

Coats Benzeri Retinitis Pigmentoza

Coats-Like Retinitis Pigmentosa

Ersin Ersan DEMİREL¹, Seyhan DİKÇİ²,
Oğuzhan GENÇ², Turgut YILMAZ³

ÖZ

Retinitis pigmentosa (RP); dünya genelinde en yaygın görülen, fotoreseptör hücrelerinin ilerleyici kaybı ve retinal pigment depositleriyle karakterize kalıtsal bir grup retinal dejeneratif hastalıktır. İzole olarak da görülebilen RP birçok sendrom ile birlikte bulunabilir. RP'nin rod-kon distrofisi olarak bilinen tipik formunun yanında atipik formları da mevcuttur. Eksudatif retina dekolmanı ve kistoid maküla ödemi gibi patolojileri bulunan Coats benzeri retinitis pigmentosa atipik retinitis pigmentosa çeşitlerinden biridir. Bu çalışmada kliniğimize yaklaşık bir yıldır karanlıkta görme güçlüğü, son üç aydır da sağ gözde gün ışığında da devam eden görme azlığı şikayeti ile başvuran ve yapılan göz muayenesi sonucunda Coats benzeri RP tanısı konulan 31 yaşındaki erkek hasta sunuldu. Nadir bir RP türü olan Coats benzeri RP hakkında son yayınlar ışığında küçük bir derleme yapmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Retinitis pigmentosa, coats benzeri retinitis pigmentosa, eksudatif retina dekolmanı.

SUMMARY

Retinitis pigmentosa (RP); is the most common worldwide heterogeneous group of inherited retinal disorders characterized by progressive loss of photoreceptors and retinal pigment deposits. RP can be seen isolated or can be found along with many syndromes as well. The typical form of RP known as rod-cone dystrophies and also atypical forms of RP are can be seen. Coats-like retinitis pigmentosa that includes retinal disorders such as exudative retinal detachment and cystoid macula edema is a type of atypical retinitis pigmentosa. In this article we presented a 31 years old man diagnosed as Coats-like retinitis pigmentosa. He admitted to our clinic with low vision in dark which is ongoing for nearly a year and a progressive vision loss in right eye in daylight since three months. We aimed to make a minor review about Coats-like RP that is uncommon type of RP in view of current articles.

Key Words: Retinitis pigmentosa, coats-like retinitis pigmentosa, exudative retinal detachment.

1. M.D. Sarkisla State Hospital, Eye Clinic, Sarkisla-Sivas/TURKEY
DEMİREL E.E., edemirel_23@mynet.com
2. M.D. Asistant Professor, Inonu University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Malatya/TURKEY
DİKÇİ S., seyhandikci@gmail.com
GENÇ O., droguzhangenc@gmail.com
3. M.D. Professor, Inonu University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Malatya/TURKEY
YILMAZ T., tyilmaz23@yahoo.com

Geliş Tarihi - Received: 12.06.2014
Kabul Tarihi - Accepted: 22.07.2014
Ret-Vit Özel Sayı 2015;23:187-190

Yazışma Adresi / Correspondence Adress:
M.D. Asistant Professor, Seyhan DİKÇİ
Inonu University Faculty of Medicine, Department of
Ophthalmology, Malatya/TURKEY

Phone: +90 422 341 06 60
E-Mail: seyhandikci@gmail.com

GİRİŞ

Retinitis pigmentoza (RP), özellikle perifer retinadaki rodları etkileyen, retina fotoreseptör hücrelerinde ilerleyici dejenerasyon sonucunda körlüğe neden olabilen heterojen bir grup hastalığı ifade etmektedir.¹ Dünya genelinde yaklaşık 1.5 milyon kişi bu hastalıktan etkilenmiştir ve 1/3000 ila 1/5000 kişi görülme sıklığıyla en sık karşılaşılan retinal dejenerasyondur.¹ Fotoreseptör hücreleri ve retina pigment epiteline (RPE) ait genlerde meydana gelen mutasyonlara bağlı olarak, söz konusu hücrelerde fonksiyon kaybı ve apoptozis görülmektedir. Hastalığın en yaygın tipi olan klasik tipinde primer olarak periferik retinada rod hücrelerinde başlayan fonksiyon kaybını ve dejenerasyonu, kon ve RPE hücrelerindeki kayıp izler. Bu nedenle bu hastalarda ilk belirti olan gece görme azlığını periferik görme alanı kaybı ve birkaç dekat sonrasında körlük takip etmektedir.²

Coats benzeri RP atipik RP formlarındandır ve RP vakalarının küçük bir kısmını oluşturmaktadır. Bu klinik durum özellikle alt ve temporal retinal kadranlarda sarı damar dışına sızmış lipit birikimleri, eksudatif retina dekolmanı, anevrizmal dilatasyonlar ve telenjektazik retinal venleri içeren vasküler anomaliler ile karakterizedir.³ Bu olgu sunumu ile Coats benzeri RP tanı ve tedavisi hakkında son yayınlar ışığında küçük bir derleme yapmayı amaçladık.



Resim 1: Arka kutupta kemik spikülü tarzında hiperpigmente retinal lezyonlar izlenmektedir.

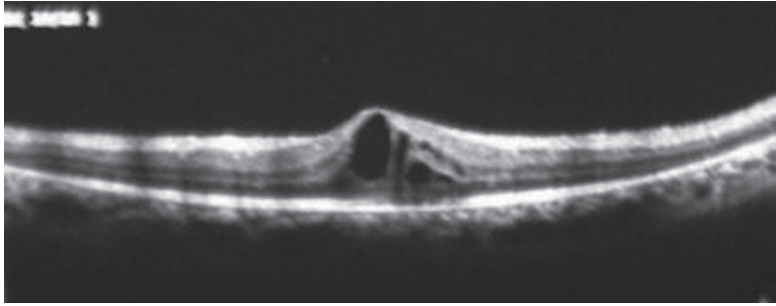
OLGU SUNUMU

Otuz bir yaşındaki erkek hasta, yaklaşık bir yıldır karanlıkta görme azlığı ve son üç aydır da sağ gözünde gün ışığında da devam eden ilerleyici görme kaybı şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastanın öyküsünde herhangi bir sistemik hastalığının, madde ve ilaç kullanımının olmadığı öğrenildi. Aile hikayesinde benzer şikayetleri olan kimse bulunmuyordu.

Olgunun yapılan oftalmolojik muayenesinde en iyi düzeltilmiş görme keskinliği Snellen eşeli ile sağ gözde 0.3 (refraksiyon: -0.25 -0.75x30) sol gözde ise tamdı (refraksiyon: -0.75-0.50x70). Göz içi basınç ölçümü sağ gözde 13 mmHg, sol gözde 12 mmHg idi. Her iki göz ön segment muayenesi doğal olarak değerlendirildi. Arka segment muayenesinde her iki göz arka kutupta yaygın kemik spikülü tarzında retinal pigmentasyon, vasküler yapılarda incelleme, optik disk solukluğu, ayrıca sağ gözde alt retinada damar dışına sızmış lipit birikintileri ve vasküler yapılarda anevrizmal değişiklikler mevcuttu (Resim 1,2). Optik koherens tomografide sağ gözde kistoid makula ödeminin olduğu görülmekteydi (Resim 3). Oküler ultrasonografide retina ve koroid yatışık olarak izlenmekteydi ve kitle düşündürülecek herhangi bir bulgu mevcut değildi. Orbital magnetik rezonans görüntüleme (MRG) patolojik bulgu saptanmadı. Bu bulgular ile Coats benzeri RP tanısı konulan ve hiçbir tedavi verilmeden



Resim 2: Kemik spikülü lezyonlara ilaveten damarlarda incelleme ve sağ alt retinada damar dışına sızmış lipit birikintileri izlenmektedir.



Resim 3: Optik koherens tomografide sağ gözde kistoid maküler ödem izlenmektedir.

takibe alınan hastanın 1 yıl sonunda yapılan muayenesinde gerek görme keskinliğinde gerekse klinik bulgularında herhangi bir değişiklik izlenmedi.

TARTIŞMA

RP'nin birtakım sendromlarla birliktelik göstermesinden dolayı sendromik ve sendromik olmayan RP klinik tanımları mevcuttur. Sendromik olmayan RP başlama yaşı, kalıtım şekli ve fundus görünümü gibi birkaç kritere göre çeşitli klinik formlara ayrılmaktadır. Kırk beş farklı gen veya lokustaki mutasyon hastalığa etken olarak gösterilmiştir ve bilinen dört farklı genetik kalıtım şekli bulunmaktadır. Bunlar içinde otozomal dominant (OD) kalıtılan RP %20-40 görülme sıklığı ile en sık rastlanılan ve en iyi prognoza sahip olanıdır. X'e bağlı resesif geçişli tipi ise en az sıklıkta görüleni ve en kötü prognoza sahip tipidir.² %10 oranında karşılaşılan bu vakalarda erken yaşta belirtiler başlamakta ve genellikle 30 yaş civarında legal körlük ortaya çıkmaktadır. Diğer; etkilenen tek bireyin olduğu simpleks ve en az iki aile üyesinin etkilenmiş olduğu multipleks kalıtım şekillerinin çoğunun otozomal resesif geçiş gösterdiği düşünülmektedir.^{2,4,5} Sendromik RP ise en sık Usher sendromu ve Bardet Biedl sendromu ile birliktelik göstermekle birlikte Alport sendromu gibi renal bozukluğun olduğu sendromlar, dis-morfik sendromlar ile metabolik ve nörolojik birçok sendroma eşlik edebilmektedir.²

RP'nin tanısında tipik fundus bulgularının yanında elektoretinografi oldukça destekleyicidir ve tipik olarak skotopik hasar

ön plandadır. Tipik RP'de merkezi görme hastalığın geç dönemlerine kadar korunmaktadır. Bu hastalarda santral görme kaybının başlıca nedenlerini maküla ödemi, selofan makülopati ve atrofik makülopati oluşturur.⁴

RP ile eksudatif retinopati birlikteliği ilk olarak 1956 yılında tanımlanmıştır ve ilk kez Coats benzeri RP tanısı 1988 yılında konulmuştur.^{6,7} RP vakalarının yaklaşık %1-4'ünde bu birliktelik mevcuttur.^{7,8} Hastalığın ileri dönemlerinde anevrizmal dilatasyon ve telenjiektazik retinal venleri içeren vasküler anomalilerle, sarı damar dışına sızmış lipit depozitleri ve eksudatif retina dekolmanı görülür. Klasik Coats hastalığından farklı olarak Coats benzeri RP daha ileri yaşlarda görülmesi, cinsiyet ayrımı yapmaması, daha hızlı progresyon göstermesi, her iki fundusta yaygın pigmenter değişikliklerin olması ve lezyonların alt retina yerleşmesiyle ayrılmaktadır.^{3,9} Coats benzeri RP genellikle ileri yaşlarda ortaya çıkmaktadır ancak literatürde 4 yaşında tanı alan bir olgu rapor edilmiştir.¹⁰ Bu klinik durum tipik RP'den, Coats hastalığındaki siddetli proliferatif vaskülopatiyeye kadar farklı klinik şekillerde karşımıza çıkabilir. RP'li hastalarda Coats benzeri bulgular gözükmeye başlamasıyla görme düzeyinde bozukluklar ve niktalopi daha fazla şiddetlenmektedir. Son yapılan çalışmalarda human homologue of Drosophila crumbs gene 1 (CRB1) geninde mutasyonun, otozomal resesif kalıtım şekli olan RP'li olgularda Coats benzeri RP için risk faktörü olduğu gösterilmiştir.¹¹ Bununla birlikte CRB1 gen mutasyonunun olmadığı ve OD kalıtım şekli olan RP'li olgularda da Coats benzeri RP geliştiği bildirilmiştir.^{9,12}

Coats benzeri RP patogenezi hakkında farklı görüşler mevcuttur. Pruett8 RPE dejenerasyonu ve fotoreseptör hücrelerin toksik ürünlerine karşı vazodilatasyon cevabının patogenezi de esas sorumlu faktör olduğunu ileri sürmüştür. Khan ve ark.,⁷ ise kronik mikrovasküler sızıntının olayı başlatan neden olduğunu, gelişen alt retina dekolmanı ve koroidden ayrılma ile retinal hipoksi gelişmesi sonrasında telenjiektazik anomalilerin ortaya çıktığını savunmuşlardır. Bu klinik duruma yönelik tedavi seçenekleri arasında oral asetozolamid, kriyoterapi, telenjiektazik ve dilate vasküler yapıları lazer fotokoagülasyon uygulaması, eksudatif retina dekolmanı için subretinal sıvı direnaji ile skleral çökertme veya pars plana vitrektomi yer almaktadır.^{3,9,13} Patil ve Lotery ise Coats benzeri RP'de görülen maküla ödeminin VEGF'den (vasküler endotelial büyüme fak-

törü) bağımsız olduğunu bu nedenle bu olgularda intravitreal anti-VEGF uygulamalarının başarısız olacağını bildirmiş olup intravitreal deksametazon implant ile kistoid maküla ödemi olan Coats benzeri RP'li bir olguda onuncu ay takibinde maküla ödeminde azalma ve görme keskinliğinde artış sağlamışlardır.¹³

RP'li hastalarda Coats benzeri bulguların zamanında tanınması erken tedavi ve daha iyi görsel prognoz açısından oldukça önemlidir. Bu açıdan Coats benzeri RP'nin belirti ve bulgularının göz hekimleri tarafından daha iyi bilinmesinin faydalı olduğunu düşünüyoruz.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Shintani K, Shechtman DL, Gurwood AS. Review and update: Current treatment trends for patients with retinitis pigmentosa. *Optometry* 2009;80:384-401.
2. Hamel C. Retinitis pigmentosa. *Orphanet J Rare Dis* 2006;1:40.
3. Kan E, Yılmaz T, Aydemir O, et al. Coats-like retinitis pigmentosa: Report of three cases. *Clin Ophthalmol* 2007;1:193-8.
4. Özdek Ş. Retina Distrofleri. *Ret-Vit* 2010;18(Özel Sayı):125-33.
5. Fletcher EL, Kalloniatis M. Retinitis Pigmentosa: understanding the clinical presentation, mechanisms and treatment options. *Clin Exp Ophthalmol* 2004;87:265-80.
6. Zamorani G. Una rara associazione di retinite di Coat's con retinite pigmentosa. *G Ital Oftalmol* 1956;9:429-43.
7. Khan JA, Ide CH, Strickland MP. Coats-type retinitis pigmentosa. *Surv Ophthalmol* 1988;32:317-22.
8. Pruett RC. Retinitis pigmentosa: clinical observations and correlations. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1983;81:693-735.
9. Sarao V, Veritti D, Prosperi R, et al. A case of CRB1-negative Coats-like retinitis pigmentosa. *J AAPOS* 2013;17:414-6.
10. Kim RY, Kearney JJ. Coat's-type retinitis pigmentosa in a 4-year-old child. *Am J Ophthalmol* 1997;124:846-8.
11. Hollander A, Heckenlively J, Born I, et al. Congenital amaurosis and retinitis pigmentosa with Coat's-type exudative vasculopathy are associated with mutations in the Crumbs homologue 1 (CRB1) gene. *Am J Hum Genet* 2001;69:198-203.
12. Lee SY, Yoon YH. Pars plana vitrectomy for exudative retinal detachment in coats-type retinitis pigmentosa. *Retina* 2004;24:450-2.
13. Patil L, Lotery AJ. Coat's-like exudation in rhodopsin retinitis pigmentosa: succesful treatment with an intravitreal dexamethasone implant. *Eye* 2014;28:449-51.