

Fasioskapulohumeral Musküler Distrofi bir olguda, Lagoftalmi ve Retinal Telanjiektaziler

Lagophthalmy and Retinal Telangiectasis in a Case with
Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy

Haluk ESGİN¹, Oğuz KARACAOĞLU², Sait ERDA³

ÖZET

Fasioskapulohumeral musküler distrofi (FSHD), omuz kuşağı ve yüz kaslarının tutulumuyla başlayan, ilerleyici bir kas distrofisidir. Yüz tutulumu olan hastalarda orbicularis oculi tutulumu lagoftalmiye yol açar. Özellikle ailevi olgularda ilerleyici işitme azlığı ve göz dibinde kapiller telanjiektaziler, mikroanevrizmalar, retinal eksudasyonlar ve kapiller kapanmalar görülebilir. Bu lezyonların saptanması için oftalmoskopik muayene yeterli olmayıp, retinal patolojilere bağlı nadir de olsa vizüel kayıp olabileceği için, değerlendirme FFA ile yapılmalı ve uygun tedavi yapılarak görme kayıplarının önüne geçilmelidir. Bu çalışmada işitme azlığı bulunmayan, ailevi bir FSHD'li olgudaki fasial ve retinal değişiklikler ortaya konulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Fasioskapulohumeral musküler distrofi, Lagoftalmi, Telanjiektazi.

SUMMARY

Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy (FSHD), is a progressive muscular disorder. Typical features include wasting of the facial or shoulder girdle muscles. Facial weakness affects the eye closure (orbicularis oculi). Progressive hearing loss and retinal vasculopathy with capillary telangiectasis, microaneurysms and capillary closure has been reported. Ophthalmoscopic examination is not enough to establish the retinal pathologic changes, due to capillary occlusion. Since visual loss is possible, FFA is indicated in all patients with facioscapulohumeral syndrome. In this report, facial and retinal changes are demonstrated in a case with familial FSHD without hearing loss.

Key Words: Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy, Lagophthalmy, Telangiectasy.

Ref - Vit 2004; 12 : 200-202

1- Trakya Ü. Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D., Edirne, Doç. Dr.

2- Trakya Ü. Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D., Edirne, Araş. Gör. Dr.

3- Trakya Ü. Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D., Edirne, Prof. Dr.

Geliş Tarih : 20/02/2004

Kabul Tarihi : 06/04/2004

GİRİŞ

Fasioskapulohumeral musküler distrofi (FSHD), ilk kez 1886'da Landouzy ve Dejerine tarafından tanımlanan, omuz kuşağı ve yüz kaslarının tutulumuyla başlayan, pelvik kas grubunu ise daha nadir olarak tutan ilerleyici bir kas distrofisidir. Sıklığı %0.005-%0.05 arasında değişmektedir. 5 yaşından önce başlaması nadir olup, genellikle 2'ci dekatta başlar. Ailevi olgularda en sık otozomal dominant geçiş görülür¹. 4q35 gen delesyonu en sık görülen gen patolojisidir².

Preseptomatik evrede herhangi bir şikayet yoktur, sadece fizik muayene ile kas güçsüzlüğü ortaya konulabilir. Ekstraoküler, farengial, lingual ve mastikatör kaslar etkilenmez. Fasial tutulum ailevi olgularda daha sıktır (% 50'nin üzerinde).ve genellikle asimetriktir. Tutulan kaslarda atrofi, güçsüzlük, kontraktür ve pseudohipertrofi görülebilir. Yüz tutulumu olan hastalarda orbicularis oculi ve perioral kaslar etkilenir. Orbicularis oculi tutulumu lagoftalmiye yol açar. Özellikle ailevi olgularda göz dibinde kapiller telanjiektaziler, mikroanevrizmalar, retinal eksudasyonlar ve kapiller kapanmalar görülebilir^{3,4}. Hastalığın ilerlemesi önceden tahmin edilemeyen hızdadır ve regresyon görülmez².

Hastaların %10-20'si hastalık sonucunda tekerlekli sandalyeye mahkum olur. Bu hastalıktan etkilenen bireylerde EMG ve kas biopsisi ile spesifik olarak tanı teyit edilebilir. Başlangıçta yüksek ses tonlarını içeren sensoryel tipte işitme kaybı daha sonra bütün frekansları tutan şekilde ilerler. Serum kreatin kinaz seviyesi sıklıkla yüksektir. EMG'de sıklıkla kısa süreli, düşük amplitüdümlü polifazik potansiyeller görülür².

OLGU SUNUMU

22 yaşındaki erkek hasta, 4 yıldır var olan omuz kaslarında güçsüzlük şikayetiyle Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi (TÜTF) Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon (FTR) bölümüne başvurdu. Hastada omuz kuşağı kaslarının tutulmasına bağlı omuz fleksiyonu ve abduksiyonunda yetersizlik olduğu görüldü (Resim 1). FSHD ön tanısı konularak ortezeleme ve rehabilitasyon amacıyla FTR kliniğine yatırılan hasta dört yıldır var olan göz kapaklarının tam kapanamama şikayetiyle göz konsültasyonu için TÜTF Göz hastalıkları polikliniğine gönderildi.

Hastanın yapılan oftalmolojik muayenesinde, emetrop olduğu ve görme keskinliklerinin bilateral 10/10 olduğu bulundu. Bilateral alt kapak retraksiyonu, 2 mm skleral show ve lagoftalmi bulguları mevcuttu. Bell fenomeni pozitif olup, alt korneal yarıda punktat epitelyopati mevcuttu. Kapak aralıkları her iki gözde 10 mm, levator fonksiyonu her iki gözde 18 mm olarak bulundu. Göz içi basınçları sağda 15 mmHg, solda 14 mmHg olarak ölçüldü. Oftalmoskopik muayenede sağ gözde patoloji saptanmadı. Sol gözde ise alt temporal kadranda retinada vasküler kıliflanma olan alanlar (Resim 2) ve yer yer boş kapiller yapılar görülmesi üzerine çekilen Fundus Floressein Anjiografisinde (FFA)

midperiferde, sağ gözde üst temporal kadranda, sol gözde ise alt temporal kadranda kapiller kapanmalar ve telanjiektaziler olduğu izlendi, sızıntı saptanmadı (Resim 3). Retinal iskemi, hemoraji ve eksuda yoktu, optik disk ve makula normaldi. Bu bulgularla hastaya punktat epitelyopatisi için suni gözyaşı preparatı başlanarak takibe alındı.

2'si erkek, 6'sı kız olmak üzere 8 kardeşi olan hastanın, 19 yaşındaki kız kardeşinde göz kapağı tutulumu ve 14 yaşındaki kız kardeşinde omuz kuşağı kaslarında tutulum öyküsü mevcuttu. Hastanın kardeşleri başka bir kentte yaşadığı için ulaşılamadı.

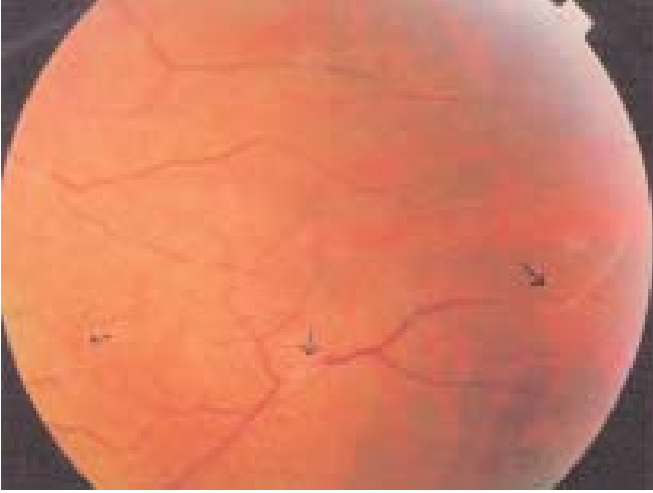
Solunum fonksiyon testlerinde sınırdan restriksiyon tespit edildi. Omuz kuşağı kaslarında ve üst yüz kaslarına yapılan EMG'de lokalize myopati ile uyumlu bulgular saptandı. Odyolojik ve odyometrik muayenede, işitme kaybı olmadığı tespit edildi. Serum kreatinin kinaz seviyesi (343 IU/L) yüksek bulundu. (Erkeklerdeki normal sınırları; 38-234 IU/L).

TARTIŞMA

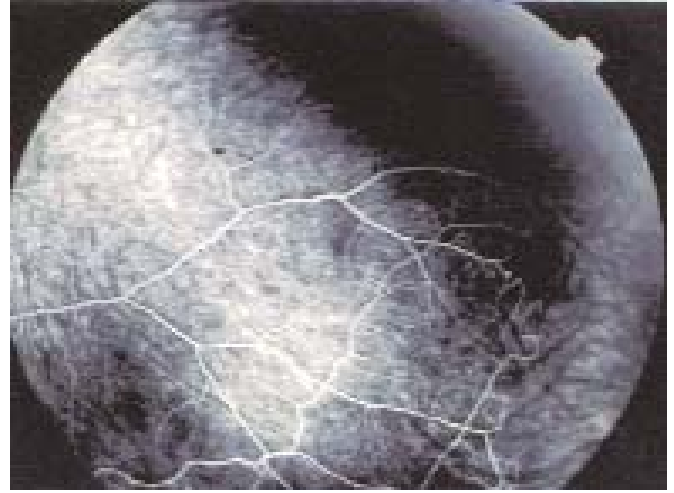
FSHD tanısı konulan hastalar genellikle FTR servislerinde izlenmektedir. Bu hastalarda yüz kasları ve göz kapağı kaslarının tutulumu oldukça sık olup, m orbicularis oculi kasında gelişen kontraktürlere bağlı lagoftalmi ortaya çıkabilmektedir². Lagoftalmi nedeni ile korneada punktat epitelyopatiler, epitel erezyonları ve hatta perforasyona kadar uzanan ciddi komplikasyonlar gelişebilir. Bu nedenle bu olguların olası göz komplikasyonları yönünden göz konsültasyonlarının yapılması gereklidir Bu hastalarda genellikle kapak ve kornea lezyonları daha dikkat çekici olduğu için ve



Resim 1: FSHD'li hastada skapulohumeral kas güçsüzlükleri.



Resim 2: FSHD'li hastada periferik retinada lokalize vasküler kıliflanmalar.



Resim 3: FSHD'li hastada FFA'da periferik telanjiektazi.

oftalmoskopik muayene ile retina lezyonlarının saptanmasındaki güçlük dolayısı ile retinadaki vasküler lezyonlar tespit edilemeyebilir.

Gurwin ve ark.³ hepsinde işitme azlığı saptadıkları, ancak hiçbirinde görsel semptom olmayan, ikisinde oftalmoskopi vasküler anormallik saptanmayan, 4 kişilik FSHD'li bir ailenin hepsinde FFA ile retinal anormallikler saptadıklarını ve 22 yaşındaki bir olguda bilateral periferik vasküler kapanma, periferik retinal telanjiektazi ve maküler lezyona bağlı görme azlığı bildirmişlerdir. Açıklanamayan vasküler lezyonları olan genç hastalarda FSHD'nin hatırlanması gerektiğini ve özellikle genç FSHD'li hastaların görme kaybı riski nedeniyle dikkatle değerlendirilmesi gerektiğini vurgulamışlardır. Fitzsimons ve ark.ları⁴ literatürde en geniş olgu grubu ile FSHD'li 75 hastaya yaptıkları FFA'da, 56 hastada (%74.7), telanjiektazi, kapiller kaçak ve kapiller kapanma gibi periferik retinal anormallikler tespit ettiklerini bildirmişlerdir. Ancak bu hastaların sadece 3'ünde arka kutupta oftalmoskopik bulgu tespit edilebilmiş ve bunlardan sadece 1 olguda görme kaybı saptamışlardır. Kas tutulumunun ağırlığıyla retinal tutulum arasında ilişki olmadığı görülmüştür. Tekin ve ark.⁵ ailevi öyküsü olmayan FSHD'li 10 yaşındaki bir bayan hastada işitme azlığı ile beraber, makula temporalinde tek taraflı Coat's benzeri telanjiektazilere bağlı gelişen sirsine retinopatisi ve vasküler kıvrımlanma artışı olan bir olgu bildirmişlerdir. Desai ve ark.⁶, FSHD'li bir hastada, Pauleikhoff, ve ark.⁷ ise FSHD li 2 hastada telanjiektazilere bağlı gelişen eksudatif retina dekolmanına bağlı ileri derecede görme kaybı geliştiğini bildirmişlerdir. Fujimura ve ark.ları⁸ sporadik FSHD'li 12 yaşında bir olguda sensorionöral işitme kaybı ve bilateral retinada eksudatif angiom saptamışlardır.

FSHD'li hastalarda görsel yakınma olmasa da, özellikle genç hastalarda sadece oftalmoskopi ile yetinilmeyip, retinal vasküler lezyonları atlamamak için her olguya FFA yapılması gerekmektedir. Ulusal literatürde bu sendromdaki göz bulgularını inceleyen yayına rastlanmamıştır. Ayrıca literatürde FSHD'li

hastalarda genellikle retinal telanjiektazik değişikliklerle işitme azlığı sık olarak bildirilmişken⁹, ailevi FSHD'li bu olguda ise retinal lezyon saptanmış, ancak işitme azlığına rastlanmamıştır.

KAYNAKLAR

1. Padberg GW, Lunt PW, Koch M, et al: Facioscapulohumeral muscular dystrophy. In Neuromuscular Disorders Pergamon Press Ltd, Headington Hill Hall, Oxford,UK. 1991; 1: 9-15
2. İrdesel J: Facioscapulohumeral muscular dystrophy. O Özcan, O Arpacioğlu, Betül Turan(Editörler). Nörorehabilitasyon. Bursa: Güneş&Nobel kitabevi, 2000:127-128.
3. Gurwin EB, Fitzsimons RB, Sehmi KS, et al.: Retinal telangiectasis in facioscapulohumeral muscular dystrophy with deafness. Arch Ophthalmol 1985; 103:1695-1700
4. Fitzsimons RB, Gurwin EB, Bird AC: Retinal vascular abnormalities in facioscapulohumeral muscular dystrophy. Brain 1987; 110:631-648
5. Tekin NF, Saatçi AO, Kavukçu S: Vascular tortuosity and Coats'-like retinal changes in facioscapulohumeral muscular dystrophy. Ophthalmic Surg Lasers 2000; 31: 82-83
6. Desai UR, Sabates FN: Long-term follow-up of facioscapulohumeral muscular dystrophy and Coat's Disease. Am. Journal of Ophthalmology 1990; 110:568-569
7. Pauleikhoff D, Bornfeld N, Bird AC, et al.: Severe visual loss associated with retinal telangiectasis and facioscapulohumeral muscular dystrophy. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol. 1992; 230:362-365
8. Fujimura H, Yoshikawa H, Ueno S, et al: A case of facioscapulohumeral muscular dystrophy with sensorineural hearing loss and retinal angioma. Rinsho Shinkeigaku. 1989; 29:1387-1391
9. Meyerson MD, Lewis EK.: Facioscapulohumeral muscular dystrophy and accompanying hearing loss. Arch. Otolaryngol 1984, 110:261-266