

# Stargardt Hastalığı Bulunan Bir Olguda Spektral Domain-Optik Koherens Tomografi Bulguları\*

## Spectral Domain-Optical Coherence Tomography Findings in a Case with Stargardt's Disease

Lütfiye YAPRAK<sup>1</sup>, Ateş YANYALI<sup>2</sup>, Ahmet Fazıl NOHUTÇU<sup>3</sup>

### ÖZ

On yaşından bu yana, her iki gözde görme azalması tarifleyen 26 yaşındaki bayan hastanın fundus muayenesinde, foveada Stargardt hastalığı ile uyumlu değişiklikler izlendi. Stargardt hastalığı, BRCA4 geninde mutasyon nedeniyle fotoreseptör hasarının görüldüğü otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Fotoreseptör hasarından, retina pigment epitelinde biriken lipofuscin pigmenti sorumlu tutulmuştur. Spektral domain-optik koherens tomografi (SD-OKT) retinanın katmanlarının değerlendirildiği, yüksek çözünürlükteki görüntüleme yöntemidir. SD-OKT'nin, Stargardt hastalığı gibi maküla distrofilelerinde fotoreseptör hasarını ortaya koyabilecek faydalı bir görüntüleme yöntemi olduğu düşünülmüştür.

**Anahtar Kelimeler:** Spektral domain-optik koherens tomografi, Stargardt hastalığı, fotoreseptör hasarı.

### ABSTRACT

A twenty six years old female patient, complaining from bilateral vision loss till 10 years old was examined and foveal changes have seen compatible with Stargardt disease. Stargardt disease is an autosomal recessive disorder that photoreceptor damage seen due to the BRCA4 gene mutations. Lipofuscin that accumulates in retinal pigment epithelium have been implicated in photoreceptor damage. Spectral domain- optical coherence tomography (SD- OCT) is a high- resolution imaging modality for evaluation of the layers of the retina. SD-OCT is a useful imaging modality to show the photoreceptor damage in macular dystrophies like Stargardt disease.

**Key Words:** Spectral domain optical coherence tomography, Stargardt disease, photoreceptor disease.

\*Bu çalışma TOD 44. Ulusal Oftalmoloji Kongresi'nde poster olarak sunulmuştur.

- 1- M.D., Adiyaman University Training and Research Hospital, Eye Clinic, Adiyaman/TURKEY  
YAPRAK L., lutfiyeyaprak@hotmail.com
- 2- M.D. Associate Professor, Specialist Ophthalmologist, İstanbul/TURKEY  
YANYALI A., ayanyali@hotmail.com
- 3- M.D. Associate Professor, Haydarpaşa Training and Research Hospital, Eye Clinic, İstanbul/TURKEY  
NOHUTCU A.F., afnohut@yahoo.com

Geliş Tarihi - Received: 25.11.2012  
Kabul Tarihi - Accepted: 25.12.2012  
Ret-Vit 2013;21:292-294

Yazışma Adresi / Correspondence Adress: M.D., Lütfiye YAPRAK  
Adiyaman University Training and Research Hospital, Eye Clinic,  
Adiyaman/TURKEY

Phone: +90 532 370 85 54  
E-Mail: lutfiyeyaprak@hotmail.com

## GİRİŞ

Stargardt hastalığı en sık görülen herediter maküla distrofidir ve 50 yaş altı erişkinlerde en yaygın santral görme kaybı nedenidir.<sup>1</sup> Hastalık nadiren otozomal dominant geçiş gösterse de sıklıkla otozomal ressesif geçişlidir ve ABCA4 geninde mutasyonla ilişkilidir. ABCA4 geni rod dış segmentlerindeki ATP-bağlayan kaset (ABC) transport sistemini kodlar.<sup>2</sup> Bu sistem vitamin A'nın, fotoreseptörlerden retina pigment epiteli (RPE)'ne taşınmasını sağlar.

Gen mutasyonu nedeniyle, RPE'de lipofuscin birikimi sonucu fotoreseptör tabaka ve İS-OS (inner segment-outer segment) bandında hasar olduğu saptanmıştır. Hastalığın makülaya sınırlı formu (Stargardt hastalığı) ve retinada dağınık (fundus flavimakülat) şekilde olmak üzere 2 tipi vardır. Belirtiler, hayatın ilk 2 dekadında santral görmede azalma ile ortaya çıkar. Erken dönemde, fundus normal görünümüne sahipken, zamanla fovea reflesi kaybolur ve foveada granüler bir görünüm gelişir.

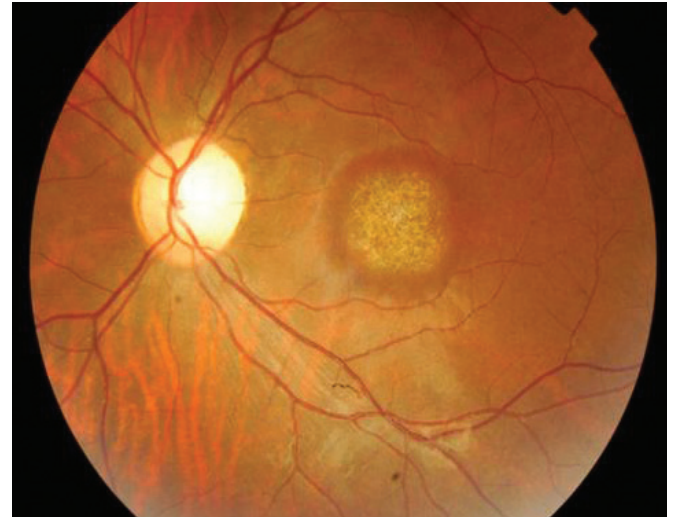
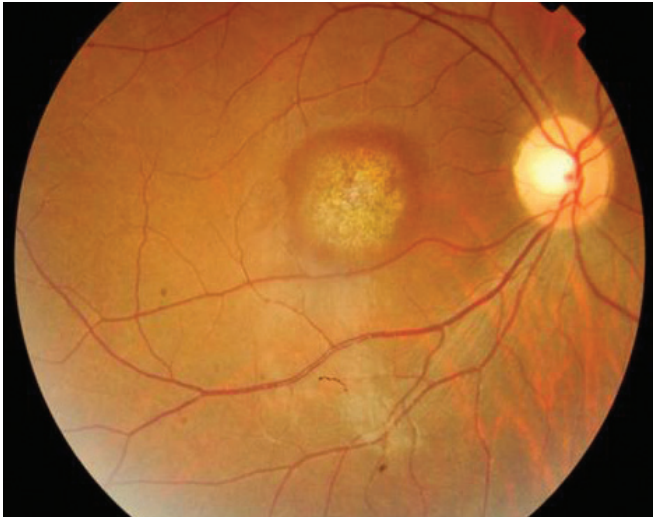
Fovea çevresinde RPE'de lipofuscin birikimine bağlı soluk sarı halka oluşur. Zamanla RPE'de dejenerasyon ve atrofi gelişir. Sonuçta hastalığın tanı koydurucu, koyu halka ile çevrili 'dövülmüş bronz' görünümü ortaya çıkar (Resim 1,2). Sarı beneklerin olduğu alanlarda, lipofuscine bağlı otofloresans artışı görülür.

Fundus floresein anjiyografide bu alanlar koroidal floresansın baskılanmasına bağlı olarak hipofloresans (koyu koroid), RPE atrofisinin olduğu alanlar ise hiperfloresans (pencere defekti) sergiler. Optik koherens tomografi (OKT), retinanın katmanlarının incelenebildiği non-invazif bir görüntüleme yöntemidir. Time-domain OKT cihazında 10 mikron olan aksiyel çözünürlük spektral-domain OKT ile 5 mikrona kadar düşmüştür. Bu da retinanın yapısal elemanlarını inceleme fırsatı vermiştir. Bu çalışmada Stargardt hastalığı bulunan bir olgunun spektral domain-optik koherens tomografi (SD-OKT) bulguları sunulmaktadır.

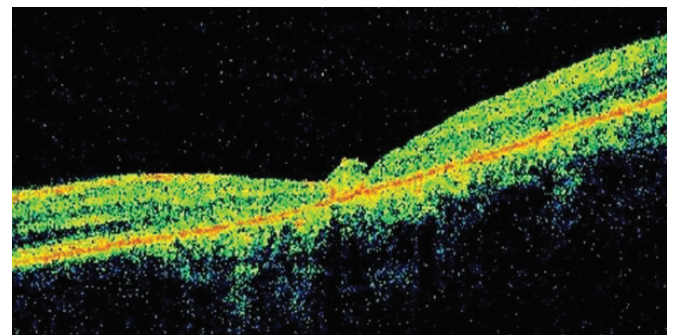
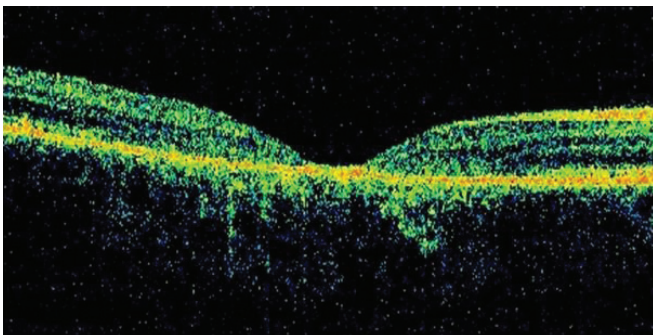
## OLGU SUNUMU

Yirmi altı yaşındaki kadın hasta, 10 yaşından bu yana her iki gözde görme azalması ile kliniğimize başvurdu. Hastanın, en iyi düzeltilmiş görme keskinliği ETDRS (Early Treatment Diabetic Retinopathy Study Group) eşeli ile değerlendirildi.

Biyomikroskopi ile ön segment ve indirekt oftalmoskopi ile fundus muayenesi, SD-OKT incelemesi yapıldı. Olgunun görme keskinliği, sağ gözde 38 harf (20/200), sol gözde 40 harf (20/160) idi. Biyomikroskopik fundus muayenesinde, her iki gözde, foveada koyu sarı halka ile çevrili "dövülmüş bronz" görünümü mevcuttu (Resim 1,2).



Resim 1,2: Foveada Stargardt hastalığı ile uyumlu görünüm.



Resim 3,4: Spektral domain-optik koherens tomografi incelemesinde fotoreseptör tabaka ve İS-OS bandında hasar ile maküla atrofisi izlenmektedir.

SD-OKT'de fotoreseptör tabaka ve İS-OS (inner segment-outer segment) bandında hasar ve makülada atrofi olduğu gözlemlendi (Resim 3,4).

## TARTIŞMA

Stargardt hastalığı, ABCA4 gen mutasyonu nedeniyle, retina pigment epitelinde (RPE) lipofuscin birikimi sonucu fotoreseptör tabaka ve İS-OS bandında hasara neden olan otozomal ressesif geçişli maküler distrofidir. Son yıllarda yüksek çözünürlükte spektral domain- OKT (SD-OKT) ile retinanın yapısal elemanları çok daha ayrıntılı olarak incelenebilmektedir. Böylece Stargardt hastalığında olduğu gibi, birçok maküla hastalığında, retinanın derin katmanlarında bulunan fotoreseptör tabakasının incelenmesi mümkün olmuştur.

Yapılan çalışmalarda retinanın derin katmanlarında hiperreflektif ince bir çizgi olarak görülen fotoreseptör iç segment-dış segment (IS-OS) fotoreseptör bandının sağlıklı olduğunu gösteren bir OKT bulgusu olduğu bildirilmiştir.<sup>3,4</sup> Yine bu çalışmalarda farklı maküla hastalıklarında görme keskinliği ile IS-OS bandı arasında doğrudan bir ilişki olduğu belirtilmiştir.

Ergun ve ark.,<sup>5</sup> çalışmalarında Stargardt hastalığı nedeniyle izlenen 14 hastada görme keskinliğinde azalma ile SD-OKT'de santral foveal kalınlıkta azalma ve fotoreseptör kaybı arasında anlamlı ilişki olduğunu bildirmişlerdir. Zhang ve ark.,<sup>6</sup> Stargardt hastalığı tanısı alan 10 hastanın 20 gözünde, SD-OKT'de İS-OS bandında hasar, maküla kalınlık ve hacminde azalma tespit etmişlerdir. Hastalardaki görme azalması İS-OS bandındaki hasar ile orantılı bulunmuştur. Bizim olgumuzda da görme keskinliğindeki azalma SD-OKT'de saptanan foveal atrofi, fotoreseptör ve IS-OS bandı hasarı ile ilişkilendirilmiştir.

Sonuç olarak, SD-OKT'nin, RPE, fotoreseptör tabaka ve İS-OS bandındaki hasarı göstermek için yararlı bir yöntem olduğu düşünülmüştür.

## KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Armstrong JD, Meyer D, Xu S, et al. Long-term follow-up of Stargardt's disease and fundus flavimaculatus. *Ophthalmology* 1998;105:448-57.
2. Fishman GA, Stone EM, Grover S, et al. Variation of clinical expression in patients with Stargardt dystrophy and sequence variations in the ABCR gene. *Arch Ophthalmol* 1999;117:504-10.
3. Villate N, Lee JE, Venkatraman A, et al. Photoreceptor layer features in eyes with closed macular holes: optical coherence tomography findings and correlation with visual outcome. *Am J Ophthalmol* 2005;139:280-9.
4. Murakami T, Tsujikawa A, Ohta M, et al. Photoreceptor status after resolved macular edema in branch retinal vein occlusion treated with tissue plasminogen activator. *Am J Ophthalmol* 2007;143:171-3.
5. Ergun E., Hermann B., Wirtitsch M., et al. Assessment of Central Visual Function in Stargardt's Disease/Fundus Flavimaculatus with Ultrahigh-Resolution Optical Coherence Tomography. *IVOS* 2005;46:310-6.
6. Zhang ZQ, Zhang CF, Dong FT, et al. Relationship between central visual acuity and retinal volume of macular fovea accessed by spectral domain optical coherence tomography in Stargardt disease. *Zhonghua Yan Ke Za Zhi* 2011;47:628-32.