

Geç Dönem Familial Foveal Retinoskizis’de Yüksek Çözünürlüklü Optik Koherens Tomografi

High-Resolution Optical Coherence Tomography in Late-Stage Familial Foveal Retinoschisis

Hakan Özdemir, Murat Karaçorlu, Serra Arf, Fevzi Şentürk

İstanbul Retina Enstitüsü, İstanbul, Türkiye

Özet

Çocuklukdan beri her iki gözünde görme bulanıklığı olan 35 yaşındaki erkek hastaya 14 yaşında iken foveaskizis teşhisi konulmuştu. Hastanın 5 erkek kardeşi vardı ve bunların hepsinde benzer bir retina problemi tespit edildiği söylenmişti. Her iki gözde tashihle görme keskinliği 4/10 seviyesindeydi. Fundus muayenesinde her iki gözde alt temporal kadranlarda retinoskizis, sağ gözde aynı bölgede pigmente laser skarları ve her iki gözde silik fovea refleksi izlendi. Yüksek çözünürlüklü optik koherens tomografi (OCT) incelemesinde foveal kesitlerde her iki gözde foveanın atrofik olduğu görüldü. OCT kesitlerinde intraretinal ya da subretinal sıvı birikimi ya da kistik boşluklar gözlenmezken, retina incelmesinin özellikle yüzeysel tabakalarda görüldüğü tespit edildi. Dış pleksiform tabakanın altındaki yapılar normal görünümdeydi. OCT bulguları familial foveal retinoskizisin erken dönemlerindeki gibi tanı koydurucu olmasa da, hastalığın geç dönemlerinde teşhise yardımcı olacağına şüphe yoktur. (*Turk J Ophthalmol 2012; 42: 81-3*)

Anahtar Kelimeler: Familial foveal retinoskizis, optik koherens tomografi

Summary

A 35-year-old male patient with blurred vision in both eyes since childhood has been diagnosed with foveaschisis at the age of 14. The patient had 5 brothers, all reported to have similar retinal problems. His best-corrected visual acuity was 4/10 in both eyes. Fundus examination showed retinoschisis in the lower temporal quadrants in both eyes, pigmented laser scars in the same area in the right eye, and a dull foveal reflex was observed in both eyes. The foveal sections examined with high-resolution optical coherence tomography (OCT) demonstrated atrophy in the fovea bilaterally. OCT sections did not show any accumulation of intraretinal or subretinal fluid or any cystic cavities; yet, thinning was observed especially on the superficial retinal layers. Structures under the outer plexiform layer were observed as normal. Even though these OCT findings are not merely diagnostic as in early-stage familial foveal retinoschisis, there is no doubt that they still facilitate the diagnosis. (*Turk J Ophthalmol 2012; 42: 81-3*)

Key Words: Familial foveal retinoschisis, optical coherence tomography

Giriş

Familial foveal retinoskizis hastalığının erken döneminde fundus muayenesi ve tipik optik koherens tomografi (OCT) bulguları sayesinde kolayca tanı konulan X’e bağlı genetik geçiş gösteren bir tablodur.¹ Ancak ilerleyen yıllarda makuladaki kistik değişiklikler spontan olarak gerilemektedir. Bu nedenle hastalığın erişkin döneminde retinadaki kistik boşlukların kaybolmasıyla birlikte tanı koymak zordur.² Bu çalışmada makuladaki hastalığa ait tipik değişikliklerin olmadığı erişkin bir familial foveal retinoskizis olgusundaki yüksek çözünürlüklü OCT bulguları incelenmiştir.

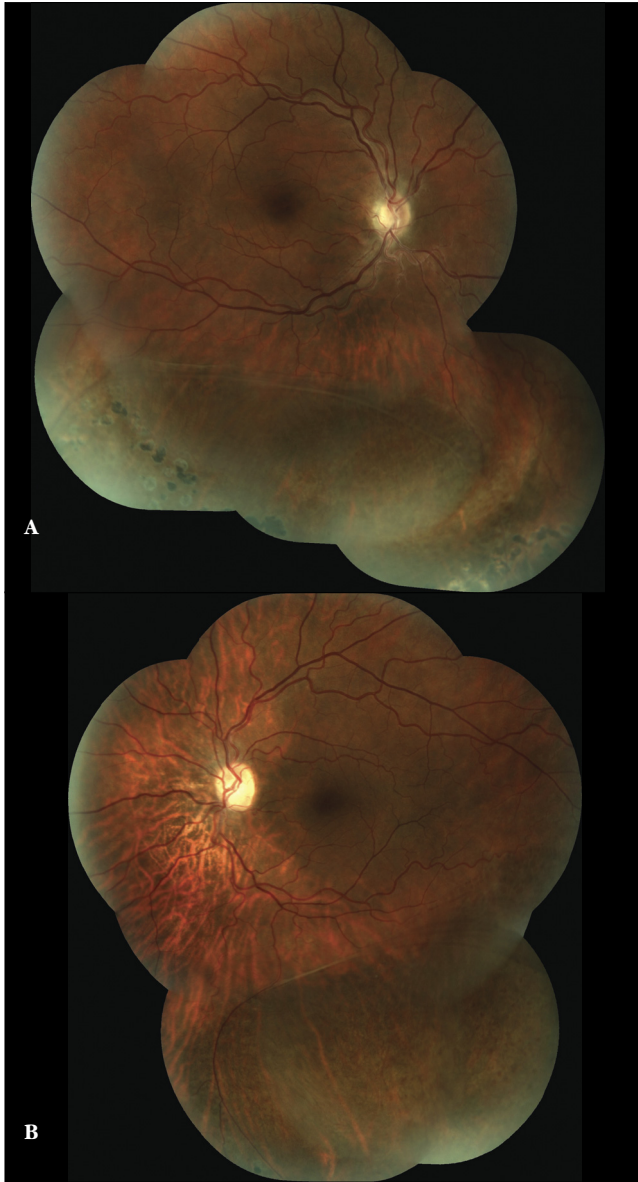
Olgu Sunumu

Her iki gözde çocukluk yıllarından beri görme bulanıklığı olduğunu ifade eden 35 yaşındaki erkek hastanın hikayesinde 14 yaşında iken foveaskizis tanısı aldığı öğrenildi. On yıl önce de sağ göz retinasındaki yırtığa laser yapıldığı anlatan hastanın 5 erkek kardeşi vardı ve onların tümünde de kendi retina hastalığına benzer bir problemin olduğu söylenmişti. Ayrıca hastanın annesinin babasında da görme azlığının nedeninin retina problemi olduğu tespit edilmişti. Bilinen herhangi bir sistemik hastalığı ve ilaç kullanma hikayesi bulunmayan hastanın tashihli görme keskinliği her iki gözde 4/10 düzeyindeydi. Ön segment muayenesinde patolojik bulguya rastlanmayan hastanın göz

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Murat Karaçorlu, İstanbul Retina Enstitüsü, İstanbul, Türkiye

Tel: +90 212 360 05 90 Gsm: +90 532 262 67 32 E-posta: mkaracorlu@superonline.com **Geliş Tarihi/Received:** 31.05.2011 **Kabul Tarihi/Accepted:** 05.07.2011

içi basınçları her iki gözde 15 mmHg olarak ölçüldü. Fundus muayenesinde her iki gözde alt temporal kadrantlarda retinoskizis alanları, sağ gözde aynı bölgede pigmentli laser skarları ve yine her iki gözde silik fovea reflesi izlenmekteydi (Resim 1). Aynı gün yapılan yüksek çözünürlüklü OCT incelemesinde (Spectralis; Heildelberg Engineering, Heildelberg, Germany) foveal kesitlerde sağ gözde daha belirgin olmak üzere her iki gözde foveanın atrofik olduğu gözlemlendi. Fovea kalınlıkları sağ gözde 132, sol gözde 160 mikrondu. OCT kesitlerinde retina içi ya da retina altı sıvı birikimine ve kistik boşluklara rastlanmazken incelmelerin özellikle dış pleksiform tabakasının üstünde, yani yüzeyel

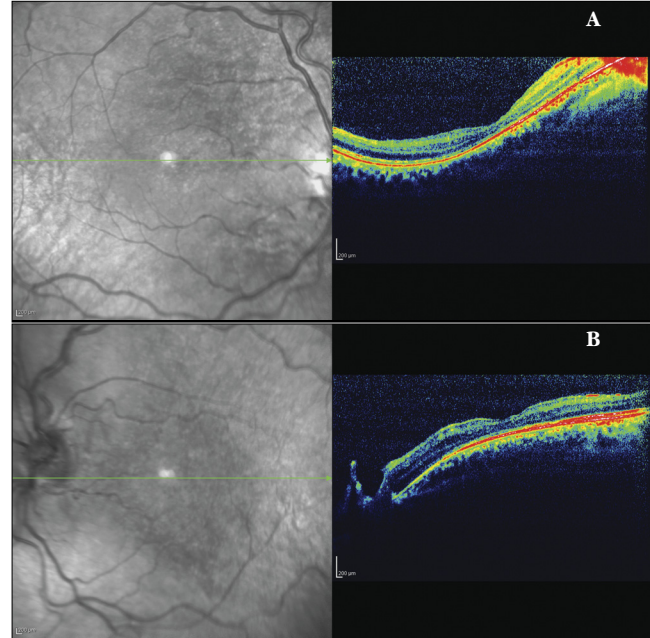


Resim 1. Hastanın fundus muayenesinde her iki gözde alt temporal kadrantlarda retinoskizis alanları (A ve B), sağ gözde (A) aynı bölgede pigmentli laser skarları ve yine her iki gözde (A ve B) silik fovea reflesi izlenmekte

retina tabakalarında olduğu gözlemlendi. Dış pleksiform tabaka altında kalan yapılar normal olarak görülmekteydi. Dış limitan membran ve fotoreseptör iç segment - dış segment çizgisi de normal görünümdeydi (Resim 2). Hastanın teşhisinin familial foveal retinoskizis olduğunu güçlendirmek için 17 yaşındaki en küçük erkek kardeşine OCT çekimi yapıldı ve hastalık için tipik OCT bulgularına (makulada yüzeyel yerleşimli yaygın retinoskizis bulguları) rastlandı.

Tartışma

Familial foveal retinoskizis, X'e bağlı geçişli olan ve çocukluk yıllarında her iki gözde makulada kistik değişiklikler ve görme azalması ile kendini gösteren bir tablodur. Bazı olgularda periferik retinada retinoskizis alanları olabilmektedir.¹ İlk olarak 2004 yılında tanımlanmış olan OCT değişiklikleri özellikle hastalığın erken dönemlerinde çok tipik bulgular vermektedir ve tanı bu bulgular sayesinde kolayca konulabilmektedir.² Ancak zaman içinde hastalar erişkin çağına geldikçe foveal skizis alanları yerini atrofik bir retina dokusuna bırakmaktadır ve tanı koymak zorlaşır. Hastanın aile hikayesinde benzer patolojilerin varlığı ya da periferik retinoskizis tespit edilmesi tanıyı desteklemektedir. Ayrıca elektroretinografi incelemesindeki b/a oranındaki azalma da yine tanı koymayı kolaylaştırır. Familial foveal retinoskizisde retina içi kistik boşluklar özellikle retinanın dış pleksiform tabakasının üstündeki yüzeyel dokularda



Resim 2. OCT incelemesinde foveal kesitlerde sağ gözde (A) daha belirgin olmak üzere her iki gözde foveanın atrofik olduğu gözleniyor. Fovea kalınlıkları sağ gözde (A) 132, sol gözde (B) 160 mikron. OCT kesitlerinde incelmelerin özellikle dış pleksiform tabakasının üstünde yani yüzeyel retina tabakalarında olduğu görülüyor. Dış pleksiform tabaka altında kalan yapılar normal olarak görülmekteydi. Dış limitan membran ve fotoreseptör iç segment dış segment çizgisi de normal görünümde

oluşmaktadır.³ Hatta retina içi ayrışmanın sinir lifi tabakası ve ganglion hücre tabakasında başladığını gösteren histopatolojik veriler mevcuttur. Zaten b/a oranındaki değişiklikler de özellikle retina yüzeyine ait dokuların etkilendiğini gösterir. Kistik boşluklar zamanla kaybolduktan sonra da retinanın özellikle yüzey tabakalarında incelmeye ve bozulma olması beklenmektedir. Bizim bu olgudaki yüksek çözünürlüklü OCT bulgularımız bu beklentiyi karşılamaktadır. Bu olgunun her iki gözünde incelenen daha çok retina iç katmanlarında olduğu görülmektedir. Yine dış pleksiform tabakanın üstünde kalan bölgede doku dizilişinde bozulma izlenmiştir. Oysa ki retinanın derin katmanlarına ait önemli iki OCT göstergesi olan dış

limitan membran ve fotoreseptör iç segment-dış segment çizgisi normal olarak görülmektedir. Her ne kadar bu OCT bulguları erken dönem familial foveal retinoskizisdeki gibi tanı koydurucu olmasa da, tanı koymayı kolaylaştırdığına şüphe yoktur.

Kaynaklar

1. Ozdemir H, Karacorlu S, Karacorlu M. Optical coherence tomography findings in familial foveal retinoschisis. *Am J Ophthalmol.* 2004;137:179-81.
2. Gass JDM. *Stereoscopic atlas of macular diseases*, 4th edition. St Louis: C.V. Mosby, 1997:372-6.
3. Storimans CWJM, van Schooneveld MJ, Oosterhuis JA, Bos PJM. A new autosomal dominant vascular retinopathy syndrome. *Eur J Ophthalmol.* 1991;1:73-8.