

KEARNS- SAYRE SENDROMU (VAKA TAKDİMİ)

G. Ertuğrul Mirza^X, Ö. Faruk Ekinciler^{XX}, Kuddusi Erklıç^{XXX}, Meral Mirza^{XXXX}.

Özet: Kearns-Sayre sendromu çocuklukta başlayan progresif dış oftalmopleji, kalp iletim bozuklukları ve atipik pigmenter retina dejenerasyonu ile karakterize bir multisistem hastalığıdır. Esas bulgularına ilave bir çok belirti ve bulguları da olan bu sendromun etyolojisi tam aydınlatılmamış olmasına rağmen mitokondri morfolojisi ve fonksiyonundaki bir bozukluğun temel neden olduğu düşünülmektedir. Tam bloğu ölüme neden olabileceğinden kalbin dikkatli muayenesi ve gerekli vakada kalp pili konulması hayat kurtarıcıdır.

Anahtar kelimeler: Kearns-Sayre sendromu, oftalmopleji.

KEARNS-SAYRE SYNDROME (CASE REPORT)

Summary: Kearns-Sayre syndrome is a multisystem disorder that starts in childhood. It is characterized by the triad of progressive external ophthalmoplegia, cardiac conduction defect, and atypical pigmentary degeneration of the retina. There are many associated features in conjunction with these major manifestations. The etiology of this syndrome is obscured but the basic abnormality in this rare systemic disorder is thought to be a disturbance in mitochondrial morphology and function. The death may occur from complete heart block, therefore careful evaluation of the heart is essential and a cardiac pacemaker may be lifesaving.

Key words: Kearns-Sayre syndrome, ophthalmoplegia.

Kearns-Sayre sendromu (KSS); progresif eksternal oftalmopleji, pigmenter retina dejenerasyonu, kalp iletim defekti, beyin omurilik sıvısında (BOS) protein artışı, kas mitokondrisinde yapısal değişiklikler, spongiform ensefalopati gibi esas bulgularının yanı sıra sistemik bir çok bulguları da olan bir sendromdur (5,2,4).

KSS'nda görülen dış oftalmopleji kronik ve progresif seyirli olup aile hikayesi olmaksızın çocuklukta başlar, total veya subtotal olabilir. Simetrik ve ağrısızdır, pupillalar olaya iştirak etmez. Kapaklar tipik olarak pitotiktir, orbiküller kas kuvveti azalmıştır. Retinadaki pigmenter dejenerasyon atipik ve santral yerleşimli olup retinitis pigmentozadan farklıdır. Kalpteki iletim defekti ise tam blok sonucu ölüme neden olabilir(2,5,7)

x:Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı Yardımcı Doçenti

xx:Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı Profesörü

xxx:Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı Araştırma Görevlisi Doktor

xxxx:Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Hastalıkları Anabilim Dalı Yardımcı Doçenti

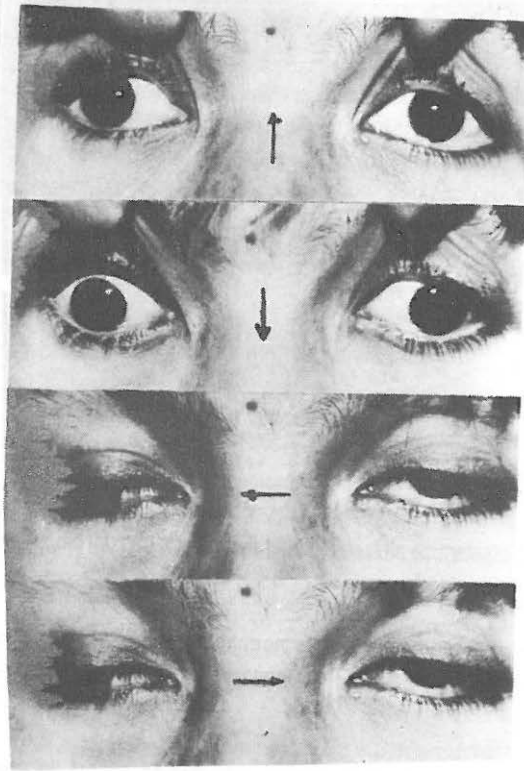
KSS'nun tipik bulgularını taşıyan vakamız sendromun nadir görülmesi nedeniyle takdim edilmiştir.

Vaka: N.A. 18 yaşında bayan hasta. Kliniğimize göz kapaklarında düşüklük ve gözlerinde hareketsizlik nedeniyle başvurdu. Hikayesinden birbiriyle akrabalığı olmayan anne ve babanın ilk çocuğu olarak vaktinde ve normal doğduğu, 11 yaşına kadar sağlıklı geliştiği halde bu yaşından sonra giderek göz kapaklarının düşmeye başladığı, göz hareketlerinde kısıtlanma ortaya çıktığı ve bu yakınmalarının giderek arttığı ayrıca vücut değişiminin geri kaldığı, çevresi ile ilişkisinin azaldığı, içine kapalı hale geldiği ve hiç adet görmediği öğrenildi. Diğer kardeşleri ise sağlıklı idi.

Göz muayenesi: Her iki üst göz kapağı ileri derecede pitotikti. Sağda daha fazla olmak üzere her iki gözde dışa kayma mevcuttu. Gözlerin yukarı hareketleri tamamen, içe, aşağı ve dışa hareketleri ise ileri derecede kısıtlı lidi (Resim 1,2). Pupillalar izokorik, ışık refleksleri normaldi. Görme keskinliği sağda 0.6 (-3.0 D), solda 0.5 (-3.0 D) seviyesinde idi. Konverjans hiç yoktu ve gözleri kapama sırasında orbiküler kas zayıf olarak kasılıyordu.



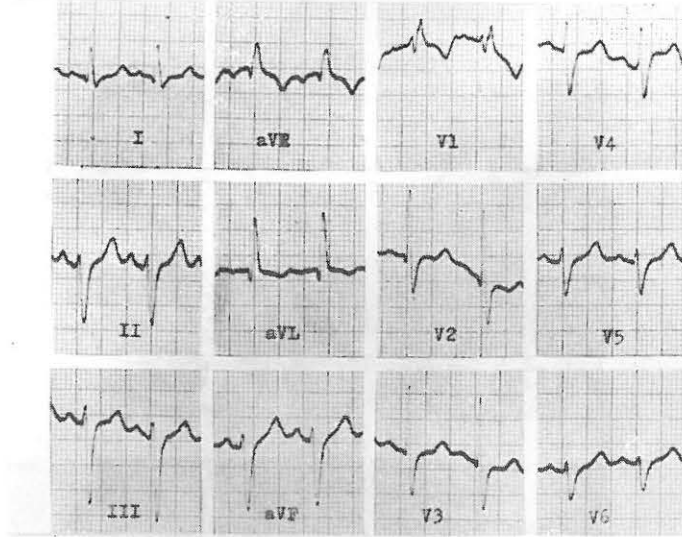
Resim 1. Kearns-Sayre Sendromlu Hastamızda iki taraflı pitozis.



Resim 2. Hastamızın göz hareketlerindeki ileri derecede kısıtlılık.

Her iki göz dibinde papilla çevresinde periferik doğru yayılan atipik, yer yer güve yeniği tarzında pigmenter retina dejenerasyonu vardı. Periferik görme alanı muayenesinde ileri derecede konstriktif daralma tespit edildi. Günün değişik saatlerinde pitoziste ve göz hareketlerinde değişim olmadı. İntravenöz neostigmine karşı da cevap gözlenmedi.

Sistemik muayenede boy 147 cm, ağırlık 34 kg olarak ölçüldü. Boyun ve omuz kasları atrofikti. İşitme fonksiyonu normal sınırlarda bulundu. Elektrokardiyografide sağ dal ve sol ön dalcık bloğu tespit edildi (Resim 3), Dış genital organ muayenesi normaldi. Pelvik ultrasonografide uterus hipoplazisi ve overlerde multiple follikül kistleri mevcuttu.



Resim 3.Hastamıza ait bu elektrokardiyogramda sağ dal bloğu ve sol ön dalcık bloğu görülmektedir.

Nöropsikiyatrik incelemede refleksler ve serebellar testler normal bulundu. Zeka seviyesi normal sınırlardaydı ancak otistik kişiliğe sahipti. Elektromiyografisi normaldi. Elektroensefalografide ise temporalde daha belirgin olmak üzere diffüz yavaşlama tespit edildi.

Laboratuvar: BOS proteini 98 mg/dl (normali 15-45 mg/dl), kan glukoz düzeyi ile egzersiz öncesi ve sonrası kas enzimleri düzeyleri normaldi.

Hastaya folik asit preparatı olan Folbiol 5 mg tb, günde 4 tb (20 mg) başlanarak kontrollara gelmesi, ayrıca kardiyak pacemaker için ileri bir kalp hastalıkları merkezine başvurusu önerildi.

Tartışma

İlk defa 1958 de Kearns ve Sayre retinitis pigmentosa, eksternal oftalmopleji ve tam kalp bloğu ile seyreden iki vaka rapor ettiler. Daha sonra bu klasik triad Kearns-Sayre sendromu olarak isimlendirildi. 1966 da Daroff bu hastalarda spongiform ensefalopatinin de olduğunu bildirdi (5).

KSS'nda esas bulgular olarak tariflenen çocuklukta başlayan progresif seyirli dış oftalmopleji, pigmenter retina dejeneransı, kalpte iletim defekti, BOS'nda protein artışı, spongiform ensefalopati ve kas mitokondrisinde yapısal değişikliklere ilave olarak bazı değişken bulgular da gözlenebilir. Bunlar boy kısalığı, hipogonadizm, zeka geriliği, yüz ve kollarda inen tarzda myopati, serebellar ataksi, diabetes mellitus, işitme kaybı, EEG de yavaşlama, serum kas enzimlerinde özellikle egzersiz sonrası yükselme şeklinde sıralanabilir(5,2). Ayrıca KSS vakalarında plazma ve BOS folik asit düzeyinde azalma, iskelet kasında karnitin konsantrasyonunda düşme(3), serumda ve iskelet kasının mitokondri fraksiyonunda koenzim Q 10 düzeyinde azalma(8), hipoparatiroidizm(6) gözlemlendiği de rapor edilmiştir.

Semptomların üçüncü dekada veya daha geç başladığı vakalar juvenil ve adult form olarak değerlendirilmiş ve bu gruba Kearns hastalığı denmiştir. İnfantil form olan Kearns-Sayre sendromu en kötü prognoza sahiptir.(7).

Vakamızda oftalmoplejinin çocuklukta (11 yaş) başlaması, simetrik ve progresif seyirli olması, aile hikayesinin olmayışı, ağrı ve pupilla tutulumunun olmaması, bilateral ptozis, atipik pigmenter retina dejeneransı, EKG de sol ön dalcık ve sağ dal bloğunun bulunması, BOS'nda protein düzeyi yüksekliği gibi KSS'nun esas bulgularının yanı sıra boy kısalığı, yüz, boyun ve ekstremitelerde kaslarında atrofi, hipogonadizm gibi ilave bulgular da vardır.

KSS'ndaki pigmenter retina dejeneransı retinitis pigmentozaya benzemeksizin santralden başlayıp perifere doğru yayılır, fundus tipi olarak tuz-biber veya güve yeniği manzarası gösterebilir. Arteriyoller inceleme ve optik atrofi görülmez(5,1). Vakamızdaki retina dejeneransı papilla çevresinden başlayıp perifere doğru yayılmakta ve her iki gözde benzer görünüm arz etmekteydi.

KSS'nun bilinen medikal tedavisinin olmayışı yanı sıra oral folik asit ve karnitin(3) ile koenzim Q 10(8) verilmesinin göz hareketlerinde ve kalp iletim defektinde düzelleme sağladığı rapor edilmiştir. Ekzotropya ve diplopi geliştiğinde standard göz dışı kas cerrahisi denenebilir. Pitotik kapağın düzeltilmesi ise özellikle yukarı bakışın kısıtlı olduğu gözlerde korneanın açıkta kalmasına neden olacağından sakıncalıdır. Kapak destekli gözlükler en iyi yardımcıdır. Küçük yaşta başlayan vakalarda tam blok ölüme neden olabileceğinden kalbin sıkı takibi ve endike hastada pacemaker konulması gereklidir(8).

KAYNAKLAR

- 1-Bastiaensen LAK: Pigment changes in the retina in chronic progressive external ophthalmoplegia(CPEO). *Acta Ophthalmol. SUPPL 138: 5-36,1978.*
- 2-Bender MB, Rudolph SH, Stacy CB: The Neurology of the Visual and Oculomotor Systems. In Baker AB, Joynt RJ(eds): *Clinical Neurology*. Vol 1 Harper and Row, Philadelphia 1987 Ch 12 pp101.
- 3-Coulter DL, Allen RJ, Di Mauro S, Rothenberg SP: Kearns-Sayre syndrome: A possible disorder of folate metabolism. *Ann Neurol 8:222-226,1980*
- 4-Fırat T: *Göz ve Hastalıkları*. Emel Matbaacılık, Ankara 1981,ss 711.
- 5-Glaser JS:Infranuclear Disorders of Eye Movements. In Duane TD, Jaeger EA(eds): *Clinical Ophthalmology*. Vol 2 Harper and Row, Philadelphia 1985. Ch 12pp 30-32.
- 6-Horwitz SJ, Roessmann U: Kearns-Sayre Syndrome with hypoparathyroidism. *Ann Neurol. 3:513-518,1978* 513-518,1978.
- 7-Mc Kechnie NM, King M, Lee WR: Retinal Pathology in the Kearns-Sayre syndrome. *Br J Ophthalmol 69:63-75,1985*
- 8-Ogasahara S, Yorifuji S, Nishikawa Y, et al: Improvement of abnormal pyruvate metabolism and cardiac conduction defect with coenzyme Q 10 in Kearns-Sayre syndrome. *Neurology 35:372-377,1985*