

Herediter Kutanöz Porfiriya Baęlı Nadir Bir Göz Bulgusu: Lameller Katarakt

A Rare Ocular Finding Due to Hereditary Cutaneous Porphyria: Lamellar Cataract

Fuat YAVRUM¹, Mehmet Ali ŐEKEROęLU², Sibel DOęUIZ³, Pelin YILMAZBAŐ⁴

ÖZ

Porfrialar, hemoglobin üretimin yolaęındaki defektlere baęlı olarak ortaya çıkan fotosensitif toksik ürünlerin deri, karacięer ve göz gibi çeşitli organlarda birikmesi sonucu oluşan nadir görülen bir grup metabolik hastalıktır. Porfrialarda oküler komplikasyonlar oldukça nadirdir ve fotosensitif porfirinlerin oküler dokularda birikmesiyle oluşur. Bu hastalıkta genellikle oküler yüzey problemleri görülmekle birlikte, akut sklerit ve skleral nekroz, korneal ve konjonktival skarlaşma, ektropion, hipertrikozis ve hatta retina dekolmanı gibi komplikasyonlar görülebilmektedir. Bu yazıda herediter kutanöz porfiriya baęlı lameller kataraktı olan bir olgu sunulacak ve nadir görülen bu hastalıkta göz bulguları tartışılacaktır.

Anahtar Sözcükler: Herediter koproporfiria, lamellar katarakt, porfiria.

ABSTRACT

Porphyrias are a rare group of metabolic disorders that are characterized by the accumulation of photosensitive, toxic intermediates in various organs including the skin, eye and neural tissue due to a defect in hemoglobin production. Ocular complications in porphyrias are extremely rare and caused by retention of porpyrin metabolites in ocular tissues. Although mostly encountered ocular complications of porphyria are related to ocular surface; acute scleritis and scleral necrosis, corneal and conjunctival scarring, ectropion, hypertrichosis and even retinal detachment can also be seen. Hereby, we present a case with lamellar cataract due to hereditary cutaneus porphyria and discuss its ocular findings..

Key Words: Hereditary coproporphyria, lamellar cataract, porphyria.

GİRİŐ

Porfrialar, hemoglobin yapıtaŐlarından biri olan hem üretiminin ara yollarındaki enzim eksikliklerine baęlı fotosensitif toksik ürünlerin deri, karacięer ve göz gibi çeşitli organlarda birikmesi sonucu oluşan nadir metabolik bozukluklardır.¹ Porfrialar, hem prekürsörlerinin dominant olarak biriktięi organlara göre hepatik ya da eritropoetik olarak sınıflandırılırlar. Ortaya çıkıŐ şekillerine göre ise akut ve kutanöz olarak sınıflandırılır.²

Oküler komplikasyonlar porifrialarda çok nadir görülür ve fotosensitif porfirinlerin oküler dokularda birikmesiyle oluşur. Bu hastalarda genellikle oküler yüzey problemleri bildirilmiş olmakla birlikte, akut sklerit ve skleral nekroz, korneal ve konjonktival skarlaşma, ektropion, hipertrikozis ve hatta retina dekolmanı gibi komplikasyonlar görülebilmektedir.^{3,4}

Bu yazımızda herediter kutanöz porfiriya baęlı lameller kataraktı olan bir olguyu sunmayı ve nadir görülen bu hastalıkta görülen göz bulgularını tartışmayı amaçladık.

1- Asist. Dr., Ulucanlar Göz E.A.H., Göz Hastalıkları, Ankara, Türkiye

2- Doç. Dr., Ulucanlar Göz E.A.H., Göz Hastalıkları, Ankara, Türkiye

3- Uz. Dr., Ulucanlar Göz E.A.H., Göz Hastalıkları, Ankara, Türkiye

4- Prof. Dr., Ulucanlar Göz E.A.H., Göz Hastalıkları, Ankara, Türkiye

GeliŐ Tarihi - Received: 16.07.2017

Kabul Tarihi - Accepted:06.11.2017

Glo-Kat 2018; 13: 85-87

YazıŐma Adresi / Correspondence Adress:

Fuat YAVRUM
Ulucanlar Göz E.A.H., Göz Hastalıkları, Ankara, Türkiye

Phone: +90 312 312 6261

E-mail: fuatyavrum@gmail.com

OLGU

53 yařında kadın hasta kliniđimize 2 yıldır mevcut olan ve giderek artan az görme řikayetiyle başvurdu. Hastamızın yüz, ense ve kollar gibi güneř gören yerlerde hiperpigmente deri lezyonları mevcuttu (Resim 1). Özgeçmişinde hereditör koproporfiri tanısı olan, bilinen hiç bir akut porfiri atađı geçmiři ve sistemik tutulumu olmaması nedeniyle düzenli kullandıđı bir ilaç bulunmayan hastanın, yapılan oftalmolojik muayenesinde sađ gözde en iyi düzeltilmiş görme keskinliđi (EİDGK) 10/10; sol gözde ise EİDGK 2/10 idi. Biyomikroskopik ön segment muayenesinde sađ gözde göz içi lens, sol gözde lameller katarakt izlenirken (Resim 2), göz içi basınçları sađ gözde 18mmHg, sol gözde 19mmHg düzeyinde saptandı. Dilatasyonlu fundus muayene bulguları her iki gözde dođaldı. Hastanın sol gözüne cerrahi planlandı ve fakoemülsifikasyon ile birlikte göz içi lens implantasyonu ameliyatı komplikasyonsuz olarak yapıldı. Postoperatif birinci günde EİDGK 10/10 düzeyinde idi ve hastanın 6 aylık izleminde herhangi bir komplikasyon gözlenmedi.

TARTIřMA

Hereditör koproporfiriya, hem kutanöz hem de nörosensitif bulguların görülebildiđi nadir bir porfiriya'dır.² Bu porfiriya

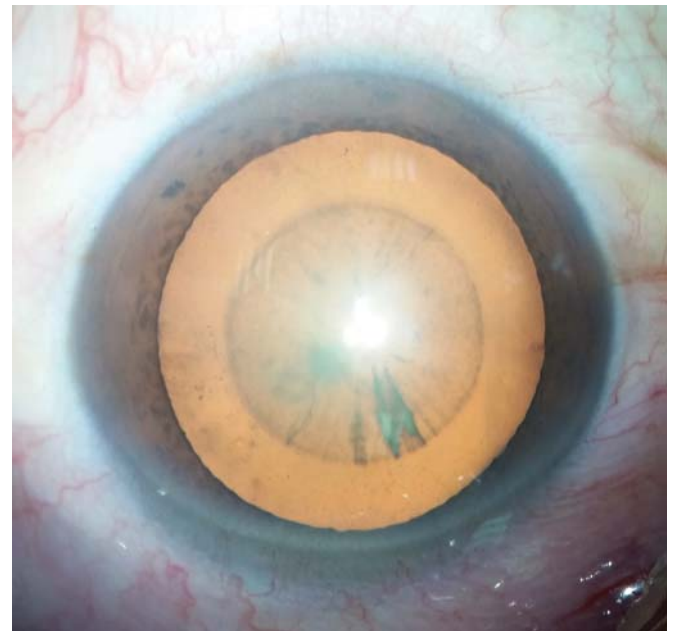


Resim 1. Hastanın yüz fotoğrafında hereditör kutanöz porfiriya bađlı yaygın hiperpigmente lezyonlar görülmekte.

tipinde, cildin güneř gören yerlerinde kutanöz lezyonlar görülür ve depresyon, psikoz, nöropati gibi nöropsikiyatrik bozukluklar oluşabilir.³ Hastalık ataklar halinde seyrederek ve bu ataklar genellikle řiddeti giderek artan bir karın ağrısı ile başlar ve bulantı kusma ile devam eder. Hipovolemi ve hiponatremi de gelişebilir. Akut atak tedavi edilmezse, kol ve bacaklarda proksimal kas güçsüzlüğü ile başlayan ve distale dođru ilerleyen nöropati gelişebilir.⁵ Kühnel ve ark., 46 hereditör koproporfirialı olguda yaptıđı çalışmada, hastaların %90'ında abdominal ağrı, %10'unda ise idrar ve gaitada artmış porfirin düzeylerine rađmen sadece deri bulguları görüldüđünü raporlamıştır.⁶ Hastamızın yüz, ense ve kollar gibi güneř gören yerlerde hiperpigmente deri lezyonları olması ve başka sistemik probleminin olmaması bu bulgularla uyumludur. Hastamızın porfiriya tanısı için yapılan idrar, gaita ve kan testlerinde, idrar ve gaitada porfirin metabolitleri yüksek, kanda ise koproporfirin-III fraksiyonu yüksek bulunmuştur. Ancak genel sistemik muayenemizde ve diđer laboratuvar bulgularında, porfiriya uyumlu başka bir bulguya rastlamadık.

Hastalığın genel tedavisi, akut ataklarda hipovolemi ve hiponatreminin düzeltilmesi ve nörolojik semptomların varlığında, hem sentezinde hız kısıtlayıcı basamak olan delta aminolevünilik asit sentaz (ALA-sentaz) enzimini inhibe eden hematin infüzyonunu kapsar. Kutanöz lezyonların bir tedavisi yoktur. Ancak bu lezyonların güneřten korunması gereklidir.⁵ Hastamızın bilinen hiç bir akut porfiri atađı geçmiři yoktur ve düzenli kullandıđı bir ilaç bulunmamaktadır.

Porfiriaların göz komplikasyonları oldukça nadirdir ve bunlar çođunlukla skleral nekroz, korneal ve konjonktival skarlaşma, ektropion gibi durumlardır.^{3,4} Agarwal ve ark.⁷,



Resim 2. Hastanın sol gözüne ait ön segment fotoğrafında lameller katarakt izlenmekte.

konjenital eritropoetik porfirialı bir olguda skleral nekroz komplikasyonu bildirmiştir. Aynı şekilde, Altıparmak ve ark.³, porfiria kutanea tarda'lı bir hastada nekrotizan sklerit komplikasyonunu bildirmiştir.

Lameller katarakt, lensin anterior ya da posteriorundaki belirli bir lamelini etkileyen katarakt tipidir. Bu katarakt yaşa bağlı ortaya çıkan bir katarakt tipi olmayıp, çoğunlukla konjenital ve metabolik hastalıklarla görülür. Bu katarakt otozomal dominant olarak kalıtılabilir ya da galaktozemi, Fabry hastalığı, Lowe sendromu gibi metabolik hastalıklar ve rubella, toksoplazma, sitomegalovirus (CMV), varisella-zoster virus (VZV) gibi intrauterin enfeksiyonlara bağlı oluşabilir. Porfirialarda oküler hasar oluşma mekanizmaları halen tam aydınlatılamamıştır fakat, porfirin ara ürünlerinin oküler dokularda depolanmasına sekonder oluşan fotik hasar, iskemi ve inflamasyon sonucu oluştuğu düşünülmektedir.¹ Porfirialarda nadir olarak göz bulguları izlense de, literatürde herediter koproporfi ile birlikte bildirilen katarakt olgusuna rastlamadık. Herediter kutanöz porfirialı hastamızda belirgin cilt bulguları ile beraber genellikle konjenital ve ya metabolik hastalıklarda görülen bir katarakt tipi olan lameller kataraktın olması nedeniyle, bu bulgunun hastanın sistemik hastalığı ile ilintili olacağını düşündük.

Sonuç olarak, konjenital kutanöz porfirialı olguda da görül-

düğü üzere porfirialarda biriken fototoksik ara ürünler, sklera konjonktiva, kornea dışında lens içinde de birikip katarakt oluşumuna yol açabilir ve bu nedenle porfirialı bir hastanın takibinde bu bulgu göz önünde bulundurulmalı, erişkinde lameller katarakt ile karşılaşıldığında da ayırıcı tanıda bu hastalık düşünülmelidir.

KAYNAKLAR / REFERENCES

1. Sati A, Sangwan VS, Basu S. Porphyria: varied ocular manifestations and management. *BMJ Case Rep.* 2013; doi:10.1136/bcr-2013-009496
2. Urrets-Zavalía JA, Espósito E, Garay I et al. The eye and the skin in nonendocrine metabolic disorders. *Clin Dermatol.* 2016;34:166-82.
3. Altıparmak UE, Oflu Y, Kocaoglu FA et al. Ocular complications in 2 cases with porphyria. *Cornea* 2008;27:1093-6
4. Gogri PY, Misra NS, Misra S. Ocular manifestations in porphyria cutanea tarda. *BMJ Case Rep* 2014 doi:10.1136/bcr-2013-010402
5. Stein PE, Badminton MN, Rees DC. Update review of the acute porphyrias. *Br J Haematol.* 2017;176:527-38.
6. Kühnel A, Gross U, Doss MO. Hereditary coproporphyria in Germany: clinical-biochemical studies in 53 patients. *Clin Biochem.* 2000;33:465-73.
7. Agarwal S, Majumder PD, Srinivasan B et al. Scleral necrosis in congenital erythropoietic porphyria: A case report and review of the literature. *Oman J Ophthalmol.* 2015;8:200-4