldukları görülmektedir. Hastalık aynı ailede üç bireyde ortaya çıkmıştır. Bu durum anne ve babada hastalıkla ilgili herhangi bir göz bulgusunun olmaması sebebiyle, olgularımızda ortaya çıkan hastalığın otozomal resesif geçişli olabileceğini desteklemiştir. Korneadaki bulanıklığın doğumdan itibaren ortaya çıkması da bu düşüncemizi desteklemektedir. Otozomal resesif tipinde nistagmusun sık olarak görüldüğü bildirilmesine rağmen her üç olgumuzda da nistagmus mevcut değildir.

Birinci ve ikinci olgumuzda uzak ve yakın fiksasyonda değişmeyen alternan ezotropyta mevcuttu. Biedner ve ark.(5) otozomal resesif geçiş gösteren KHED ile birlikte ezotropyamın görüldüğü bir aileyi bildirmişler ve bu iki farklı hastalığın birlikte görülmesinin birbirinden bağımsız olabileceğini ileri sürmüşlerdir.

KHED'nin primer konjenital glokomla ayırıcı tanısını yapmak önemlidir. Her iki hastalık da doğumda veya doğumdan kısa süre sonra ortaya çıkar ve genelde iki taraflı diffüz korneal ödem ve bulanıklıkla karakterizedir. Konjenital glokomda kornea çapı büyüktür ve göziçi basıncı yüksektir. Oysa KHED'de kornea çapı ve göziçi basıncı normaldir (6). KHED'de ödem ve bulanıklık diffüz iken, ilerlemiş konjenital glokomda korneanın tümüyle opak olmasına karşın, başlangıç evrelerinde konjenital glokomda ödem tipik olarak asimetrik ve kornea merkezinde yoğundur, kornea periferi ise nispeten saydamdır. Bu iki hastalığın ayırımında aile anamnezi son derece önemlidir.

Bazı KHED'li olgulara yanlışlıkla konjenital glokom tanısı konularak gereksiz cerrahi uygulanmışsa da, konjenital glokomla birlikte KHED görülen olgular da bildirilmiştir. Göziçi basıncı normalleştikten sonra kornea opasifikasyonu artarsa KHED'den şüphelenilmelidir (2,7,8). Bu iki hastalık arasında yukarıda bahsedilen farklılıklara rağmen, her ikisinin birlikteliğini doğrulamak kolay değildir. KHED'de aile anamnezi ve diffüz simetrik kornea ödeminde yüksek göziçi basıncının eşlik etmesi durumunda bu iki hastalığın birlikteliği düşünülmelidir. KHED düşünülen olgularda göziçi basıncının kontrolleri son derece önemlidir. Opaklaşmış veya ödemli korneada göziçi basıncının ölçümleri dikkatle yapılmalıdır. İlk iki olgumuzun muayenesinde göziçi basınçları yüksek bulunmuştur. İlk olgumuzun sağ gözüne önceden trabekülektomi uygulanmış ancak yeterli göziçi basınç kontrolü sağlanamamıştır. Yüksek olan göziçi basınçları verilen tıbbi tedavi ile kontrol altına alınmıştır. Her iki olgumuzda da hastalığa glokomun eşlik etmesine rağmen kornea çaplarında büyüme olmaması glokomun sonradan tabloya eklendiğini göstermektedir. KHED'li olgulara erken yaşlarda ambliyopi gelişmeden önce yapılan penetran keratoplastilerden başarılı sonuçlar alınabilir (4,9,10). Ancak olgularımızın yaşları ileri olduğu halde, görmelerine bir miktar katkı olabilir düşüncesiyle yine de keratoplasti ameliyatları planlanmıştır.

Sonuç olarak KHED tanısı konulan olguların mutlaka konjenital glokomdan ayırıcı tanısının yapılması ve göziçi basınçlarının düzenli olarak kontrol edilmesi, ambliyopi gelişme riski gözönüne alınarak mümkün olan en küçük yaşlarda keratoplasti yapılmasının uygun olacağı görüşündeyiz.

#### KAYNAKLAR

1. Arffa R. *Discases of the cornea*. St Louis: Mosby Year Book, 1991: 417-428.
2. Judisch GF, Maumene IH. *Clinical differentiation of recessive congenital hereditary endothelial dystrophy and dominant hereditary endothelial dystrophy*. Am J Ophthalmol 1978; 85: 606-612.

3. Kurkness CM, McCartney A, Rice NSC, et al. Congenital hereditary corneal edema of Maumenn: its clinical features, management and pathology, *Br J Ophthalmol* 1987; 71: 130-144,
4. Al-Rajhi A, Wagoner M. Penetrating keratoplasty in congenital hereditary endothelial dystrophy. *Ophthalmology* 1997; 104: 956-961,
5. Biedner B, Mer Y, Sachs U. Congenital hereditary corneal dystrophy associated with esotropia. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1978; 16: 306-307.
6. DeLuise VP, Anderson DR. Primary infantile glaucoma congenital glaucoma. *Surv Ophthalmol* 1983; 28: 1-9.
7. Pedersen O, Rushood A, Olsen E.G. Anterior mesenchymal dysgenesis of the eye. Congenital hereditary endothelial dystrophy and congenital glaucoma. *Acta Ophthalmol* 1989; 67: 470-476.
8. Mullaney PB, Risco JM, Teichmann K, Millas L. Congenital hereditary endothelial dystrophy associated with glaucoma. *Ophthalmology* 1995; 102: 186-192.
9. Sajjadi H, Javadi MA, Hcmmati R, et al. Results of penetrating keratoplasty in CHED: congenital hereditary endothelial dystrophy. *Cornea* 1995; 14: 18-25.
10. Stainer GA, Akers PH, Binder PS, et al. Correlative microscopy and tissue culture of congenital hereditary endothelial dystrophy. *Am J Ophthalmol* 1982; 93: 456-465.