



Diskeratozis Konjenita ile İlişkili Punktum ve Kanalikül Tıkanıklığı

Punctal and Canalicular Obstruction Associated with Dyskeratosis Congenita

Taner Kar*, Sercan Koray Sağdıç*, Yıldırım Yıldırım*, Ercan Karabacak**

*Gülhane Askeri Tıp Akademisi Haydarpaşa Eğitim Hastanesi, Göz Hastalıkları Kliniği, İstanbul, Türkiye

**Gülhane Askeri Tıp Akademisi Haydarpaşa Eğitim Hastanesi, Cildiye Kliniği, İstanbul, Türkiye

Özet

Diskeratozis konjenita, X'e bağlı resesif geçiş gösteren, kemik iliği yetmezliği, oral lökoplaki, tırnak distrofisi ve retiküler deri pigmentasyonu ile karakterize nadir bir multisistemik hastalıktır. Ayrıca oküler anormalliklerle de ilişkilidir. Bu makalede boyun, omuz ve üst göz kapaklarında retiküler hiperpigmentasyon, bilateral punktum ve kanalikül tıkanıklığı ve tırnak distrofisi olan diskeratozis konjenitalı genç bir erkek hastayı sunuyoruz. (Turk J Ophthalmol 2015; 45: 40-41)

Anahtar Kelimeler: Diskeratozis konjenita, punktum ve kanalikül tıkanıklığı

Summary

Dyskeratosis congenita is a rare X-linked recessive, multisystem disease characterized by bone marrow failure, oral leukoplakia, nail dystrophy, and reticular skin pigmentations. It is also associated with ocular abnormalities. In this article, we present a young male with a diagnosis of dyskeratosis congenita who had reticulated hyperpigmented skin lesions on the neck, shoulders and upper eyelids, bilateral punctal and canalicular obstruction, and dystrophic nails. (Turk J Ophthalmol 2015; 45: 40-41)

Key Words: Dyskeratosis congenita, punctal and canalicular obstruction

Giriş

Diskeratozis konjenita (DK) telomer aktivitesindeki bozukluğun neden olduğu, kemik iliği yetersizliği, mukakutanöz anormalliklerin ve diğer birçok sistemik bulguların eşlik edebildiği, dokularda erken yaşlanma ile karakterize progresif seyirli bir hastalıktır.^{1,2,3,4} Genellikle erkeklerde görülür ve X'e bağlı resesif geçiş görülmekle birlikte otozomal dominant kalıtımın da rol oynadığı bilinmektedir. Mukakutanöz tutulum özellikleri olarak; displastik el veya ayak tırnakları, derinin dantelsi retiküler pigmentasyonu ve lökoplaki görülmektedir. Ayrıca kemik iliği aplazisi, gastrointestinal sistem bulguları, nörolojik, pulmoner ve oküler bulgular da bu sendroma ait başlıca sistemik bulgulardır.⁵ Bu makalede punktum ve kanaliküllerin tutulduğu DK'lı bir olgu sunulmuştur.

Olgu Sunumu

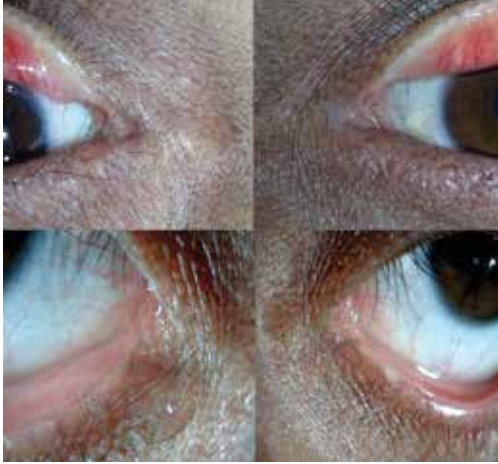
DK tanısı ile cildiye servisinde takip edilen 21 yaşında erkek hasta her iki gözde sulanma şikayeti ile kliniğimize başvurdu.

Hastanın hikayesinden sulanma şikayetinin yaklaşık 5 yıldır olduğu öğrenildi. Yapılan oftalmolojik muayenede her iki gözde görme keskinliği tashihsiz 20/20 düzeyindeydi. Göz içi basınçları sağ gözde 14 sol gözde 15 mmHg seviyesindeydi. Harici muayenede her iki alt ve üst göz kapaklarında retiküler tarzda pigmentasyon değişiklikleri mevcuttu. Biyomikroskopik muayenesinde alt ve üst kapak kenarlarında pigmentasyon artışı ve hiperkeratozis izlenmekteydi (Resim 1). Sağ gözde üst, sol gözde alt ve üst kapaklarda punktumların olmadığı, bu bölgede kapak kenarının düzensiz ve skatrize olduğu görüldü (Resim 2). Sağ gözde alt punktal stenoz mevcuttu ve buradan lavaj yapmaya çalıştığımızda lavaj kanülünün kanalikülün sadece üçte birlik kısmına kadar ilerlediğini tespit ettik. Konjonktiva, kornea ve diğer ön segment muayene bulguları tabii olarak değerlendirildi. Fundus muayenesi her iki gözde normaldi.

Hastanın genel sistem muayenesinde tüm vücutta yaygın hiperkeratozis ve dantelsi retiküler pigmentasyon değişikliği, el tırnaklarında distrofik değişiklikler ve tırnaklarda dökülme izlenmekteydi (Resim 3). Hastanın gastroenterolojik ve göğüs hastalıkları konsültasyonundan özefagusta fibrotik bantlar ve



Resim 1. Her iki üst göz kapağında hiperpigmentasyon



Resim 2. Sağ üst, sol alt ve üst punktum tıkanıklığı



Resim 3. Tırnaklarda dökülme ve distrofik değişiklikler

bronşektazi ile uyumlu akciğer değişiklikleri olduğu öğrenildi. Hematoloji konsültasyonunda tam kan ve periferik yayma tetkikleri normal olarak değerlendirildi. Alınan aile öyküsünde hastanın abisinin de DK tanısı ile geçmişte takip ve tedavi edildiği ve otuzlu yaşlarında iken pulmoner fibrozis nedeniyle öldüğü öğrenildi.

Hastada, DK'ya bağlı sistemik bulguların olması ve cerrahi sonrası mukokutanöz anormallik nedeniyle nüks olabileceği değerlendirildiğinden cerrahi tedavi uygulanmadı. Hastaya lubrikasyon tedavisi verilerek takip önerildi.

Tartışma

DK ilk olarak 1906 yılında Zinsser⁶ tarafından tanımlanmış olup, hastalık Zinsser-Cole-Engman sendromu olarak ta bilinmektedir. DK sistemik bulguların ön planda takip edilmesi gereken multisistemik bir hastalıktır. Hastalığın ilk bulgusu

2-5 yaşlarında ortaya çıkan tırnak distrofileridir. Bu hastalıkta parmak izlerinin kaybolması patognomik bir bulgudur. Diğer bir sık bulgusu dişlerde çürüme ve dökülmüdür. Bunun yanında özefagusta divertiküller, kemik iliği depresyonu, oral, genital ve konjonktival lökoplaki ve deride retiküler tarzda hiperpigmentasyon en sık görülen bulgulardır. Oküler semptom ve bulgular da bu nadir hastalıkta görülmektedir. DK göz kapağı kenarlarında keratinizasyon artışı, punktumlarda kapanma, kanaliküller ve nazolakrimal kanalda tıkanıklık, lakrimal sistem patolojilerine bağlı sık tekrarlayan blefarit ve konjonktivit, konjonktival lökoplaki, trikiyazis, entropiyon, ektrropiyon, konjonktival ve korneal skatrizasyona neden olabilmektedir.^{4,7} Bunun yanı sıra eşlik eden hematolojik (pansitopeni) ve immünolojik bozukluklara bağlı olarak retinal hemoraji, retinal vaskülopati, eksüdatif retinopati, retinal neovaskülarizasyon, retina dekolmanı, telenjektazi, sinir lifi tabakası iskemisi, optik atrofi, maküla ödemi, preretinal fibrozis gibi arka segment patolojileri görülen olgular da bildirilmiştir.^{4,8,9}

Ön segment patolojileri erken dönemde hastanın yaşam konforunu etkileyen sorunlara yol açmakla birlikte ileri safhalarda tekrarlayan enfeksiyonlar ve skatrizasyon gelişimi nedeni ile görme kaybına kadar giden ciddi sorunlara yol açabilir. Hastalığın küratif bir tedavisi yoktur, semptomatik tedavi uygulanır.⁵ Lökoplazik ve deri lezyonlarının tedavisinde etretinat ve asitretin gibi retinoik asitler faydalıdır. Bu hastalıkta punktum ve kanalikül ile ilgili uygulanacak cerrahilerde, deride ve mukozda görülen değişiklikler nedeniyle, yapılmış klinik çalışmalar olmamakla birlikte nüksün sık görülebileceğini düşünebiliriz. Ayrıca bu hastalarda sistemik bozukluklar olduğundan tedavide cerrahi yerine öncelikle koruyucu yöntemlerin izlenmesi daha uygun olacaktır. Bunlara ek olarak, arka segment patolojilerinin de görülebildiği göz önünde bulundurularak DK tanısı ile takip edilmekte olan tüm olgularda ayrıntılı fundus muayenesi rutin aralıklarla yapılmalıdır.

Çıkar çatışması: Yazarlar bu makale ile ilgili olarak herhangi bir çıkar çatışması bildirmemişlerdir.

Kaynaklar

1. Savage SA, Alter BP. The role of telomere biology in bone marrow failure and other disorders. *Mech Ageing Dev.* 2008;129:35-47.
2. Vulliamy TJ, Knight SW, Mason PJ, Dokal I. Very short telomeres in the peripheral blood of patients with X-linked and autosomal dyskeratosis congenita. *Blood Cells Mol Dis.* 2001;27:353-357.
3. Vulliamy TJ, Dokal I. Dyskeratosis congenita: the diverse clinical presentation of mutations in the telomerase complex. *Biochimie.* 2008;90:122-130.
4. Tsilou ET, Giri N, Weinstein S, Mueller C, Savage SA, Alter BP. Ocular and orbital manifestations of the inherited bone marrow failure syndromes: Fanconi anemia and dyskeratosis congenita. *Ophthalmology.* 2010;117:615-622.
5. Arca E, Erbil AH, Taştan HB, Gür AR. Bir Diskeratozis Konjenita Olgusu. *Güllhane Tıp Dergisi.* 2003;45:281-284.
6. Tanaka A, Kumagai S, Nakagawa K, Yamamoto E. Cole-Engman syndrome associated with leukoplakia of the tongue: a case report. *J Oral Maxillofac Surg.* 1999;57:1138-1141.
7. Merchant A, Zhao TZ, Foster CS. Chronic keratoconjunctivitis associated with congenital dyskeratosis and erythrokeratoderma variabilis. Two rare genodermatoses. *Ophthalmology.* 1998;105:1286-1291.
8. Teixeira LF, Shields CL, Marr B, Horgan N, Shields JA. Bilateral retinal vasculopathy in a patient with dyskeratosis congenita. *Arch Ophthalmol.* 2008;126:134-135.
9. Johnson CA, Hatfield M, Pulido JS. Retinal vasculopathy in a family with autosomal dominant dyskeratosis congenita. *Ophthalmic Genet.* 2009;30:181-184.