

Okülokütanöz Albinizmde Fovea Hipoplazisinin Spektral Domain Optik Koherens Tomografi ile Gösterilmesi

Foveal Hypoplasia in Oculocutaneous Albinism Demonstrated by Spectral Domain Optical Coherence Tomography

Hakan ÖZDEMİR¹, Fevzi ŞENTÜRK², Serra ARF KARAÇORLU¹, Murat KARAÇORLU³

Olgu Sunumu

Case Report

ÖZ

Okülokütanöz albinizmi olan 15 yaşındaki kız çocuğunun spektral domain optik koherens tomografi (SD-OKT) ile fovea bölgesinde çok sayıda retina kesitleri alındı. SD-OKT kesitlerinde fovea çukurluğunun saptanamadığı görüldü. Foveayı içine alan tüm retina kesitlerinde retina kalınlığının foveada hiç değişmeden devam ettiği ve etrafındaki maküla ile aynı olduğu gözlemlendi. Bu gözdeki fovea kalınlığı 330 μ idi. Okülokütanöz albinizm olanlarda fovea hipoplazisi SD-OKT ile görüntülenebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Albinizm, optik koherens tomografi, foveal hipoplazi.

ABSTRACT

In a 15 year-old female with oculocutaneous albinism, multiple cross-sectional scans of fovea was performed using spectral domain optical coherence tomography (SD-OCT). SD-OCT scans were unable to detect the foveal pit. A widespread thickening of the retina occurred throughout the entire fovea with no difference from the surrounding macula. Foveal thickness was 330 μ in this eye. Foveal hypoplasia is demonstrated with SD-OCT in patients with oculocutaneous albinism.

Key Words: Albinism, optical coherence tomography, foveal hypop.

Ret-Vit 2011;19:53-55

GİRİŞ

Okülokütanöz albinizm otozomal resesif geçiş gösteren konjenital bir hastalıktır. Melanin sentezinin bozuk olduğu bu tabloda nistagmus, fotofobi, iris transilüminasyon defekti, optik kiazmada çaprazlaşma yapan aksollardaki düzensizlik ve fovea hipoplazisi çok iyi tanımlanmış oftalmik patolojilerdir.¹ Gerek klinik muayene bulguları ve gerekse histopatolojik çalışmalar bu tip hastalarda normal foveal diferansiyasyonun bozuk olduğunu göstermiştir. Foveanın detaylı kesitlerini incelememize yardımcı olan ve bir nevi in-vivo optik biopsi olanağı sağlayan optik koherens tomografi (OKT) cihazları okülokütanöz albinizm olgularında foveadaki yapısal değişiklikleri gösterebilir.²⁻³ Bizim bu çalışmamızda okülokütanöz albinizimli bir olguda spektral-domain OKT (SD-OKT) ile elde edilen foveal kesitlerdeki bulgular tanımlanmıştır.

Geliş Tarihi : 29/01/2010

Kabul Tarihi : 10/03/2010

Received : January 29, 2010

Accepted : March 10, 2010

- 1- İstanbul Retina Enstitüsü, Oftalmoloji, İstanbul, Doç. Dr.
- 2- İstanbul Retina Enstitüsü, Oftalmoloji, İstanbul, Uz. Dr.
- 3- İstanbul Retina Enstitüsü, Oftalmoloji, İstanbul, Prof. Dr.

- 1- M.D. Associate Professor, İstanbul Retina Institute, Inc. Şişli İstanbul/TURKEY
ÖZDEMİR H., hakan.ozdemir@istanbulretina.com
KARAÇORLU S.A., skaracorlu@superonline.com
- 2- M.D., İstanbul Retina Institute, Inc. Şişli İstanbul/TURKEY
ŞENTÜRK F., fevzi.senturk@istanbulretina.com
- 3- M.D. Professor, İstanbul Retina Institute, Inc. Şişli İstanbul/TURKEY
KARAÇORLU M., mkaracorlu@superonline.com

Correspondence: M.D. Professor, Murat KARAÇORLU
İstanbul Retina Institute, Inc. UNIMED CENTER, Hakkı Yeten Cad. No:8/7
Sisli İstanbul/TURKEY

OLGU SUNUMU

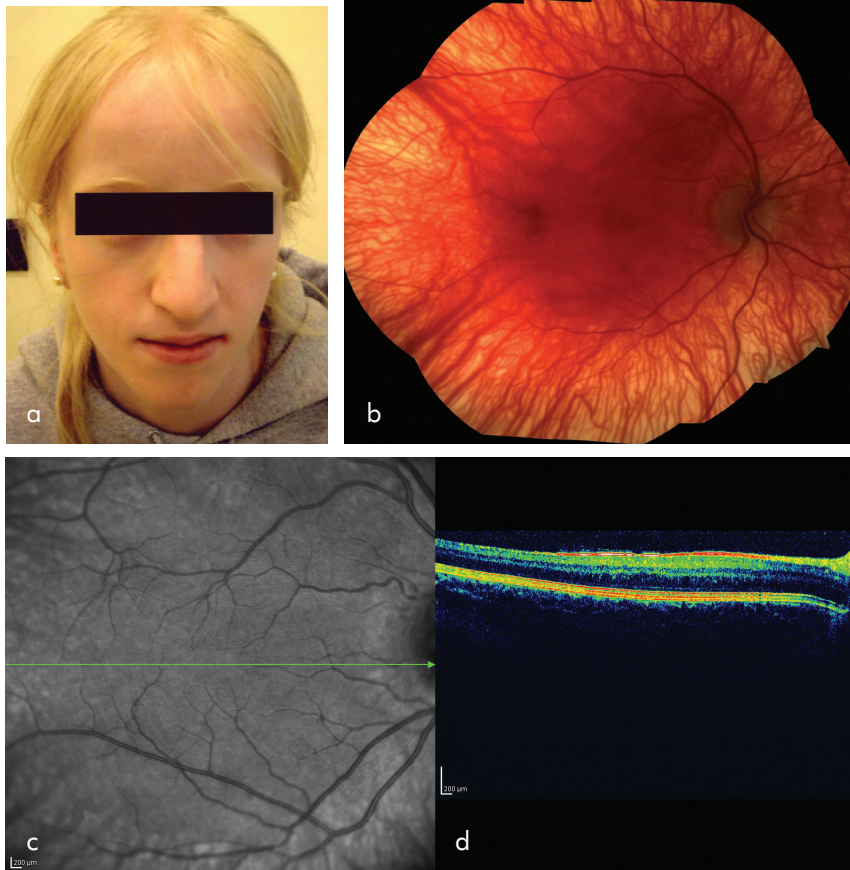
Bilinen bir sistemik hastalığı olmayan 15 yaşındaki kız çocuğunun doğuştan beri az görme ve ışıktan rahatsız olma şikayetleri vardı. Horizontal nistagmusu ve hafif sola doğru eğik baş pozisyonu olan hastanın her iki gözde belirgin iris transilüminasyon defekti izlenmekteydi. Hastanın saçları beyaz, derisi süt beyaz renkliydi ve herhangi bir pigmente nevüsü ve bronzlaşma bulgusu yoktu (Resim 1a). Aile anamnezinde özellik bulunmayan ve daha önceki yıllarda yapılan kapsamlı dahiliye konsültasyonlarında ve hematolojik değerlendirmelerde herhangi bir patolojiye rastlanmayan hasta Ishihara renk görme testinde her iki gözde tüm levhaları okuyabiliyordu. Görme keskinliği her iki gözde 1/10 düzeyindeydi. Ön segment muayenesinde her iki gözdeki iris transilüminasyon defekti dışında bulguya rastlanmadı. Hastanın her iki gözünde göz içi basınçları 16 mmHg idi.

Göz dibi muayenesinde her iki gözde koroid damarları belirgin olacak şekilde pigment yokluğu ve foveada refle silikliği tespit edildi (Resim 1b). Hastanın yüksek çözünürlükte OKT incelemesinde (Spectralis, Heidelberg Engineering, Heidelberg, Germany) her iki gözde foveadan geçen yatay kesitlerde fovea çukurluğu tespit edilemedi. Ektopik fovea yerleşimi açısından çekim sırasında taramanın manuel olarak yer ve pozisyon değiştirilmesi-

ne rağmen, hiçbir lokasyonda fovea çukurluğuna rastlanmadı. Hastanın her iki gözündeki nistagmus nedeniyle OKT çekimleri sadece "scan" modunda yapılabildi. Otomatik tarama programları ile görüntü elde edilemedi. Retina içi hücre tabaka sıralarının izlenmesi sonucunda elde edilen olası fovea bölgesinde foveaya ait tipik histolojik katmanların olmadığı, adeta foveanın diğer retina bölgelerinden (ekstrafoveal histoloji) farksız olduğu gözlemlendi. Fovea varlığı tespit edilemediği için doğru şekilde fovea kalınlık ölçümü yapılamadı. Hastanın fiks edebildiği bölgeden geçen kesitlerdeki retina kalınlığının 330 μ olduğu görüldü. Olası fovea yüzeyindeki yüksek yansıtıcılık gösteren band bu bölgede sinir lifi tabakasının devam ettiğine işaret ediyordu. Foveada Henle lifi tabakası, eksternal limitan membran ve fotoreseptör iç-dış segment çizgisi gibi retinanın derin tabakalarına ait yapıların normal olduğu seçiliyordu (Resim 1c).

TARTIŞMA

Okülokutanöz albinizm saç, deri ve gözlerin birlikte tutulduğu ve farklı alt grupları olan bir tablodur. Okülokutanöz albinizm tip 1'de tirozinaz gen mutasyonu vardır. Eğer bu genin aktivitesi tamamen bozulmuşsa tip 1-A, residüel enzim aktivitesi devam ediyorsa tip 1-B olarak sınıflandırılır.



Resim: Bilinen bir sistemik hastalığı olmayan 15 yaşındaki kız çocuğunun saçları beyaz, derisi süt beyaz renkliydi ve herhangi bir pigmente nevüsü ve bronzlaşma bulgusu yoktu (a). Göz dibi muayenesinde her iki gözde koroid damarları belirgin olacak şekilde pigment yokluğu ve her iki foveada refle silikliği tespit edildi. Hastaya ait sağ göz renkli fundus görüntüsü izlenmekte (b). Hastanın sağ göz SD- OKT incelemesinde foveadan geçen yatay kesit izlenmekte (c).

Ayrıca okülokutanöz albinizmin tip 2, tip 3 ve tip 4 olarak adlandırılan alt grupları vardır ve bunlarda kromozom 15q'da P-geni ya da membran transport geni mutasyonu saptanmaktadır. Bunun dışında Hermansky-Pudlak sendromu ve Chediak-Higashi sendromu ise farklı organ tutulumu olan ve okülokutanöz albinizmin eşlik ettiği diğer genetik hastalıklardan sayılmaktadır. Tip 1A'da hiç pigment yoktur. Yukarıda sayılan diğer okülokutanöz albinizm tiplerinde ise saç, deri ve iriste farklı düzeylerde pigmentasyon olabilmektedir.⁴

Günümüzde maküla hastalıklarının tanı ve takibinde önemli bir yere sahip olan OKT teknolojileri son yıllarda hızlı bir gelişme göstermiştir. Son nesil spektral domain OKT cihazları çok hızlı ve yüksek çözünürlükte görüntüler elde edilmesini sağlar. Bu sayede albinizm gibi nistagmusu olan hastalarda bile fovea incelemesi yapılabilmektedir.^{2,3} Ayrıca bizim çalışmamızda da kullanılan ve SD-OKT cihazları içinde tek göz hareketi izleme (eye-tracking) fonksiyonu bulunan Spectralis nistagmusu olan ve gözünü sabit tutmayı başaramayan hastalarda daha kolay görüntü elde edilmesini sağlar.

Okülokutanöz albinizm olgularında tıpkı farklı derecelerde pigmentasyon seviyelerine rastlandığı gibi, fovea morfolojisinin de farklılıklar gösterdiği bilinmektedir. Bu tip olgularda yapılan sınırlı sayıdaki histopatolojik çalışmalar fovea çukurluğunun kaybolduğunu ve bu bölgede kapiller damar ağları ile 6-8 kat ganglion hücre tabakası bulunduğunu göstermiştir.⁵ Ayrıca time-domain OKT cihazları ile fovea çukurluğunun bulunamadığının bildirildiği çalışmalar vardır.⁶ Fovea kalınlığı Meyer ve ark. çalışmasındaki olguda time-domain OKT ile 300 µ olarak bildirilmiştir ve birden fazla sinir lifi tabakasının devamı nedeniyle kalınlık artışı saptandığı vurgulanmıştır.⁶ Chong ve ark. SD-OKT ile yaptığı çalışmada da fovea çukurluğunun olmadığı ve fovea olarak kabul edilen bölgenin normalden kalın olduğu saptanmış ve bunun retina katmanlarının foveada devam etmesine bağlı olduğu söylenmiştir.²

Bizim olgumuzda da SD-OKT fovea kesitlerinde fovea çukurluğu tespit edilemedi; normalde foveada görülen tipik iç retina katmanlarının merkezden etrafa doğru çekilip sadece Henle lifi tabakasının yer aldığı anatomik görünüm yoktu. Retinanın hücresel tabakaları ve sinir lifi tabakaları da dahil olmak üzere tüm retina katmanları foveada da çevre dokulara göre kalınlıklarında önemli değişiklik olmaksızın devam etmekteydi. Ayrıca bizim olgumuzda fovea bölgesinde eksternal limitan membran, Henle lifi tabakası ve fotoreseptör tabakası gibi retinanın derin katmanlarının normal foveada görüldüğü şekilde olduğu gözlemlendi. Bu bulgu okülokutanöz albinizmde foveadaki asıl patolojik değişikliklerin retinanın yüzeyel katmanlarına ait olduğunu göstermektedir.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. King RA, Summers CG.: Albinism. *Dermatol Clin.* 1988;6:217-228.
2. Chong GT, Farsiu S, Freedman SF, et al.: Abnormal foveal morphology in ocular albinism imaged with spectral domain optical coherence tomography. *Arch Ophthalmol.* 2009;127:37-44.
3. Cronin TH, Hertle RW, Ishikawa H, et al.: Spectral domain optical coherence tomography for detection of foveal morphology in patients with nystagmus. *J AAPOS.* 2009;13:563-566.
4. Biswas S, Lloyd IC.: Oculocutaneous albinism. *Arch Dis Child.* 1999;80:565-569.
5. Mietz H, Green WR, Wolff SM, et al.: Foveal hypoplasia in complete oculocutaneous albinism. A histopathologic study. *Retina.* 1992;12:254-260.
6. Meyer CH, Lapolice MS, Freedman SF.: Foveal hypoplasia in oculocutaneous albinism demonstrated by optical coherence tomography. *Am J Ophthalmol.* 2002;133:409-410.