

FABRY HASTALIĞINDA ORTAYA ÇIKAN VORTEKS  
KERATOPATİ: OLGU SUNUMU

CORNEA VERTICILLATA IN FABRY'S DISEASE: CASE  
REPORT

Dr. Gözde ALTIPARMAK\*  
Dr. Pervane ABDULLAYEVA\*\*  
Dr. M. Atila ARGİN\*\*\*

\* Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp  
Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim  
Dalı, Ankara  
\*\* Gözlemci Göz Hastalıkları Uzmanı,  
Mersin Üniversitesi Tıp Fak., Göz  
Hast. Anabilim Dalı, Mersin  
\*\*\* Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi,  
Göz Hastalıkları Anabilim Dalı,  
Mersin

**Yazışma Adresi/Correspondence:**

Dr. Gözde ALTIPARMAK  
Güzelyalı Mah. 54. Sokak No 5,  
Çukurova-ADANA  
Tel: 0 (312) 476 03 38  
Faks: 0 (312) 324 15 18  
E-posta: gozdealtiparmak@yahoo.com

\* Çalışma 17-21 Ekim 2012 tarihleri  
arasında düzenlenen Türk Oftalmoloji  
Derneği 2012 Ulusal Kongresi'nde  
poster olarak sunulmuştur.

**ÖZET**

Fabry hastalığı nedeniyle takip edildiği öğrenilen, 45 yaşındaki erkek hastanın muayenesinde her iki gözdeki görme keskinliği 10/10 idi. Göz içi basınç değerleri normal sınırlardaydı. Her iki gözde biomikroskopi ışığında korneada tek merkezden çıkıp ışınal tarzda uzanan beyazımsı epitelyal birikimler izlendi. Her iki fundus muayenesi doğaldı. Hastaya Fabry hastalığına bağlı vorteks keratopati tanısı kondu. Görme düzeyleri iyi olduğundan takip önerildi. Vorteks keratopati, Fabry hastalığına veya amiodoron, klorokin gibi ilaçların birikimine bağlı gelişen, korneada epitelyal veya subepitelyal depositler ile karakterize bir korneal dejenerasyondur. Klinik olarak çoğu zaman önemli olmamasına karşın, sistemik bir hastalığın bulgusu olabilmesi önem taşımaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** Fabry Hastalığı, vorteks keratopati, kornea

**ABSTRACT**

A 45 year-old man, with a previous diagnosis of Fabry's disease, was examined. The visual acuity was bilaterally 10/10. Whitish deposits emanating radially from the same center of cornea were observed bilaterally. Fundus examination and intraocular pressure were normal bilaterally. With the diagnosis of cornea verticillata due to Fabry's disease with excellent visual acuity in both eyes, the patient was advised to undergo routine ophthalmological examination. Cornea verticillata is a corneal degeneration that can be due to Fabry's disease or systemic drugs such as amiodorone and chloroquine. Although clinically not significant in most cases, it can be an important sign of a systemic disease.

**Key Words:** Fabry's disease, vortex keratopathy, cornea

**GİRİŞ**

Vorteks keratopatisi gri veya altın renginde korneal epitelyal depositlerin birikimiyle karakterize bir hastalık olup tutulum genellikle bilateral ve simetrik olarak izlenmektedir. Başlangıç bölgesi sıklıkla pupilla alanındaki kornea bölgesinden olmakta ve limbusta doğru uzanım göstermektedir. Ancak limbusta tutulum izlenmez. Etiyolojisinde kalıtsal metabolik hastalıklardan Fabry hastalığı ve amiodoron, klorokin, indometazin gibi bir takım ilaçların kullanımı yer almaktadır.<sup>1</sup> Bu makalede Fabry hastalığı tanısı konmuş bir hastadaki göz bulguları tartışılmıştır.

**OLGU**

Rutin oftalmolojik muayene nedeniyle kliniğimize başvuran 45 yaşındaki erkek hastanın alınan öyküsünde dış merkezde nefroloji kliniğinde Fabry hastalığı tanısının bulunduğu ve 13 yıl önce böbrek yetmezliği nedeniyle nakil



yapıldığı öğrenildi. Yapılan oftalmolojik muayenede her iki gözdeki görme keskinliği 10/10 idi. Ölçülen göz içi basınç değerleri normal sınırlardaydı. Ön segment muayenesinde her iki gözde korneada tek merkezden çıkıp ışınal tarzda uzanan beyazımsı epitelyal birikimler izlendi. Ancak limbal tutulum izlenmiyordu (Resim 1; 2). Floresein ile mor ışık altında yapılan biyomikroskopik muayenede epitelyal defekt mevcut değildi. Ön kamara sakindi. İriste ve lenste herhangi bir patoloji izlenmiyordu. Her iki fundus muayenesi doğaldı. Nefroloji kliniğinde düzenli kontrollere giden hastanın vorteks keratopati etkeni olarak düşünülecek uzun süreli ilaç kullanım öyküsü bulunmuyordu. Ailede akraba evliliği öyküsü de mevcut değildi. Hastanın öyküsü ve muayene bulguları göz önüne alınarak Fabry hastalığına bağlı vorteks keratopati gelişimi düşünüldü. Görme düzeyinin etkilenmemesi ve şikayetin olmaması nedeniyle herhangi bir tedavi düşünülmeyi ve kontrol önerildi.

## TARTIŞMA

Fabry Hastalığı birçok sistemi etkileyen ve X'e bağlı kalıtsal geçiş gösteren, nadir bir lizozomal depo hastalığıdır.<sup>2,3</sup> X'e bağlı kalıtsal geçiş gösterdiği için bu hastalık daha çok erkekleri etkilemektedir. Fabry hastalığında, lizozomal bir enzim olan alfa galaktozidazı ( $\alpha$ -GAL) kodlayan gende bir kusur bulunduğundan terminal a-galaktozil rezidüleri bulunan lipidler katabolize edilemez veya az miktarda katabolize edilir. Yıkılan lipidler vücudun göz,renal,kardiovasküler sistem gibi çeşitli bölgelerinde ilerleyici bir biçimde birikir.<sup>2,4</sup> Fabry hastalığının renal tutulumunun başlangıç klinik belirtilerinden olan asemptomatik nefrotik düzeyde olmayan proteinüri ve bazen buna eşlik eden hematüri atakları çoğu zaman gözden kaçırılabilen bulgulardır. Renal bulgular çoğu zaman spesifik değildir ve hastalıktan sıklıkla renal tutulum dışı bulgular zemininde şüphe duyulur. Hastalar genellikle hastalığın seyrindeki geç dönem komplikasyonların sonuçlarıyla tanı alırlar. Bizim sunduğumuz olguda böbrek tutulumu nedeniyle nakil yapılmış ve aynı zamanda göz bulgularından birisi olan vorteks keratopati gelişmiştir.

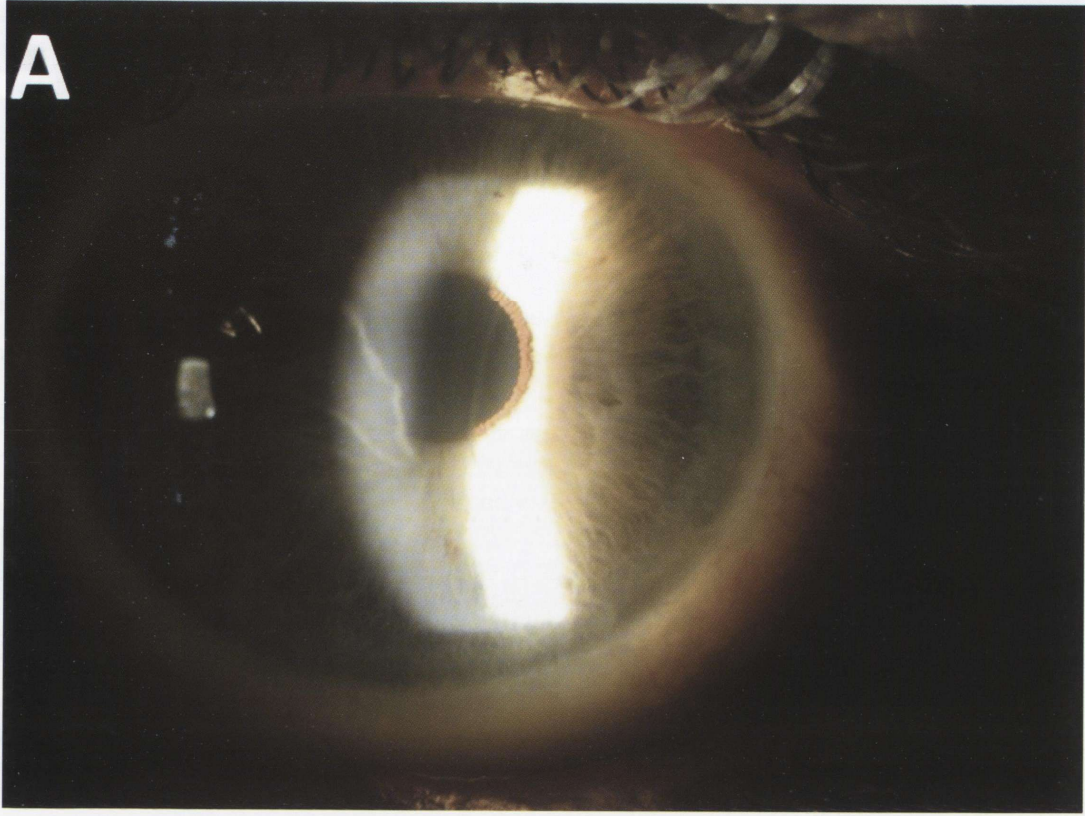
Fabry hastalığında ortaya çıkabilen göz bulguları; korneada vorteks keratopati, alt bulbar konjonktivada telanjiektaziler, vasküler kıvrımlanma artışı, lens opasiteleri ve nadiren de olsa optik nöropati ve vaskülopatidir.<sup>2</sup> Fabry hastalığında glikosfingolipid birikimine

bağlı olarak gelişen lentiküler opasiteler sıklıkla arka kapsülde izlenmektedir. Lineer, beyaz renkli ve translüsen tekerlek benzeri arka kapsül opasiteleri Fabry hastalığı için tipik olduğundan bazen Fabry kataraktı olarak adlandırılmaktadır.<sup>2</sup> Fabry hastalığında biriken GL-3 damarlarında vazo-oklüzyona neden olabilir. Bu durumda retina ve optik disk damarları da hasar görebilir. Fabry hastaları santral retinal arter tıkanıklığından görmelerini kaybedebilirler.<sup>2,5</sup> Hastalığın diğer ender göz bulguları arasında iskemik optik nöropati, santral retinal ven oklüzyonu, optik atrofi, retinal iske mi ve koroidal perfüzyon defektleri yer almaktadır.<sup>6</sup> Bizim olgumuzda lens opasiteleri veya vazooklüzyona bağlı bulgular izlenmemekteydi. Yalnızca kornea tutulumuna bağlı olarak vorteks keratopati gelişimi mevcuttu.

Vorteks keratopatisi bilateral, simetrik, altın renkli veya kahverengimsi korneal epitelyal veya subepitelyal depozitlerin pupil alanındaki korneadan başlayarak dışarıya doğru eğri çizgiler oluşturacak şekilde bir araya gelmesi ile karakterizedir. Ancak bu çizgiler limbusta yaklaştıkça silikleşir ve limbusta tutulum izlenmez.<sup>1,2</sup> Vorteks keratopatinin etyolojisinde kalıtsal metabolik hastalıklar (Fabry hastalığı) ve ilaç kullanımı (amiodoran, klorokin, indometazin) rol oynamaktadır. Bununla birlikte etyolojilerin farklı olmasına rağmen klinik görünümüleri benzerdir. Bu durum ortak bir oluşum mekanizmasını düşündürülebilir.<sup>7</sup> Bizim sunduğumuz olguda da etyolojik olarak Fabry hastalığı mevcuttu. Ayrıca ön segment muayenesi vorteks keratopatisini destekliyordu. Hastanın gözünün ön segment muayenesinde her iki korneada tek merkezden çıkıp ışınal tarzda uzanım gösteren beyazımsı epitelyal birikimler izleniyordu ve epitel defekti yoktu. Hastanın öyküsünden yola çıkarak korneasındaki bu görünümün Fabry Hastalığı ile ilişkili olduğunu düşündük. Hastalık ailesel geçiş gösterdiğinden, hastamızın aile öyküsünü sorguladık. Ancak yeterli bilgiye ulaşamadık. Ayrıca hasta yakınlarını muayene etme imkanımız da olmadı. Unutulmaması gereken önemli bir nokta göz bulgularının Fabry hastalığının erken bulgusu olabilmesi ve rutin göz muayenesi sırasında ortaya çıkabilmesidir.<sup>8</sup>

Fabry hastalığında görülen vorteks keratopatisini morfolojik olarak ilaç keratopatilerinden ayırmak zordur. Fakat konfokal mikroskopide bu farkı görmek mümkündür. Genellikle konfokal mikroskopi yapıldığında bu hastalarında bazal membranın katları arasın-





**Resim 1.** Her iki korneada ışınal tarzda uzanan beyazımsı epitelyal birikimler izlenmektedir. A-Sağ göz, B-Sol göz.

da sfingolipid birikimine bađlı intraselöler inklüzyonların hiper yansıması görölr. Bazal membrandaki bu hiperreflektiv alanlar normal alanlara bitişiktir.<sup>2,9</sup> Amiodoron keratopatisinde de konfokal mikroskopide bazal epitelyal membranda hiperreflektiv yapılar görölr, ancak bu intraselöler inklüzyonlar daha parlak yansıma verirler. Aynı zamanda amiodorona has inklüzyonlar subepitelyal sinir ađları düzeyinde dizilir ki, bu durum Fabry hastalığında izlenmez.<sup>9</sup>

Sonuç olarak Fabry hastalığında ortaya çıkan vorteks keratopatiye hastaların çoğunda rastlanır. Ancak görmeyi düzeyini genelde etkilemediğinden rutin göz muayenesinde ortaya çıksa da teşhis koydurucu bir bulgudur.<sup>2</sup>

### KAYNAKLAR

1. Rapuano C.J. Corneal degenerations and deposits. In: Rapuano C.J, ed. Cornea: Color Atlas and Synopsis of Clinical Ophthalmology-Wills Eye Institute. 2nd ed. China: Lippincott Williams & Wilkins; 2011:142-167.
2. Samiy N. Ocular features of Fabry disease: diagnosis and treatable life-threatening disorder. *Surv Ophthalmol.* 2008; 53:416-23.
3. Eminođlu FT, Okur İ, Ezgü FS, Tümer L, Hasanođlu A. Fabre hastalığında klinik bulgular, Fizyopatoloji ve Tanı. *The Journal of LSD* 2010;2:29-34.
4. Aslı U, Özdek Ş, Hasanreisöđlu B, Başar D. Kalıtsal metabolik hastalıklarda göz bulguları. *Turk J Oftalmol* 2011; 41:43-483.
5. Anderson M.V, Dahl H, Fledelius H. Central retinal artery occlusion in a patient with Fabry's disease documented by scanning laser ophthalmology. *Acta Ophthalmol (Copenh).* 1994; 72:635-8.
6. Dantas M.A, Fonseca R.A, Kaga T. Retinal and choroidal vascular changes in heterozygous Fabry disease. *Retina.* 2001; 21:87-9.
7. Bron A.J: Vortex patterns of the corneal epithelium. *Trans Ophthalmol Soc.* 1973; 93:455.
8. Özgönöl C, Ceylan O.M, Hürmeriç V. Oküler bulguların Fabry hastalığı tanısındaki önemi. *Turk J Ophthalmol* 2011; 41:414-6.
9. Poslednik J.W, Pfeiffer N, Reinke J. Confocal laser-scanning microscopy allows differentiation between Fabry Disease and amiodarone-induced keratopathy. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2011; 249:1689-96.