

Ehlers Danlos Sendromu Tip VI (Oküler Form)

EHLERS-DANLOS SYNDROME TYPE VI (OCULAR FORM)

Oya TEKELİ*, Özden ÖZDEMİR**

* Uz.Dr., Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları AD,

** Prof.Dr., Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları AD, ANKARA

Özet

Amaç: Ehlers Danlos sendromu (EDS) tip VI'da görülen göz bulgularını vurgulamak.

Olgu sunumu: Bu yazıda EDS tip VI olan ve travma sonrası ektatik ince sklera, lens dislokasyonu ve vitreus hemorajisi gelişen 23 yaşında bir kadın hasta sunulmuştur. Hastaya lens ekstraksiyonu yapılmış ve donör skleradan hazırlanan yama konulmuştur. Ameliyattan 1 ay sonraki kontrolünde düzeltilmiş görme keskinliği 5 metreden parmak sayar (mps) derecesinde olup, sklera stafilmunda nüks belirtisi saptanmamıştır. Bir yıl sonraki kontrolünde ise, sklera yaması yapılan bölgede ektazi olmaksızın inceltme saptanmıştır.

Sonuç: EDS tip VI'da küçük travmalar ciddi göz komplikasyonlarına neden olabilir.

Anahtar Kelimeler: Ehlers Danlos sendromu, Travma, Skleromalasi

T Klin Oftalmoloji 2001, 10:230-232

Summary

Purpose: To emphasize ocular findings which appear in Ehlers Danlos syndrome (EDS) type VI.

Case report: In this paper we reported a 23 year old woman with EDS type VI who had posttraumatic ectatic thin sclera, dislocated lens and vitreous hemorrhage. The patient underwent lens extraction and donor scleral patch grafting. One month postoperatively, best corrected visual acuity was count fingers at 5m and there was no sign of recurrence of scleral staphyloma. One year postoperatively, scleral thinning without ectasia was determined in the area which scleral patch graft was used.

Conclusion: In EDS type VI, microtrauma can cause serious ocular complications.

Key Words: Ehlers Danlos syndrome, Trauma, Scleromalasia

T Klin J Ophthalmol 2001, 10:230-232

Ehlers Danlos sendromu (EDS) eklemlerin aşırı hareketi ve cildin aşırı elastik olmasıyla karakterizedir. On tipi tanımlanmıştır. Bazı formlarında ciltte fragilite, organ rüptürleri, herniler, eklemler dislokasyonları olabilir (1,2). EDS tip VI daha çok göz bulguları ile karakterizedir. Görülebilecek göz anormallikleri mavi sklera, ince sklera ve kornea, keratokonus, mikrokornea, megalokornea, angioid streaks'tir. Bulgular arasında disloke lens de bildirilmiş olmakla beraber, oldukça nadir bir durumdur (3). Yine bu sendromda hafif bir travma ile

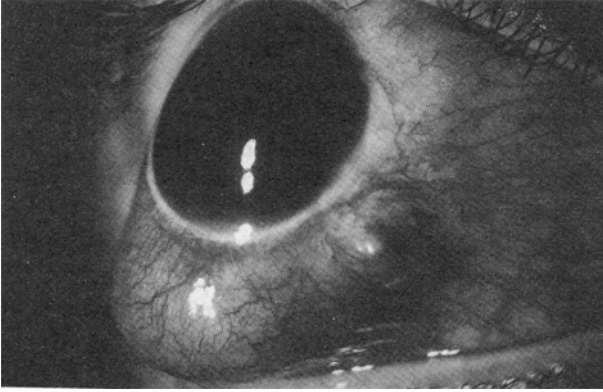
de sklera yırtığı olabileceği bilinmektedir (4). Bu yazıda EDS tip VI olan bir hastanın göz bulguları vurgulanmıştır.

Olgu Sunumu

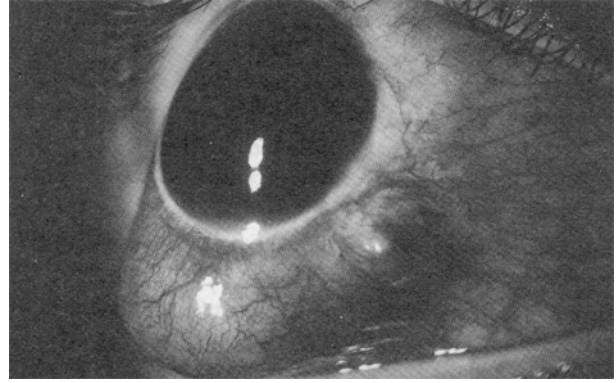
Yirmiüç yaşında kadın hasta hafif bir dirsek çarpmasını takiben, sağ gözde oluşan ani görme azalması şikayeti ile kliniğimize müracat etti. Hikayesinde aynı gözden, daha önce de spontan perforasyon nedeniyle ameliyat olduğu öğrenildi. Muayenesinde sağ göz görmesi persepsiyon-projeksiyon-el hareketleri düzeyinde olup, kemozis, alt yarıda korneaskleral limbusun hemen altında ektatik skleral inceltme, lens luksasyonu, hifema ve vitreus kanaması mevcuttu. Lens ön vitreusda ve alt yarıdaydı. Saat 2-10 arası iris izlenmiyordu ve göz hipotondu (Şekil 1). Fundus detayları

Geliş Tarihi: 10.05.2001

Yazışma Adresi: OYA TEKELİ
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Göz Hastalıkları AD, ANKARA



Şekil 1. Sağ gözün ameliyattan önceki görünümü.



Şekil 2. Sağ gözün ameliyattan 1 ay sonraki görünümü.

seçilemediği için yapılan ultrasonografide retina normal olarak değerlendirildi. Yine sol gözde de daha önce geçirilmiş küçük travmalara bağlı fitizis bulbi mevcuttu. Sistem muayenesinde eklemlerde aşırı hareketlilik, ciltte esneklik, kifoskolyoz mevcuttu, işitme kaybı veya kemik kırılması hikayesi yoktu. Hastanın küçük travmalar sonucu ortaya çıkan göz bulguları ve sistem bulguları EDS tip VI (oküler tip) ile uyumlu olarak düşünüldü. Bu bulgularla hastaya lens ekstraksiyonu-ön vitrektomi ve skleromalasi olan bölgeyi onarmak için skleral yama yapıldı. Skleral yama 10X15 mm boyutlarında olup, donör sklerasının 2/3 kalınlığındaydı. Skleral yama 7.0 vikril ile tek tek sütür tekniğiyle sütüre edildi. Ameliyattan 1 ay sonra görme keskinliği tashihle 5 metreden parmak sayar derecesinde (mps) olup, vitreus kanaması devam ediyordu. Skleral stafilmomda nüks yoktu, ancak infero-nazal kısımda küçük bir alanda perforasyon riski olmayan skleral incelme görünüyordu (Şekil 2). Hastada ameliyat sonrası 6. ayda muhtemel bir minör travma nedeniyle kornea ülseri ve ödem gelişti. Ameliyat sonrası 1. yılda ise santral kornea nedbesi mevcuttu, daha önce skleral yama konan bölgede ektazi yoktu, ancak sklerada incelme daha artmıştı ve görme tashih ile 5mps düzeyindeydi. Sağ gözün farklı kadrantlarında da sklera incelmesi ortaya çıkmıştı. Hasta sık aralıklarla kontrole çağırıldığı halde sosyal nedenlerle kontrollerine gelemedi.

Tartışma

EDS tip VI nadir görülen otozomal resesif, kalıtsal bir bağ dokusu bozukluğudur. EDS tip VI' da lizil hidroksilaz (LH) enzim aktivitesinde eksik-

lik vardır. Bu da defektli çapraz bağlı kollajen üretimine neden olur. Klinik olarak oküler ve arteriyel fragilite, skoliozis ve eklemlerde aşırı hareketlilik mevcuttur (1,2,5). İlk kez oküler form, 1970'de EDS'nin ayrı klinik bir formu olarak Beighton tarafından tarif edilmiştir. Otozomal resesif olarak geçiş gösterir. Ciltte bulunan hidroksilizin içeriğine ve fibroblastlarda bulunan LH aktivitesine göre 2 tip EDS tip VI tanımlanmıştır (5). EDS tip VI-A' da cilt kollajeninde hidroksilizin yoktur ve kulture fibroblastlarda LH enzim aktivitesi düşüktür. EDS tip VI-B'de ise, LH enzim aktivitesi düşüktür ancak cilt kollajenindeki hidroksilizin seviyesi hemen hemen normaldir. Bu 2 tipte klinik tablo benzerdir. Bazı otörler tarafından 3. altgrup EDS VI-C olarak tariflenmektedir, bu grupta LH aktivitesi ve hidroksilizin seviyeleri normaldir (5,6). Üçüncü altgrupta yer alan hastaları tanımlamak için Brittle (fajil) kornea sendromu (BKS) tabirinin daha uygun olacağı ifade edilmiştir. Bu gruptaki hastalarda damarsal, deri ve iskelet problemlerine göre, göz bulguları daha baskındır. BKS'ye sensörinöral işitme kaybı da eşlik edebilmektedir (3). BKS'yi ayrı bir klinik antite olarak düşünsek bile, bizim hastamızda oküler bulgular kadar eklem hiperekstensibilitesi, kifoskolyoz gibi sistemik bulgular da olduğu için, tablo daha çok tip VI' ya benzemektedir. Tanı açısından LH aktivitesinin bakılması çok daha kesin bir kriter olmakla beraber, ülkemizde bu enzim aktivitesine bakılamamaktadır. Ayırıcı tanıda 2. bir antite osteogenesis imperfektadır (OGİ) (2,5). Bu tip 1 kollajen hastalığıdır ve belirgin klinik özelliği mavi sklera, sağrlık ve kemik kırıklarıdır. Bazı

hastalardaki eklem ve cilt bulguları EDS'ye benzeyebilir. Bizim hastamızda OGİ'de görülen ana semptomların hiçbiri yoktu.

Cameron 11 hastalık serisinde bütün vakalarda limbusta halo belirtisi saptamış ve diğer göz bulgularını spontan veya hafif bir travmayı takiben oluşan kornea rüptürü, akut hidrops, mikrokornea, sekonder glokom, periferal sklerokornea, kornea plana, keratokonus ve keratoglobus olarak bildirmiştir (2).

Nakazawa, 1986 da EDS tip VI olan bir hastada travmaya bağlı gelişen skleral stafilomda korunmuş sklera ile homotransplantasyon yapmış ve takiplerde stafilomda nüks saptamamıştır (7). Bizim vakamızda ise donör skleral yama ile erken dönemlerde skleral incelme görülmezken, 1. yıl kontrolünde skleral incelmenin arttığı saptanmıştır. Hastamızda sklera incelmesinin devam etmesi ve hatta daha da yaygınlaşması EDS tip VI'nın ağır seyretmesine bağlandı.

Sonuç olarak EDS tip VI'da tekrarlayan küçük travmalarla, gözün kaybına kadar gidecek komplikasyonlar oluşabileceği unutulmamalı ve bu hastalara ömür boyu koruyucu gözlük takması önerilmelidir. Yine uygulanan cerrahilerde, defektli

kollajen yapımı nedeniyle takiplerin daha sık ve uzun süreli yapılması gereklidir.

KAYNAKLAR

1. Arffa RC. Other systemic disorders . In: Kist K, Rudolph P, eds. Grayson's disease of the cornea-3rd ed. St. Louis: Mosby Year Book, 1991: 606-16.
2. Cameron JA. Corneal abnormalities in Ehlers-Danlos syndrome type VI. *Cornea* 1993;12(1):54-9.
3. Calhoun JH. Cataracts and lens anomalies in children. In Zorab R, editor. *Pediatric Ophthalmology-3rd ed.* Philadelphia:W.B. Saunders Company, 1991:234-257.
4. Dieckert JP. Posterior segment trauma. In Albert DM, Jakobiec FA, editors. *Principles and practice of ophthalmology:clinical practice.* Philadelphia: WB Saunders Company, 1994: 3403-25.
5. Izquierdo L, Mannis MJ, Marsh PB, Yang SP, McCarthy JM. Bilateral spontaneous corneal rupture in brittle cornea syndrome: A case report. *Cornea* 1999; 18(5):621-4.
6. Royce PM, Steinmann B, Vogel Aet al. Brittle cornea syndrome:an heritable connective tissue disorder distinct from Ehlers-Danlos syndrome type VI and fragilitas oculi, with spontaneous perforations of the eye, blue sclerae, red hair, and normal collagen lysyl hydroxylation. *Eur J pediatr* 1990;149(7):465-9.
7. Nakazawa M, Tamai M, Kiyosawa M, Watanabe Y. Homograft of preserved sclera for post-traumatic scleral staphyloma in Ehlers-Danlos syndrome. *Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol* 1986; 224:247-50.