

Myotonik Distrofide Kelebek Desenli Maküler Distrofi: Olgu Sunumu

Butterfly Shaped Macular Dystrophy in Myotonic Dystrophy: Case Report

Oya DÖNMEZ¹, Gül ARIKAN², Ferit Hakan ÖNER³

ÖZ

Oküler komplikasyonlar myotonik distrofi olgularda sık olarak izlenir ve ilk klinik bulgu olabilir. Bu olgularda katarakt, oküler motilite bozuklukları, hipotoni, retinada pigmenter değişiklikler ve kelebek desenli maküler distrofi görülebilmektedir. Bu makalenin amacı myotonik distrofi bir olguda saptanan kelebek desenli maküler distrofi birlikteliğini sunmak ve tartışmaktır.

Anahtar kelimeler: Myotonik distrofi, kelebek desenli maküler distrofi

ABSTRACT

Ocular complications frequently present in patients with myotonic dystrophy and may be the first clinical sign. Cataract, ocular motility changes, hypotony, retinal pigmentary changes and butterfly-shaped macular dystrophy can be noted in these patients. The aim of this study is to present and discuss butterfly-shaped macular dystrophy in a case with myotonic dystrophy.

Keywords: Myotonic dystrophy, butterfly-shaped macular dystrophy

GİRİŞ

Myotonik distrofi multisistemik, otozomal dominant geçiş gösteren progresif kas yorgunluğu ve myotoni ile karakterize nöromusküler bir hastalıktır¹. Erişkin yaşta görülen musküler distrofilerin en sık tipi olup prevalansı 1/8.000'dir². Olgularda kas hastalığı ile birlikte kardiyak, endokrin, solunum ve gastrointestinal sistem tutulumu görülebilir³. Myotonik distrofi olgularında en sık görülen oküler bulgu katarakt olup ptozis, oküler motilite bozuklukları, oküler hipotoni, epiretinal membran, retina pigment değişiklikleri ve patern distrofi tanımlanmıştır⁴⁻²¹.

Retinanın pigment epitelinin (RPE) patern distrofilerinden kelebek desenli maküler distrofi ilk kez 1970 yılında Deutman ve ark.²² tarafından bildirilmiştir. Tipik olarak maküla altında RPE katına lokalize, bilateral simetrik kelebek şeklinde pigment lezyonların varlığı söz konusudur^{22,23}. Pig-

menter lezyonlar zaman içerisinde solmakta ve atrofik değişiklikler izlenmektedir².

Bu makalenin amacı myotonik distrofi bir olguda kelebek desenli maküler distrofi birlikteliğini sunmak ve tartışmaktır.

OLGU SUNUMU

Elli beş yaşında kadın hasta her iki gözde uzun süreden beri mevcut olan az görme şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Olguya 8 yıl önce hastanemiz nöroloji kliniğinde myotonik distrofi tanısı konmuş idi.

En iyi düzeltilmiş görme keskinliği düzeyleri sağ gözde 0.5, sol gözde 0.7 olarak ölçüldü. Göz hareketleri serbest, gözler primer pozisyonda ortoforik idi. Göz içi basıncı bilateral 11 mmHg idi. Her iki gözde hafif ptozis mevcut olup lakrimal sistem muayenesi normaldi. Ön segment bakışında bilateral

1- Uz. Dr., TC Hitit Üniversitesi Çorum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Anabilim Dalı, Çorum - TÜRKİYE

2- Doç. Dr., Dokuz Eylül Üniversitesi, Göz Anabilim Dalı, İzmir - TÜRKİYE

3- Prof. Dr., Dokuz Eylül Üniversitesi, Göz Anabilim Dalı, İzmir - TÜRKİYE

Geliş Tarihi - Received: 30.09.2016

Kabul Tarihi - Accepted: 01.12.2016

Ret-Vit 2017;26:267-270

Yazışma Adresi / Correspondence Address:

Oya DÖNMEZ

Hitit Üniversitesi Çorum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Anabilim Dalı, Çorum - TÜRKİYE

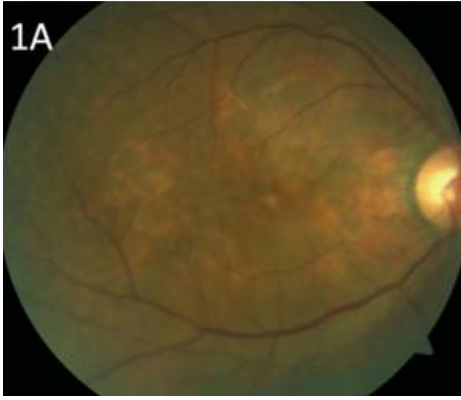
Phone: +90 533 326 9036

E-mail: donmezoya@hotmail.com

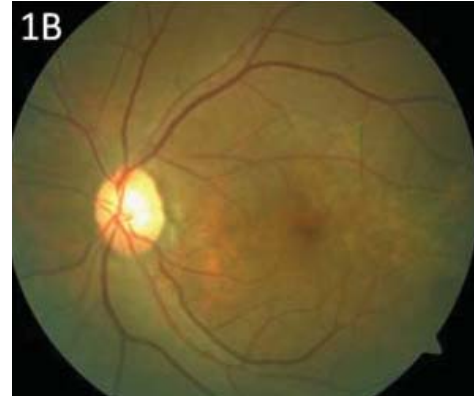
lenste kortikal kesafet artışı dışında ek patoloji yoktu. Fundus bakısında bilateral maküladaki hipopigmenter değişiklikler görüldü (Resim 1a, 1b). Fundus floresin anjiyografide maküladaki çizgisel uzanım gösteren hipofloresan ve hiperfloresan alanlar saptandı (Resim 2a ve 2b). Optik koherans tomografide sağ gözde daha belirgin hiperreflektif subretinal birikimler görüldü (Resim 3a ve 3b). Hastaya kelebek desenli maküler distrofi tanısı kondu. Elektoretinografi ve elektrookülografi randevusuna hasta genel durum bozukluğu nedeniyle gelemedi. Aile taraması önerildi ancak aile bireyleri kliniğimize başvurmadi.

TARTIŞMA

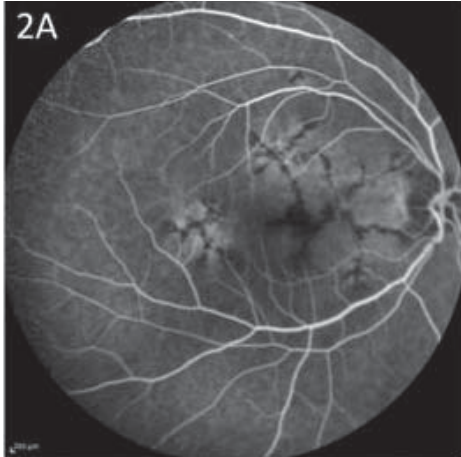
Oküler komplikasyonlar myotonik distrofilili olgularda sık olarak izlenir ve ilk klinik bulgu olabilir. Katarakt en sık görülen oküler hastalık olup neredeyse hastaların tümünde görülmekte olup ve 50 yaş altında subkapsüler katarakt gelişimi ile karakterizedir ve bu olguların %33'ünde klinik olarak anlamlıdır. Oküler kas tutulumu klinikte eksternal oftalmopleji, motilite bozuklukları, orbikularis okuli ve levator palpebrada güçsüzlük, ptosis şeklinde kendini gösterebilmektedir²⁴. Myotonik distrofilili olgularda oküler hipotoni saptanabilir, dışa akım artışından kaynaklanabileceği öne



Resim 1A: Sağ göz, renkli fundus fotoğrafında maküladaki hipopigmenter değişiklikler



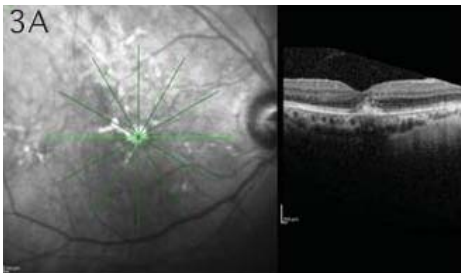
Resim 1B: Sol göz, renkli fundus fotoğrafında maküladaki hipopigmenter değişiklikler



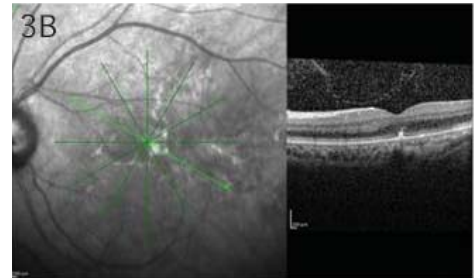
Resim 2A: Sağ göz, fundus floresin anjiyografide çizgisel uzanım gösteren hipofloresan ve hiperfloresan alanlar



Resim 2B: Sol göz, fundus floresin anjiyografide çizgisel uzanım gösteren hipofloresan ve hiperfloresan alanlar



Resim 3A: Sağ göz, optik koherans tomografide subretinal hiperreflektif birikimler



Resim 3B: Sol göz, optik koherans tomografide subretinal hiperreflektif birikimler

sürülmekle birlikte mekanizması net olarak bilinmemektedir²⁵.

Retina pigment epitelinin patern distrofileri yavaş progresyon gösteren; retina pigment epiteli seviyesinde sarı benek, granüler veya retiküler pigment depozitlerinin birikimi ile seyreden bir hastalık grubudur²⁰. Genellikle derin görme kaybına neden olmamakla birlikte hastalık ilerledikçe RPE’de atrofi başlar ve hastada santral görme kaybı oluşabilir^{20,26}. Literatürde 50 yaşındaki olgularda bildirilmiş olsa da görme kaybı tipik olarak 70 yaşından sonra olur ve klinikte bu olgulara tanı genellikle tesadüfen konmaktadır^{9,27,28}. Patern distrofilerin gruplanmasında pigment dağılım desenleri esas alınmıştır ve foveomaküler viteliform distrofi, kelebek desenli maküler distrofi, retiküler distrofi, multifokal patern distrofi ve fundus pulverulentus olmak üzere beş gruba ayrılmaktadır. Altta yatan neden kesin olarak bilinmemekle birlikte periferin/RDS gen mutasyonu ile ilişkili olduğu gösterilmiştir²⁹. Patern distrofiler; myotonik distrofi, Crohn hastalığı, psödoksantoma elastikum, Mcardle hastalığı ve maternal kalıtmı sağırılık ve diyabet tanılı olgularda da izlenmektedir ve bu nedenle tanı konulan hastalara sistemik tarama yapılmalıdır^{30,31}.

Literatürde myotonik distrofililerde %25’e varan oranlarda kelebek desenli maküler distrofi ve retiküler distrofi saptandığı bildirilmiştir^{6,32,33}. Kimizuka ve ark.⁹; 49 myotonik distrofililerde %26.6’sında kelebek desenli maküler distrofi, %24.5’inde retiküler pigmenter retina değişiklikleri ve %43.9’unda periferik atrofik poligonale değişiklikler saptamışlardır. Myotonik distrofi hastalarında prematür yaşlanma mevcut olup patogeneizde retina pigment epitel hücrelerinde lipofuscin birikimi olduğu öne sürülmüştür³⁴. Retina pigment epitelium kaybı ile birlikte dış retina katlarında atrofi mevcuttur³⁴.

Son yapılan çalışmalarda myotonik distrofililerde oküler hastalık olarak lameller maküla deliği ve foveoskizis ile uveal melanom da bildirilmiştir^{35,36}.

Myotonik distrofi tanısı konmuş olgularda katarakt sık rastlanan bir bulgu olup görme keskinliğindeki azalmayı açıklasa da fundoskopik muayene büyük önem taşımaktadır. Fundoskopik muayenede saptanamayan retina pigment epitel değişiklikleri optik koherens tomografi yardımı ile tanılabilmektedir²⁰.

Literatürde fundus otofloresans görüntülemenin de bu olgularda floresean anjiyografiye gerek duyulmadan tanı koymada yardımcı olabileceği vurgulanmıştır¹⁵. Patern maküler distrofi fundus floresan anjiyografideki hipofloresan alanların retina pigment epitel seviyesinde lipofuscin birikimine bağlı olduğu ve bu alanların fundus otofloresans görüntülemeye tipik çizgisel hiperotofloresan alanlar olarak görüleceği belirtilmiştir¹⁵.

Sonuç olarak myotonik distrofililerde kelebek desenli maküler distrofi görülebilir. Bu olgularda katarakt yanında

maküler değişiklikler de görme azlığının nedeni olabilir. Olguların bu açıdan dikkatle değerlendirilmesi gerekmektedir.

KAYNAKLAR / REFERENCES

- 1- Thornton CA. Myotonic dystrophy. *Neurol Clin* 2014;32:705-719.
- 2- Ranum LP, Day JW. Myotonic dystrophy: RNA pathogenesis comes into focus. *Am J Hum Genet* 2004;74:793-804.
- 3- Harper PS Myotonic dystrophy, 2nd edn. WB Saunders, London 1989.
- 4- Eshaghian J, March WF, Goossens W, et al. Ultrastructure of cataract in myotonic dystrophy. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1978;17:289-93.
- 5- Walker SD, Brubaker RF, Nagataki S. Hypotony and aqueous humor dynamics in myotonic dystrophy. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1982;22:744-51.
- 6- Hayasaka S, Kiyosawa M, Katsumata S, et al. Ciliary and retinal changes in myotonic dystrophy. *Arch Ophthalmol* 1984;102:88-93.
- 7- Sarks J, Penfold P, Liu H, et al. Retinal changes in myotonic dystrophy: a clinicomorphological study. *Aust N Z J Ophthalmol* 1985;13:19-36.
- 8- Bollen E, den Heyer JC, Tolsma MH, et al. Eye movements in myotonic dystrophy. *Brain* 1992;115:445-50.
- 9- Kimizuka Y, Kiyosawa M, Tamai M, et al. Retinal changes in myotonic dystrophy: clinical and follow-up evaluation. *Retina* 1993;13:129-35.
- 10- Verhagen WI, Huygen PL. Abnormalities of ocular motility in myotonic dystrophy. *Brain* 1997;120:1907-9.
- 11- Wong VA, Beckingsale PS, Oley CA, et al. Management of myogenic ptosis. *Ophthalmology* 2002;109:1023-31.
- 12- Rosa N, Lanza M, Borrelli M, et al. Intraocular pressure and corneal biomechanical properties in patients with myotonic dystrophy. *Ophthalmology* 2009;116:231-4.
- 13- Rosa N, Lanza M, Borrelli M, et al. Low intraocular pressure resulting from ciliary body detachment in patients with myotonic dystrophy. *Ophthalmology* 2011;118:260-4.
- 14- Kersten HM, Roxburgh RH, Child N, et al. Epiretinal membrane: a treatable cause of visual disability in myotonic dystrophy type 1. *J Neurol*. 2014;261:37-44.
- 15- Dinç UA, Tatlıpınar S, Ziyilan Ş, et al. Curschmann Steinert Sendromunda patern distrofi. *T Oft Gaz* 2008; 38:524-7.
- 16- Austermann P, Kuba GB, Kroll P. Maculopathy in Curschmann-Steinert myotonic dystrophy. *Ophthalmologie*. 2000;97:784-7.
- 17- Giusti C. Maculopathy in Curschmann-Steinert myotonic dystrophy. *Recenti Prog Med*. 2003;94:16-8.
- 18- Papageorgiou E, Bock SW, Schiefer U. Myotonic dystrophy Curschmann-Steinert. *Klin Monbl Augenheilkd*. 2007;224:70-5.
- 19- Kim US, Kim JS, Hwang JM. A case of myotonic dystrophy with pigmentary retinal changes. *Korean J Ophthalmol*. 2009;23:121-3.
- 20- Louprasong AC, Light DJ, Diller RS. Spider dystrophy as an ocular manifestation of myotonic dystrophy. *Optometry*. 2010;81:188-93.
- 21- Esteves F, Dolz-Marco R, Hernández-Martínez P, et al. Pattern dystrophy of the macula in a case of steinert disease. *Case Rep Ophthalmol*. 2013;4:129-33.
- 22- Deutman AF, van Blommestein JD, Henkes HE, et al. Butterfly-shaped pigment dystrophy of the fovea. *Arch Ophthalmol*. 1970;83:558-69.

- 23- Prensky JG, Bresnick GH. Butterfly-shaped macular dystrophy in four generations. *Arch Ophthalmol.* 1983;101:1198-203.
- 24- Adamczyk DT. Myotonic dystrophy. In: Marks ES, Adamczyk DT, Thomann KH, eds. *Primary eyecare in systemic disease.* Norwalk: Appleton and Lange; 2005:134-8.
- 25- Dreyer RF. Ocular hypotony in myotonic dystrophy. *Int Ophthalmol* 1983;6:221-3.
- 26- Onder F, Gultan E, Ilker S. Retina Pigment Epitelinin Pattern Distrofileri. *Ret-Vitreus* 1996;4:608-13.
- 27- Francis PJ, Schultz DW, Gregory AM, et al. Genetic and phenotypic heterogeneity in pattern dystrophy. *Br J Ophthalmol* 2005;89:1115-9.
- 28- Tschuppert S, Gerding H. Myotonic dystrophy with reticular maculopathy as first ocular symptom. *Klin Monbl Augenheilkd* 2015; 232: 568-9.
- 29- Boon CJ, den Hollander AI, Hoyng CB, et al. The spectrum of retinal dystrophies caused by mutations in the peripherin/RDS gene. *Prog Retin Eye Res* 2008;27:213-35.
- 30- Swann PG, Collin HB, Livanes A. Pattern dystrophies of the retinal pigment epithelium. *Clin Exp Optom.* 2000;83:274-8.
- 31- Gass JD. *Stereoscopic atlas of macular diseases diagnosis and treatment 4th edition.* St Louis: Mosby; 1997:314-24.
- 32- Manschot WA. Histological findings in a case of dystrophia myotonica. *Ophthalmologica.* 1968;155:294-6.
- 33- Betten MG, Bilchik RC, Smith ME. Pigmentary retinopathy of myotonic dystrophy. *Am J Ophthalmol.* 1971;72:720-3.
- 34- Zhang K, Garibaldi DC, Li Y, et al. Butterfly-shaped pattern dystrophy: a genetic, clinical and histopathological report. *Arch Ophthalmol* 2002;120:485-90.
- 35- Krishnan R, Lochhead J. Spontaneous bilateral lamellar macular holes and foveal schisis associated with myotonic dystrophy type 1. *Clin Exp Ophthalmol.* 2010;38:82-4.
- 36- Velazquez-Martin JP, Pavlin CJ, Simpson ER. Association between uveal melanoma and myotonic dystrophy: a series of 3 cases. *JAMA Ophthalmol* 2013;131:246-9.