

# Konjenital Retinoskizisli İki Olgunun İrdelenmesi

Examining of Two Cases with Congenital Retinoschisis

Orhan AYDEMİR<sup>1</sup>, Turgut YILMAZ<sup>1</sup>, Mehmet BALBABA<sup>2</sup>

## ÖZET

**Amaç:** Konjenital herediter retinoskizis veya bir başka isimle juvenil X'e bağlı retinoskizis, hayatın erken döneminde ortaya çıkan, bilateral tutulum gösteren bir vitreoretinal distrofidir. Oldukça nadir görülen bir hastalıktır. Hastalık sıklıkla 5-10 yaş arasında ve erkeklerde gözlenmektedir. Bu çalışmada konjenital retinoskizis tanısı alan iki olgunun klinik bulguları ve karakteristik özellikleri incelendi.

**Anahatar Kelimeler:** Konjenital retinoskizis, foveal skizis, periferik retinoskizis.

## SUMMARY

**Purpose:** Congenital hereditary retinoschisis, or juvenile X-linked retinoschisis, is a bilateral vitreoretinal dystrophy that develops early in life. It is a relatively rare disease. It is seen between the ages of 5-10, predominantly in males. In this report, we examined the clinical features and the characteristic findings in two cases of congenital retinoschisis.

**Key Words:** Congenital retinoschisis, foveal schisis, peripheral retinoschisis.

Ret - Vit 2005: 13 : 143-146

Geliş Tarih : 17/05/2004

Kabul Tarihi : 07/07/2004

Received : May 17, 2004

Accepted : July 07, 2004

1- Fırat Üniv. Tıp Fak. Göz Hast. A.D., Elazığ, Yrd. Doç. Dr.  
2- Fırat Üniv. Tıp Fak. Göz Hast. A.D., Elazığ, Arş. Gör. Dr.

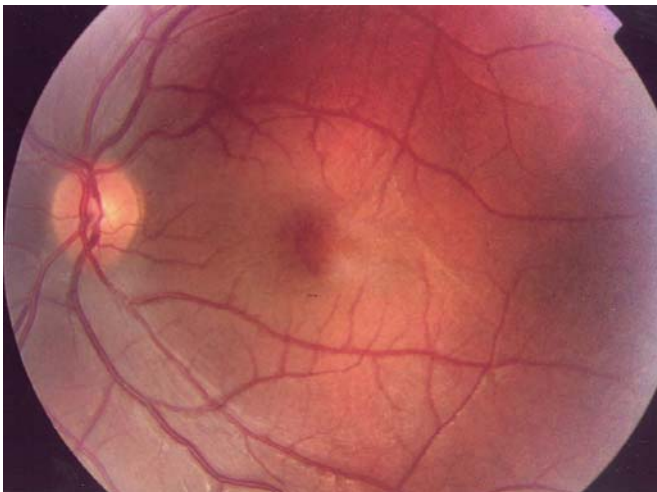
1- M.D., Department of Ophthalmology, Fırat University Faculty of Medicine, Elazığ, Turkey.  
AYDEMİR O., orhanaydemir23@yahoo.com  
YILMAZ T., tyilmaz23@yahoo.com  
2- M.D., Department of Ophthalmology, Fırat University Faculty of Medicine, Elazığ, Turkey.  
BALBABA M., mbalbaba@yahoo.com  
**Correspondence:** M.D. Orhan AYDEMİR  
Department of Ophthalmology, Fırat University Faculty of Medicine, Elazığ, Turkey.

## GİRİŞ

Konjenital retinoskizis (RS) veya juvenil RS; ilk defa 1932 yılında Andersson ve Thomson tarafından tanımlanan, bilateral vitreoretinal dejenerasyonla seyreden ve sadece erkeklerde görülen bir hastalıktır<sup>1</sup>. Hastalık X'e bağlı resesif geçiş göstermekte ve değişik klinik bulgularla ortaya çıkmaktadır. En tipik klinik bulgusu, genellikle 5-10 yaş arasında kendini gösteren ve etkilenen vakaların tümünde gözlenen foveal skizis ve etkilenen vakaların yaklaşık yarısında gözlenen periferik retinal lezyonlardır<sup>2</sup>.

Makülopatinin tipik görüntüsünü, bisiklet tekerleği paterninde radial strialar şeklinde dizilmiş küçük kistoid boşluklar oluşturmaktadır<sup>3</sup>. Hastalıkta, optik disk başında çekilmiş damarlar ve vitreus tülleri de görülebilmektedir<sup>2</sup>. İlerleyici makülopati ve RS komplikasyonları nedeniyle görsel prognoz kötü seyretilmektedir.

Bu makalede nadir olarak gözlenen konjenital RS'li iki olgunun klinik özellikleri literatür bilgileri ışığında irdelenmiştir.

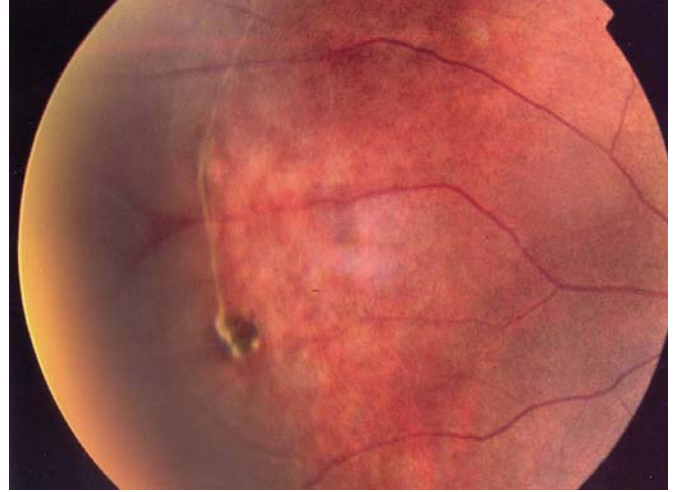


**Resim 1a-b:** Olgu 1'in sağ ve sol göz retinasında bisiklet tekerleği paterninde tipik makülopati görülmektedir.

## OLGU SUNUMU

### Olgu 1

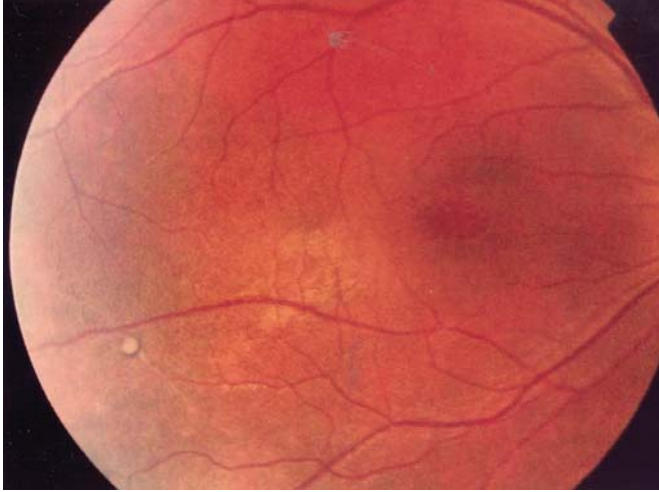
10 yaşında erkek hasta her iki gözde görme azlığı şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Hastanın yapılan muayenesinde görme keskinliği sağ ve sol gözde 0.2 olarak ölçüldü. Hastanın sikloplejik muayenesi sonucu yapılan tashihle görmelerinin sağ gözde 0.4'e, sol gözde ise 0.5'e kadar arttığı gözlemlendi. Gözlerde herhangi bir kayma tesbit edilmedi. Renkli görme muayenesi normaldi. Biyomikroskopik muayenede her iki gözde vitreus kondansasyonu tesbit edildi. Oftalmoskopik muayenede, her iki gözde maküladaki bisiklet tekerleği paterninde radial strialar şeklinde dizilmiş küçük kistoid boşluklar (Resim 1a, 1b), periferik retinada pigment değişiklikleri, sağ göz temporal perifer retinada retinoskizis (Resim 1c) ve sol gözde periferde vitreus tülleri saptandı. Hasta uyumlu olmadığından fundus flöresein anjiyografisi (FFA) çekilemedi.



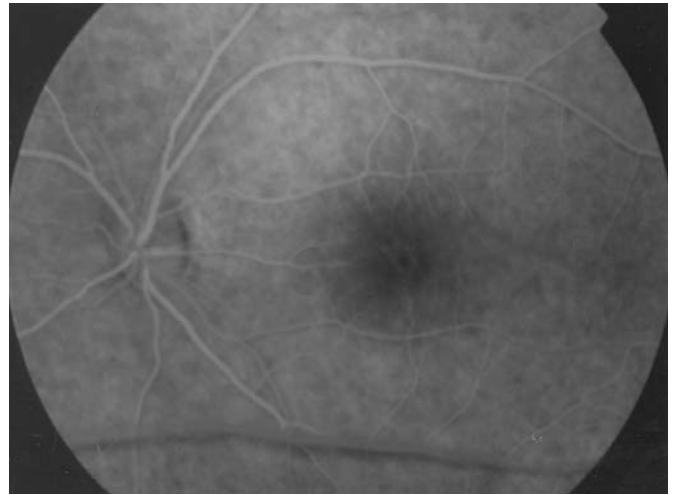
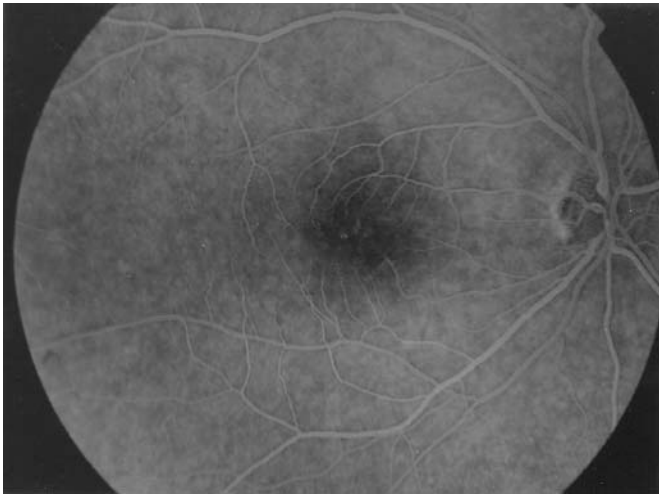
**Resim 1c:** Olgu 1'in sağ göz temporal perifer retinasındaki retinoskizis görülmektedir.

### Olgu 2

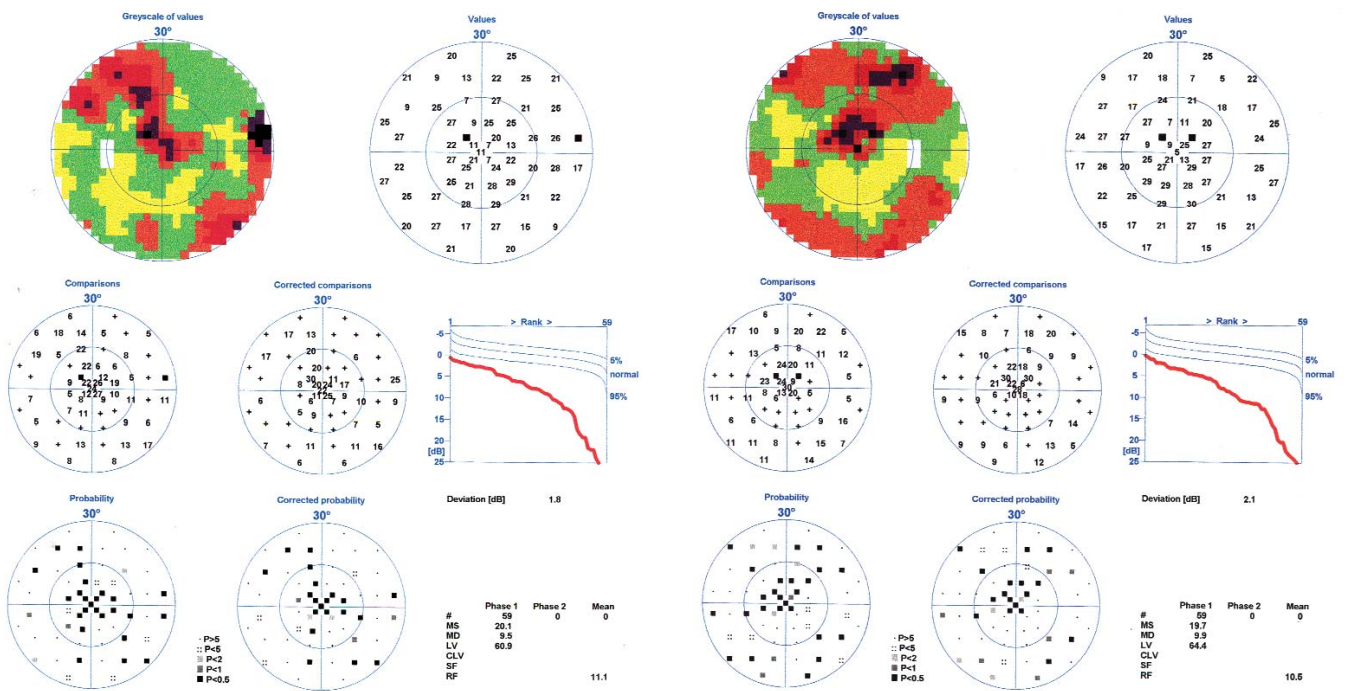
Erken çocukluk döneminden beri görmeleri düşük olan 18 yaşındaki erkek hasta gözlük kontrolü için polikliniğimize başvurdu. Hastanın sikloplejik muayenesi sonucu yapılan tashihle görmeleri sağ gözde 0.2 sol gözde ise 0.6 olarak saptandı. Renkli görme muayenesi normaldi. Göz içi basınçları normal sınırlarda ölçüldü. Biyomikroskopik muayenede her iki gözde vitreus kondansasyonu tesbit edildi. Oftalmoskopik muayenede her iki gözde periferik retinada pigment değişikliği ve konjenital RS için karakteristik olan bisiklet tekerleği şeklinde makülopati (foveal skizis) (Resim 2a, 2b) gözlemlendi. Sağ göz temporal perifer retina üzerinde ve sol göz alt temporal ve nasal retina üzerinde yoğun vitreus kondansasyonu ve pre-retinal band (Resim 2a) mevcuttu. Görme alanında her iki gözde santral skotomu mevcuttu (Resim 3). FFA'da erken ve geç dönemde herhangi bir boya sızıntısı ve kistik maküla ödemi (KMÖ) saptanmadı (Resim 2c, 2d). Hastanın 8 ve 12 yaşındaki kız kardeşlerinde herhangi bir göz



Resim 2a-b: Olgu 2'nin sağ ve sol göz retinasında foveal skizis ile seyreden tipik makülopati görülmektedir.



Resim 2c-d: Olgu 2'nin sağ ve sol göz FFA'sında herhangi bir boya sızıntısı ve kistik maküla ödemi saptanmadı.



Resim 3: Olgu 2'in her iki göz görme alanında santral skotom görülmektedir.



problemi tespit edilemedi. Ancak dayısında görme azlığı yakınmalarının olduğu bildirdi (aileyi tam taramak mümkün olmadı).

## TARTIŞMA

X'e bağlı konjenital RS literatürde konjenital vasküler tüller, retinanın kistik hastalığı, gençlerin ön diyalizi, kalıtsal retina dekolmanı ve juvenil RS gibi farklı isimlerle de adlandırılmaktadır<sup>4</sup>. Vakaların çoğunluğu beyazlarda görülmekle birlikte diğer ırklarda ve zencilerde de ortaya çıkabilmektedir.

Bu hastalarda makülopati ve foveal skizis en önemli bulguları oluşturmaktadır. Foveal skizis patognomik olup, vakaların hemen tamamında görülür. Sinir lifleri katında perifoveal ve ışınsal olarak yerleşen mikrokistler üzerinde yer alan iç limitan membranın ince ve küçük katlantılarının oluşturduğu çizgilenmeler karakteristiktir. Bu çizgilenmeler bir bisiklet tekerleğini anımsatacak şekilde radial olarak yerleşmiştir. Mikrokistik değişiklikler zamanla ilerleyerek maküler kist veya hole dönüşebilir<sup>5</sup>. Hastalığın bu döneminde pigment bozuklukları da gözlenebilir. Bizim her iki olgumuzun her iki gözünde de tipik makülopati mevcuttu. Konjenital RS'li hastaların yaklaşık yarısında ise özellikle alt temporal kadranda periferi tutan skizis hattı gözlenmektedir<sup>6</sup>. Çalışmamızda sadece Olgu 1'de retinoskizis saptanmıştır. Hastalığın kliniği değişik tablolar gösterebilir. Retina damarları içeren vitre tülleri ve bunlardan kanamalar olabilir. Retina damarları kılıflanma gösterebilir. Skizis kavitesinin iç duvarları glial proliferasyon için bir odak teşkil ederse lökokori şeklinde izlenen bir retrolental membran tarzında vitreus kondensasyonu oluşabilir<sup>5</sup>.

Konjenital RS'de görme düzeyi değişkendir. Olgularımızda da gözlendiği gibi, genellikle 5-10 yaş arasında makülopati neticesinde görme keskinliğinde azalma ortaya çıkmaktadır. Bazen foveal skizis mevcudiyetinde bile görme düzeyi değişmeden kalabilmektedir. Hastalığın ilerleyen dönemlerinde görme düzeyi azalır ve 60-70 yaşlarında legal körlük seviyesine iner<sup>7</sup>.

Yanoff ve Rahn'ın retinoskizis ile ilgili yaptıkları histopatolojik çalışmalarda intraretinal ayrılmanın senil RS' teki gibi dış pleksiform tabakada olmayıp, sinir lifleri katında olduğu gösterilmiştir<sup>8</sup>. Bu iki klinik tablo konjenital retinoskizis kavitesinde asit mukopolisakkarit olmaması ile de ayrılırlar. Bazı yazarlara göre ise ayrılmanın nedeni Müller hücreleri stoplazmasındaki kalıtsal bir defektten kaynaklanmaktadır<sup>5</sup>.

Tanısal olarak elektro-okülografi (EOG) ve elektroretinografi (ERG) yapılabilir. EOG hafif vakalarda normal, vaka ilerledikçe subnormal olabilir. ERG 'de ise a dalgası normal olarak gözlenirken b dalgasının amplitütünde azalma gözlenmektedir<sup>6</sup>. Bu bulgu, hastalığın daha iç retinal lokalizasyonu ile uyumludur. 2 nolu olgumuzda da gözlendiği gibi FFA bu hastalarda normal olarak izlenmektedir. FFA'da herhangi bir sızıntı gözlenmez ve KMÖ'den böylece ayrılabilir. Fakat ilave olarak periferik skizis mevcutsa FFA'da vasküler sızıntı ve kapiller non-perfüzyon

izlenebilir. Görme alanı periferik RS'i olmayan hastalarda normal olarak saptanırken periferik RS'i olan hastalarda defektler izlenmektedir. Aynı zamanda hastalarda relatif santral skotom da gözlenebilmektedir. Renkli görme hastaların büyük bir kısmında normalden bir kısmında kırmızı-yeşil diskromatopsi gözlenmektedir<sup>9</sup>.

Konjenital RS'in ayırıcı tanısında edinsel RS, kistik maküla ödemi, Goldman-Favre hastalığı, Wagner hastalığı, Stickler sendromu ve diğer periferik vitreoretinal anomaliler sayılabilir<sup>5</sup>. Olgularımızda da olduğu gibi bu hastalıklardan; görme azlığı, sistemik hastalıklarla birliktelik göstermemesi, tipik maküla lezyonları, periferik skizis hattı, FFA bulguları ve genetik özellikleri itibarıyla ayrılmaktadır.

Hastalığın en önemli ve korkulan komplikasyonları %4 oranında görülen vitreus hemorajisi ve %11 oranında görülen retina dekolmanıdır. Vitreus hemorajisi genellikle spontan olarak çekilmektedir. Retina dekolmanı ise vitrektomi ve sörklaj ile başarılı tedavi edilebilir. Ancak retina dekolmanı vakaların yaklaşık olarak %40'nda nüks etmektedir<sup>9</sup>. Konjenital RS tedavisinde profilaktik laser tedavisinin yeri yoktur. Bunun sebebi laserin kendisinin retina dekolmanı için risk faktörü olmasından kaynaklanmaktadır<sup>9</sup>. Ancak son yıllarda argon laser tedavisi sonrası skizis kavitesinin kollapse olduğunu bildiren yayınlar da mevcuttur<sup>10</sup>.

Sonuç olarak erken çocukluk döneminde görme kaybıyla başvuran hastalarda iyi bir öykü ve aile hikayesi alınmalı, santral ve periferik fundus muayenesi dikkatli bir şekilde yapılarak konjenital RS için tipik olan makülopati ve periferik retinoskizis araştırılmalı, diğer vitreoretinal dejenerasyonlardan ayırıcı tanısı yapılmalı ve ilerleyici makülopati ve RS komplikasyonları nedeniyle görsel prognoz kötü seyrettiğinden hastaların uzun dönem takibi gerekmektedir.

## KAYNAKLAR

1. Odland M.: Congenital retinoschisis. Acta Ophthalmol 1981; 59:649-658.
2. Berinstein DM, Hiraoka M, Trese MT, et al.: Coats' disease and congenital retinoschisis in a single eye: a case report and DNA analysis. Ophthalmologica 2001; 215:132-135.
3. Condon GP, Brownstein S, Wang NS, et al.: Congenital hereditary (juvenile X-linked) retinoschisis. Histopathologic and ultrastructural findings in three eyes. Arch Ophthalmol 1986; 104:576-583.
4. Sebatos FN.: Juvenile retinoschisis. Am J Ophthalmol 1966; 62:683-688.
5. Apaydın KC, Acar A.: Travmatik total oftalmopleji ve juvenil retinoskizis: Bir olgu sunumu. T Oft Gaz 1988;18:364-373.
6. Miyake Y, Shiroyama N, Ota I, et al.: Focal macular electroretinogram in X-linked congenital retinoschisis. Invest Ophthalmol Vis Sci 1993; 34:512-515.
7. Forsius H, Krause U, Helve J, et al.: Visual acuity in 183 cases of X-chromosomal retinoschisis. Can J Ophthalmol 1993; 8:385-393.
8. Yanoff M, Kertesz Rahn E, Zimmerman LE.: Histopathology of juvenile retinoschisis. Arch Ophthalmol 1968; 79:49-53.
9. Kellner U, Brümmer S, Foerster MH, et al.: X-linked congenital retinoschisis. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol 1990; 228:432-437.
10. Gopal L, Shanmugam MP, Battu RR, et al.: Congenital retinoschisis: successful collapse with photocoagulation. Indian J Ophthalmol 2001; 49:265-266.