

OLGU SUNUMU

Osteogenezis İmperfekta Tip I Hastalığı Bulunan Olguda Minör Travma Sonucu Gelişen Korneal Rüptüre Yaklaşım

Gamze Öztürk (*), Eylem Yaman Pınarcı (*), Pelin Kaynak Hekimhan (**), Ömer Faruk Yılmaz (***)

ÖZET

Osteogenezis İmperfekta (OI) kollajen sentez ve metabolizmasının bozukluğu sonucu kemik kırılabilirliğinin arttığı, sağırılık ve mavi skleranın eşlik edebildiği yaygın bağ dokusu hastalığıdır. Bu olgularda spontan veya minör travmaya bağlı olarak korneal rüptür gelişebilmektedir. Bu yazıda kornea dokusunun zayıflığı nedeniyle minör travma sonucu iki gözünde 2 ay arayla rüptür gelişen hastada ameliyat sırasında ve sonrasında karşılaşılan zorluklara yaklaşım incelendi.

Anahtar Kelimeler: Korneal rüptür, mavi sklera, Osteogenezis İmperfekta

SUMMARY

Approach to Corneal Rupture Due to Minör Trauma in a Case with Osteogenesis Imperfecta Type I

Osteogenesis Imperfecta is a part of a disorder of collagen synthesis and metabolism affecting bone fragility, accompanied by deafness and blue sclera. Corneal rupture may occur in these eyes either spontaneously or following a minor trauma. In this report, we evaluated preoperative and postoperative difficulties and approach to a case in which corneal rupture developed, two months apart, caused by minor trauma due to corneal tissue weakness in both eyes.

Key Words: Corneal rupture, blue sclera, Osteogenesis Imperfecta

GİRİŞ

Osteogenezis İmperfekta (OI) nadir görülen, kalıtsal bir bağ dokusu hastalığı olup üç temel bulgusu mavi sklera, sağırılık ve kemik kırılmalarıdır. Bu hastalığın 4 tipi bulunmaktadır (Tablo 1) (1). Işık mikroskopu ile yapılan incelemelerde kollajen liflerin azaldığı (2), doku yapılarını inceleyen çalışmalarda oküler yapılarda kısa kollajen liflerin varlığı bildirilmiştir (3). Bu hastalıkla birlikte santral korneal kalınlıkta azalma (4,6,7), kerato-

konus (4,6), megalokornea ve posterior embriyotokson görülmektedir (4). Diğer göz bulguları arasında nadir olarak konjenital glokom, zonüler katarakt, koroidal skleroz, subhyaloid hemoraji (8,9), hipermetropi, lens ektopisi, kompresyon deformiteleri ve kafatası kemik kırıklarına bağlı optik nöropati ve atrofi bulunmaktadır (9). Osteogenezis İmperfektalı hastalarda spontan veya minör travmaya bağlı olarak korneal rüptür gelişebilir. Korneanın dayanıksızlığına bağlı olarak rüptürün tamiri ve yara iyileşmesi oldukça zordur. Görme rehabilitasyo-

(*) Uz. Dr., Beyoğlu Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Uzman

(**) Uz. Dr., Beyoğlu Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Başasistan

(***) Prof. Dr., Uz. Dr., Beyoğlu Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Klinik şefi

Yazışma adresi: Op. Dr. Gamze Öztürk Karabulut, Güzelyurt Mah. Yıldırım Beyazıt Cad. Profesörler Sitesi A-Blok Kat: 9 Daire: 40 Beylikdüzü / İst.

E- posta: gozturk2911@yahoo.com dreyaman@hotmail.com

nu açısından penetran keratoplasti primer ya da sekonder yapılabilmektedir (7).

OLGU SUNUMU

İki buçuk yaşında kız çocuğu acil kliniğimize kafasını yatağının kenarına çarpma sonrası sağ gözünde yaranlanma şikayetiyle getirildi. Osteogenezis İmperfekta tip I hastalığı bulunan ve sistemik olarak takip edilen olgunun sol gözünde kliniğimize başvurusundan 2 ay önce minör travmaya bağlı korneal rüptür gelişmiş ve başka bir merkezde tedavisi yapılmıştı. Hastanın kooperasyonu sağlanamadığından görme muayenesi yapılamadı. Hastanın genel anestezi altında yapılan muayenesinde sağ gözünde limbustan limbusa saat 5 - 10 kadrantları arasında uzanan düzgün kenarlı oblik tam kat kesisi (Resim 1), sol gözünde yine limbustan limbusa saat 5-10 kadrantları arasında uzanan sütüre edilmiş vaskülarize kesi skarı ve ön kamara kaybıyla beraber total anterior sineşi mevcuttu. Sağ gözünde kesi yerinden iris prolapsusu olan hastanın lensi hasarlı görülmekteydi. Sol gözde total anterior sineşi olması, sağ gözde de pupil bütünlüğünün bozulması ve iris prolapsusu olması nedeniyle direkt ve indirekt ışık refleksine bakılmadı. Yapılan ultrasonografisinde retina bilateral yatışık izlenmekteydi.

di. Hastaya 10/0 naylon sütür ile primer sütürasyon uygulanması sırasında korneanın çok frajil olduğu ve sütür geçilen yerlerden korneanın yırtılmasına bağlı olarak sıvı kaçağı geliştiği görüldü. Doku bütünlüğü sağlanarak ameliyat tamamlandı (Resim 2). Postoperatif birinci günde korneasından sızıntı olması ve buna bağlı olarak ön kamara kaybı görülmesi üzerine tekrar sütürasyon, amniyon zarı yerleştirilmesi ve kontakt lens uygulaması yapıldı. Üç gün sonraki muayenesinde alt kadranda amniyon zarı altından tekrar iris prolapsusu geliştiği görülerek kornea sütüre edilip amniyon membran ve kontakt lens yenilendi. Yapılan B mode ultrasonografisinde retina dekolmanı görülmeydi. Beş gün sonra tekrarlayan korneal kesi açılması nedeniyle hastaya ekstrakapsüler katarakt ekstraksiyonu ve penetran keratoplasti uygulandı. Postoperatif birinci günde korneal grefonun hafif ödemli olduğu görüldü. Genel anestezi ile yapılan son muayenesinde grefon sütürleri sağlam, grefon saydam, ön kamara forme, afaki mevcut olup; ultrasonografisinde retinası yatışık görüldü (Resim 3 ve 4).

TARTIŞMA

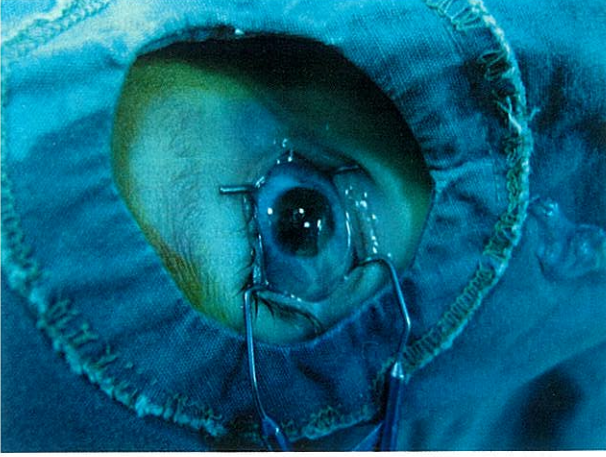
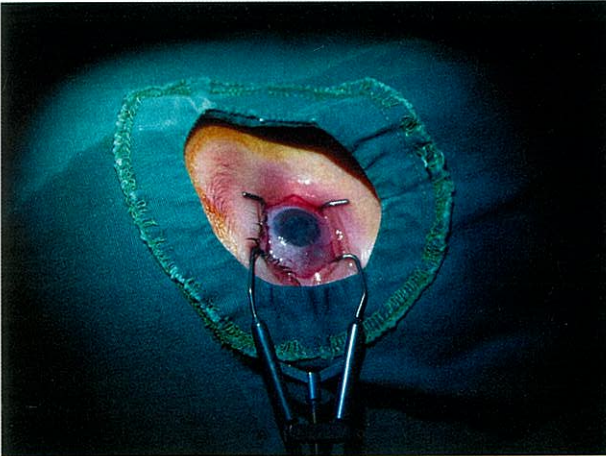
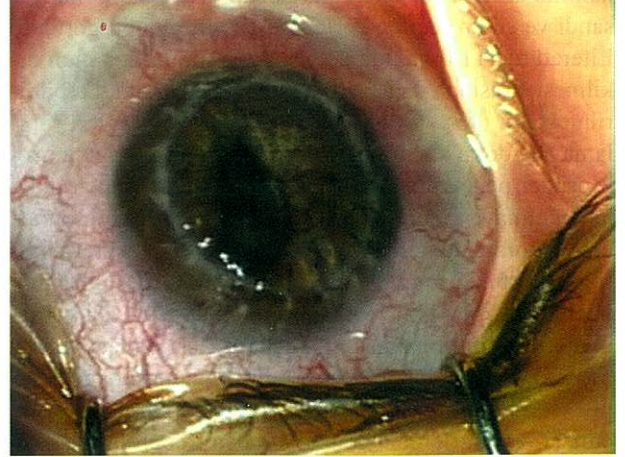
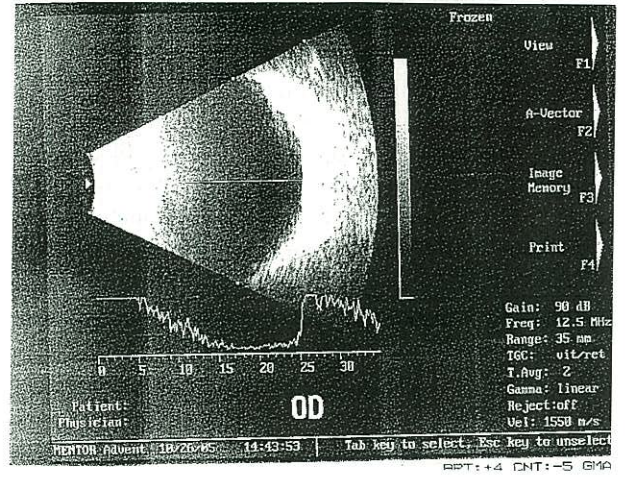
Kornea ve sklera temel olarak kollajenden oluşmaktadır. Dolayısıyla Oİ hastalığında korneanın stroma-

Tablo 1. Osteogenezis İmperfekta hastalığının sınıflandırılması (1)*

Tip	Semptomların Başlama Yaşı	Klinik Bulgular	Sklera	Kalıtım	Moleküler Temel
I	Yenidoğan	En sık görülen tip Hafif kemik kırılmalılığı	Mavi	OD	Genler: COL1A1/COL1A2 Lokus: 17q21.31-q22;7q22.1
II	Prenatal Dönem	Prenatal dönemde ölümcül Ciddi kemik kırılmalılığı Ölüdoğum/neonatal ölüm	Mavi	OD/OR (nadir)	Genler: COL1A1/COL1A2 Lokus: 17q21.31-q22;7q22.1
III	Prenatal/yenidoğan	Ciddi osteoporoz Doğumda multiple kırıklar Doğumda farkedilen kısa kol cüceliği Uzun kemikler ve vertebrada deformite	Normal (doğumda açık gri)	OD/OR (nadir)	Genler: COL1A1/COL1A2 Lokus: 17q21.31-q22;7q22.1
IV	Yenidoğan	En hafif formu Ciddi - orta kemik kırılmalılığı Doğumda femoral eğrilik İlk birkaç ayda kırıklar	Normal	OD	Gen: COL1A1 Lokus: 17q21.31-q22

OD: Otozomal dominant OR: Otozomal resesif

(1)* Beighton P, de Paepe A, Danks D. *International Nosology of Heritable Disorders of Connective Tissue*, Berlin, 1986. *Am J Med Genet* 1988; 29:581-594.

Resim 1. Ameliyat öncesi kornea rüptürünün görünümü**Resim 2.** Kornea rüptürünün primer tamiri sonrası görünüm (ameliyat bitiminde)**Resim 3.** Penetran keratoplasti sonrası görünüm**Resim 4.** B mode USG (retina yatışık)

sında ve sklerada anomalilerin saptanması beklenen bulgulardır. Haebara ve ark.nın yaptığı çalışmalarda kollajen yapısının immatür olduğu ortaya konmuştur (3). Chan ve ark.nın 3 ölü doğum ve bir prematüre doğum sonrası ölen toplam 4 Oİ olgusundan aldıkları dokularında; Mietz ve ark.nın Oİ tip III'ü olan olguda ışık ve transmisyon elektron mikroskopisi ile yaptıkları incelemelerde kollajen liflerinin çapında korneada %25 oranında, skleranın değişik bölümlerinde %50'den fazla oranda azalma; ayrıca kollajen liflerinin çapraz çizgilenmesinde azalma saptamışlardır. Kollajen liflerinin diziliminin daha uniform olmasına bağlı olarak ışık geçirgenliğinde artış sonucu sklera altında uvea dokusunun daha görünür hale geldiğini ve mavi skleranın nedeninin bu mekanizma olduğunu ifade etmişlerdir (10,11). Ayrıca Mietz ve Kasner, Oİ tip III olgularında inflamasyon ve

skarlaşma olmamasına rağmen Bowman zarının bulunmadığını rapor etmişlerdir (11,12). Evreklioğlu ve ark. mavi skleralı Oİ tip I'i olan 12 olgu ve mavi sklerası olmayan tip IV'lü 11 olgu gruplarını birbirleriyle ve hastalığı bulunmayan kontrol grubu ile ultrasonik pakimetri kullanarak santral korneal kalınlık değerleri açısından karşılaştırmışlardır. Oİ olgularının %95,6'sında 500 µ altında, % 65,2'sinde 450 µ altında korneal kalınlık saptamışlar ve kontrol grubuyla kıyasladıklarında istatistiksel olarak anlamlı oranda ince bulmuşlardır. Ayrıca göz içi basıncı Oİ olan gruplarda anlamlı olarak daha az ölçülmüştür. Mavi skleralı tip I'i olan grupta santral korneal kalınlık, mavi sklerası olmayan tip IV'lü gruba göre istatistiksel anlamlı olarak daha az saptanmıştır (5). Beckh ve ark. Lobstein Oİ tardası olan aynı aileden 6 olguyu bilgisayarlı korneal topografi cihazı ile incelediğinde 5

olguda yeri ve konfigürasyonu birbirine benzeyen keratokonus saptamışlardır (6). Bizim olgumuzda da korneal kalınlık azalmasına bağlı olarak sütürasyonda zorluk yaşandı ve sütür geçilen yerlerden sızıntı olduğu görüldü. Literatürde 11/0 naylon sütür kullanımının dokunun dikilmesi sırasında daha az yırtılmaya neden olduğu bildirilmektedir (13). Natarajan ve ark. basit sütürasyon yapılamayan, doku kaybı olan Oİ olgularında tektonik amaçlı primer penetran keratoplastiyi önermişler, fakat doku kaybı olmayan olgularda basit primer sütürasyon sonrası epikeratofaki, lamellar keratoplasti, penetran keratoplasti gibi tekniklerin uygulandığı iki basamaklı yaklaşımın yapılabileceğini ifade etmişlerdir (7). Olgumuzda korneal doku kaybı olmaması, düzgün bir kesi olması ve acil şartlarda uygun donör kornea bulunamamasından dolayı primer sütürasyon yapıldı. Takiplerde sızıntının devam etmesi ve sütürlerde açılmayı takiben iris prolapsusu olması üzerine penetran keratoplasti uygulanarak iki basamaklı yaklaşım tercih edildi.

Osteogenezis İmperfekta hastalarında hafif travmalarda bile korneal hasarlanma gelişebildiğinden bu tür hastaların aileleri uyarılmalı ve bu hastalara koruyucu gözlükler önerilmelidir. Bu olgularda cerrahlar korneanın inceliği ve frajilitesi konusunda uyanık olmalıdır. Travma sonrası korneal doku kaybı yoksa dikkatli primer sütürasyon yapılabilir, eğer doku kaybı mevcutsa primer tektonik penetran keratoplasti düşünülebilir. Korneal doku kaybı olmaması durumunda bile doku bütünlüğünün yeniden oluşturulması için ameliyata girmeden önce donör kornea ihtiyacı olabileceği göz önünde bulundurulmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Beighton P, de Paepe A, Danks D: International Nomenclature of Heritable Disorders of Connective Tissue, Berlin, 1986. *Am J Med Genet* 1988; 29:581-594
2. Ruedemann AD Jr: Osteogenesis imperfecta congenita and blue sclerotics; a clinicopathologic study. *AMA Arch Ophthalmol* 1953; 49:6-16
3. Haebara H, Yamasaki Y, Kyogoku M: An autopsy case of osteogenesis imperfecta congenita: Histochemical and electron microscopical studies. *Acta Pathol Jpn* 1969; 19:377-394
4. External Disease and Cornea, Basic and Clinical Science Course, Section 8. USA, The Foundation of American Academy of Ophthalmology 2000-2001; 268-269:329.
5. Evereklioglu C, Madenci E, Bayazit YA, Yilmaz K, Balat A, Bekir NA: Central corneal thickness is lower in osteogenesis imperfecta and negatively correlates with the presence of blue sclera. *Ophthalmic Physiol Opt* 2002; 22(6):511-515
6. Beckh U, Schonherr U, Naumann GO: Autosomal dominant keratoconus as the chief ocular symptom in Lobstein osteogenesis imperfecta tarda. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1995; 206(4): 268-272
7. Natarajan R, Shah GY, Rao SK, Padamanabhan P: Penetrating keratoplasty as a globe-saving procedure in fragile cornea. *Cornea* 2003; 22(2):164-165
8. Khalil M: Subhyaloid hemorrhage in osteogenesis imperfecta tarda. *Can J Ophthalmol* 1983; 18:251-252
9. Goldstein DA, Tessler HH: Episcleritis, scleritis, and other scleral disorders, Osteogenesis Imperfecta. In *Ophthalmology Yanoff M, Duker JS, eds. Philadelphia. Mosby. 2004; 518*
10. Chan CC, Green WR, de la Cruz ZC, Hillis A: Ocular findings in osteogenesis imperfecta congenita. *Arch Ophthalmol* 1982; 100:1459-1463
11. Mietz H, Kasner L, Green WR: Histopathologic and electron-microscopic features of corneal and scleral collagen fibers in osteogenesis imperfecta type III. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 1997; 235(7):405-410
12. Kasner L, Mietz H, Green WR: Agenesis of Bowman's layer. A histopathological study of four cases. *Cornea* 1993; 12(2):163-170
13. Izquierdo L Jr, Mannis MJ, Marsh PB, Yang SP, McCarthy JM: Bilateral spontaneous corneal rupture in brittle cornea syndrome: a case report. *Cornea* 1999; 18:621-624