



Genç Hastada Kornea Bulanıklığı ve Periferik Kornea Arkusu: Lesitin Kolesterol Açıltransferaz Eksikliği

Corneal Haze and Peripheral Corneal Arcus in a Young Patient: Lecithin-Cholesterol Acyltransferase Deficiency

Hüseyin Mayalı*, Şaban Kılıç*, Çağdaş Cansız*, Mehmet Şirin Türkoğlu*, Esin Fatma Başer*

*Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Manisa, Türkiye

Özet

Olgumuz 23 yaşında bayan hasta, her iki göz kornealarında renk değişikliği şikayeti ile başvurdu. Olgumuzun her iki gözde görme keskinliği 20/20, göz içi basınçları sağda 14 mmHg, solda 12 mmHg saptandı. Fundus muayenesinde optik disk, makula ve periferik retina doğaldı ve göz hareketleri normal olarak saptandı. Biyomikroskopik muayenede konjonktivalar doğaldı ancak her iki korneada yaygın bulanıklık ve limbusu tamamen çevreleyen kornea arkusu mevcuttu. Biyokimyasal parametrelerden yüksek dansiteli lipoprotein değeri 5 mg/dL'nin altında ölçüldü ve tekrar eden ölçümlerde değişiklik olmadığı görüldü. Biz bu olguda göz bulguları ve yüksek dansiteli lipoprotein değerinin düşüklüğü ile lesitin kolesterol açıltransferaz eksikliği düşündük. Bu yazıda görmeyi azaltmayan kornea bulanıklığı ve genç yaşta periferik kornea arkusu olan yüksek dansiteli lipoprotein seviyelerinde düşüklük saptanan olgu sunulmuştur. (Turk J Ophthalmol 2014; 44: 319-21)

Anahtar Kelimeler: Korneal arkus, lesitin kolesterol açıltransferaz eksikliği, genç erişkin

Summary

A 23-year-old female patient applied to our clinic with the complaints of color changes in both of her corneas. Ophthalmological examination revealed 20/20 vision in both eyes. Intraocular pressure was 14 mmHg on the right eye and 12 mmHg on the left eye. Eye movements were normal and fundus examination revealed normal optic disc, macula, and peripheral retina. Biomicroscopic examination revealed diffuse haze in both of her corneas with circumferential arcus at the limbus and normal conjunctivae. Biochemical parameters were normal except for high-density lipoprotein values below 5 mg/ml, which was confirmed on repetitive tests. Together with ocular manifestations and low high-density lipoprotein values, a diagnosis of lecithin-cholesterol acyltransferase deficiency was made. In this article, a young patient who had low high density lipoprotein serum levels, peripheral corneal arcus, and corneal haze not affecting the visual acuity is presented. (Turk J Ophthalmol 2014; 44: 319-21)

Key Words: Corneal arcus, lecithin-cholesterol acyltransferase deficiency, young adult

Giriş

Lesitin kolesterol açıl transferaz (LCAT) enzimi çevre dokulardaki artık kolesterolün karaciğere atılımını hızlandıran bir enzimdir. Bu enzimin fonksiyonlarındaki herhangi bir defekt kolesterolün dokularda birikimine yol açar. Bu durum neticesinde kornea bulanıklığı, kornea arkusu, ateroskleroz ve böbrek yetmezliği gelişebilir. Korneayı etkileyen serum lipoproteinlerinin anormal azalması; LCAT eksikliği, tangier ve fish eye hastalığında görülmektedir.^{1,2}

Bu yazıda görmeyi azaltmayan kornea bulanıklığı ve genç yaşta periferik kornea arkusu olan yüksek dansiteli lipoprotein (HDL) seviyelerinde düşüklük saptanan olgu sunulmuştur. Olgudan bu yayın için bilgilendirilmiş olur alınmıştır.

Olgu Sunumu

Olgumuz 23 yaşında bayan hasta, her iki göz kornealarında renk değişikliği yakınması ile başvurdu. Bu durumun çocukluğundan beri mevcut olduğu ve benzer durumun erkek kardeşinde de olduğu öğrenildi ancak erkek kardeşi başka bir şehirde olduğu için muayene edilemedi.

Olgumuzun her iki gözde görme keskinliği 20/20, göz içi basınçları sağda 14 mmHg solda 12 mmHg saptandı. Fundus muayenesinde optik disk, makula ve periferik retina doğaldı ve göz hareketleri normal olarak saptandı. Ön segment biyomikroskopisinde konjonktivalar doğaldı ancak her iki korneada yaygın bulanıklık ve limbusu tamamen çevreleyen kornea arkusu mevcuttu (Resim 1, 2).

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Hüseyin Mayalı, Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Manisa, Türkiye

Gsm: +90 532 497 34 81 E-posta: drmayali@hotmail.com **Geliş Tarihi/Received:** 05.07.2013 **Kabul Tarihi/Accepted:** 20.12.2013

Hemogram sonucu normal olan olgunun biyokimyasal parametrelerden HDL değeri 5 mg/dL'nin altında ölçüldü ve tekrar eden ölçümlerde değişiklik olmadığı görüldü (Tablo 1).

Biz bu olguda göz bulguları ve HDL düşüklüğü nedeni ile LCAT eksikliği düşündük.

Tartışma

LCAT insan plazmasının kolesterol esterlerinin sentezinden sorumlu enzimdir. LCAT eksikliği nadir görülen otozomal resesif kalıtımla geçen bir hastalıktır. Hastalarda LCAT aktivitesinde azalma, HDL eksikliği, hemolitik anemi, proteinüri, böbrek yetmezliği gibi sistemik komplikasyonlar görülebilir.³ Bizim olgumuz hematolojik ve nefrolojik açıdan değerlendirildi ve herhangi bir patoloji saptanmadı.

Tablo 1. Hastanın lipit profili		
Test	Sonuç	Referans aralığı
Trigliserit	95 mg/dL	0-150
Kolesterol	103 mg/dL	0-200
HDL kolesterol	↓5 mg/dL	40-60
LDL kolesterol	79 mg/dL	<130



Resim 1. Sağ gözdeki kornea bulanıklığı ve kornea arkusu görülüyor



Resim 2. Sol gözdeki kornea bulanıklığı ve kornea arkusu görülüyor

LCAT eksikliği çocukluk yaşlarında ortaya çıkar, korneada görme azlığı yapmayan ufak fokal lipit birikimlerinin neden olduğu stroma bulanıklığı ve kornea periferinde arkusla karakterizedir. LCAT eksikliğinde keratoplasti nadiren gerekir çünkü yavaş ilerleyicidir ve görme keskinliği genelde etkilenmez. Ayrıca LCAT eksikliğinde fundusta angioid streaks benzeri bruch membran rüptürü saptanan olgular bildirilmiştir.^{4,5} Bizim olgumuzda görmesini azaltmayan kornea bulanıklığı ve periferik kornea arkusu vardı. Fundus muayenesinde patoloji yoktu.

Tangier hastalığı yüksek dansiteli lipoprotein eksikliğinin en ağır formlarından biridir ve otozomal resesif geçiş gösterir. ATP-binding cassette transporter A1 (ABCA1) geninde mutasyon mevcuttur.² Tangier hastalığı Chu ve ark.⁶ tarafından 1979 yılında ilerleyici kornea bulanıklığı olarak tanımlanmıştır. Tonsiller ve kornea gibi vücut sıcaklığının düşük olduğu vücut bölgelerinde lipit birikimi görülür. Bu hastalıkta sarı ve turuncu tonsiller, nöropati, hepatomegali, hipokolesterolemi, kardiovasküler hastalık ve kornea opasifikasyonu görülür.⁷⁻⁹ Tangier hastalığında kornealarda yaygın bulanıklık ve arka stroma opasiteleri görülür ancak kornea periferinde arkus görülmez.^{9,10} Bizim olgumuzun sistemik muayenesinde herhangi bir patoloji yoktu ayrıca tangier hastalığından farklı olarak periferik kornea arkusu vardı.

Fish eye hastalığında lesitin kolesterol açıl transferaz aktivitesi düşüktür. HDL'nin serbest kolesterolünün esterleşmemesi ve bunun bir sonucu olarak esterleşmemiş kolesterolün dokularda birikmesi söz konusudur. Fish eye hastalığı otosomal resesif kalıtım gösteren, iki taraflı ilerleyici kornea bulanıklığı ve dislipoproteinemi ile karakterizedir. Kornea opasifikasyonu genç bireylerde görülür ve korneanın periferinden başlayarak merkeze doğru ilerleyen görme azlığı yapan ufak sarı-beyaz-gri renkte noktalarından oluşan belirgin kornea bulanıklığı vardır.^{1,2,11,12} Bizim olgumuzda kornea bulanıklığına bağlı görme keskinliğinde azalma yoktu.

Sonuç olarak; kornea bulanıklığı ve erken yaşta korneada periferik arkus görülen hastalarda dislipoproteinemiler hatırlanmalı ve biyokimyasal değerlendirme yapılmalıdır.

Kaynaklar

1. Cogan DG, Kruth HS, Datilis MB, Maritin N. Corneal opacity in LCAT disease. *Cornea*. 1992;11:595-9.
2. Tateno H, Taomoto M, Jo N, Takahashi K, Uemura Y. Clinical and histopathological features of a suspected case of fish-eye disease. *Jpn J Ophthalmol*. 2012;56:453-7.
3. Calabresi L, Franceschini G. Lecithin cholesterol acyltransferase, high-density lipoproteins, and atheroprotection in humans. *Trends Cardiovasc Med*. 2010;20:50-3.
4. Horven I, Egge K, Gjone E. Corneal and fundus changes in familial LCAT-deficiency. *Acta Ophthalmol*. 1974;52:201-10.
5. Barchiesi BJ, Eckel RH, Ellis PP. The cornea and disorders of lipid metabolism. *Surv Ophthalmol*. 1991;36:1-22.

6. Chu FC, Kuwabara T, Cogan DG, Schaefer EJ, Brewer HB Jr. Ocular manifestations of familial high-density lipoprotein deficiency (Tangier disease). *Arch Ophthalmol.* 1979;97:1926-28.
7. Schmitz G, Fischer H, Beuck M, Hoecker KP, Robenek H. Dysregulation of lipid metabolism in Tangier monocyte-derived macrophages. *Arteriosclerosis.* 1990;10:1010-9.
8. Walter M, Gerdes U, Seedorf U, Assmann G. The high density lipoprotein- and A-I-induced mobilization of cellular cholesterol is impaired in fibroblasts from Tangier disease subjects. *Biochem Biophys Res Commun.* 1994;205:850-6.
9. Winder AF, Alexander R, Garner A, et al. The pathology of cornea in Tangier disease (familial high density lipoprotein deficiency). *J Clin Pathol.* 1996;49:407-10.
10. Pressly TA, Scott WJ, Ide CH, Winkler A, Reams GP. Ocular complications of Tangier disease. *Am J Med.* 1987;83:991-4.
11. Winder AF, Borysiewicz LK. Corneal opacification and familial disorders affecting plasma high density lipoprotein. *Birth Defects Orig Artic Ser.* 1982;18:433-40.
12. Gustafson A, WcConathy WJ, Alaupovic P, Curry MD, Persson B. Identification of lipoprotein families in a variant of human plasma apolipoprotein A deficiency. *Scand J Clin Lab Invest.* 1979;39:377-87.