

# X'e Bağlı Juvenil Retinoskizisli İki Kardeş Olgu\*

## Two Siblings with Juvenile X-Linked Retinoschisis

Ferhat DORAK<sup>1</sup>, Soner DEMİREL<sup>2</sup>, Selim DOĞANAY<sup>3</sup>, Cem DÜZ<sup>1</sup>, Göksel GÜNDÜZ<sup>1</sup>, Ersin Ersan DEMİREL<sup>1</sup>

### ÖZ

X'e bağlı juvenil retinoskizis, hayatın erken döneminde ortaya çıkan, bilateral tutulum gösteren bir konjenital okuler bir hastalıktır. X-bağımlı herediter geçiş şekli nedeniyle hastalık esas olarak erkeklerde görülür. Tipik oftalmoskopik ve elektrofizyolojik bulguları vardır. Esas bulguları makülopati ve periferik retinoskizistir. Bu çalışmada aile soy ağacına bakıldığında X'e bağlı geçiş gösterdiği görülen Juvenil Retinoskizisi (XLRS) olan iki kardeş olgu ve hastalıkla ilgili güncel gelişmeler sunulmaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** X'e bağlı juvenil retinoskizis, foveal skizis, periferik retinoskizis.

### ABSTRACT

X-linked juvenile retinoschisis (XLRS) is a congenital ocular disease that occurs early in life and shows bilateral behavior. The disease mostly affects men because of X-linked hereditary transition. It has typical ophthalmoscopic and electrophysiological findings and the main findings are maculopathy and peripheral retinoschisis. In this study, two brothers with XLRS and the current developments related to management of the disease are presented.

**Key Words:** X-linked juvenile retinoschisis, foveal schisis, peripheral retinoschisis.

### GİRİŞ

X'e bağlı Juvenil Retinoskizis (XLJR), 1898'de Haas ve Stabsarzt tarafından tanımlanmış olup, X'e bağlı geçiş ilk kez 1913'te Pagenstecher tarafından bildirilmiştir. Erkeklerdeki görülme sıklığı 1/5000 ile 1/25000 olup, erkek çocuklar ve ergenlerdeki en sık maküla dejenerasyonudur. Hastalık X'e bağlı resesif geçiş gösterdiği için kadınlar ise taşıyıcı olmaktadır. Ancak bazı taşıyıcıların periferik retinalarında beyaz beneklenmeler veya siki-zis alanları görülebilmektedir. Hastalık çok değişik klinik bulgularla ortaya çıkabilmektedir. Görme düzeyleri sıklıkla 5-10 yaşlarında 0.2-0.4 seviyesine, 6. veya 7. dekada ise legal körlük (<20/200) seviyesine düşer.<sup>1,2</sup>

Maküla lezyonlarına %100 oranında rastlanır ve tanı için şarttır. Periferik retinoskizis ise %50 vakada bulunur. Diğer oftalmoskopik bulgular arasında gümüş-gri renkte parlayan noktasal alanlar, grimsi beyaz renkte ağaç dalı benzeri dendritik yapılar, perivasküler gümüş gri renkte kılflıanmalar, retinanın periferinde özellikle de alt temporal kadranda, gerçek retinoskizis, vitreusta tüller, psödo papillit görünümü, korioretinit skarlarını andıran gri-beyaz spotlar, arka-ön vitreus dekolmanı ve sinerezis bulunabilir. Yapılan histopatolojik çalışmalarda, anormal bipolar hücreleri ve fotoreseptörler tarafından salgılanan anormal retinosikizisin, müller hücrelerinde fonksiyon bozukluğuna neden olarak, sinir lifi tabakasında ayrışmalara yol açtığı gösterilmiştir.<sup>3,4</sup>

\* Bu çalışma TOD 45. Ulusal Oftalmoloji Kongresi'nde sunulmuştur.

- 1- M.D. Asistant, İnönü University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Malatya/TURKEY  
DORAK F., ferhatdarak@hotmail.com  
DÜZ C., drcemduz@hotmail.com  
GÜNDÜZ G., dr\_goxel@hotmail.com  
DEMİREL E.E., eedemirel\_23@mynet.com
- 2- M.D. Asistant Professor, İnönü University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Malatya/TURKEY  
DEMİREL S., sonerdem2000@yahoo.com.tr
- 3- M.D. Professor, İnönü University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Malatya/TURKEY  
DOĞANAY S., sdoganay@inonu.edu.tr

Geliş Tarihi - Received: 26.05.2011  
Kabul Tarihi - Accepted: 28.12.2011  
Ret-Vit 2012;20:137-140

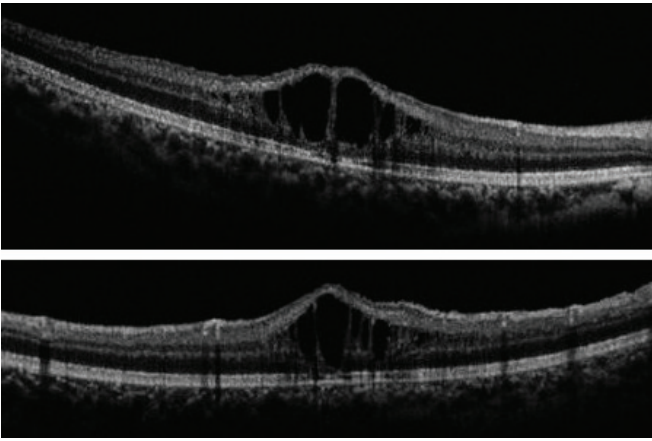
**Yazışma Adresi / Correspondence Address:** M.D. Asistant, Ferhat DORAK  
İnönü University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology,  
Malatya/TURKEY  
**Phone:** 0422 341 06 60  
**E-Mail:** ferhatdarak@hotmail.com



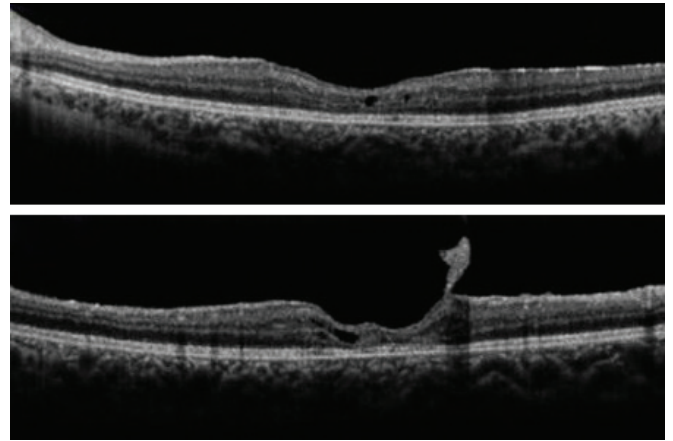
**Resim 1:** Olgu 1, sağ göz renkli fundus fotoğrafı.



**Resim 2:** Olgu 1, Sol göz renkli fundus fotoğrafı.



**Resim 3:** Olgu 1, sağ göz OKT görüntüsünde foveal skizis görülmekte.

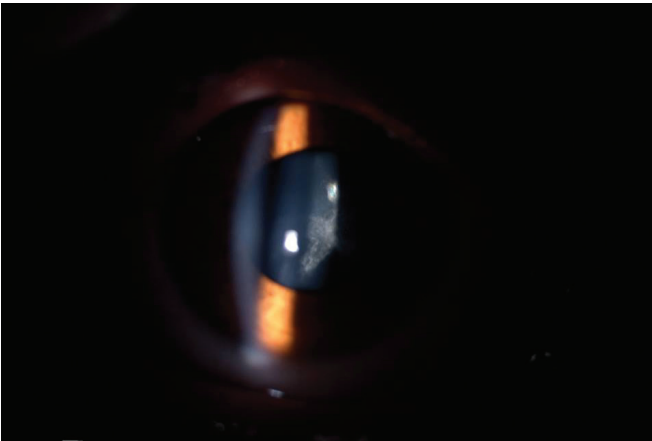


**Resim 4:** Olgu 1, sol göz OKT görüntüsünde foveal skizise eşlik eden vitreus tülü görülmekte.

## OLGU SUNUMU

### Olgu 1

On bir yaşında erkek olgu, her iki gözde görme azlığı şikayetiyle kliniğimize başvurdu. En iyi düzeltilmiş görme keskinliği sağda 10/200, solda 4 metreden parmak sayma seviyesindeydi.



**Resim 5:** Olgu 2, sağ göz ön segment fotoğrafında retrolental opasite görülmekte.

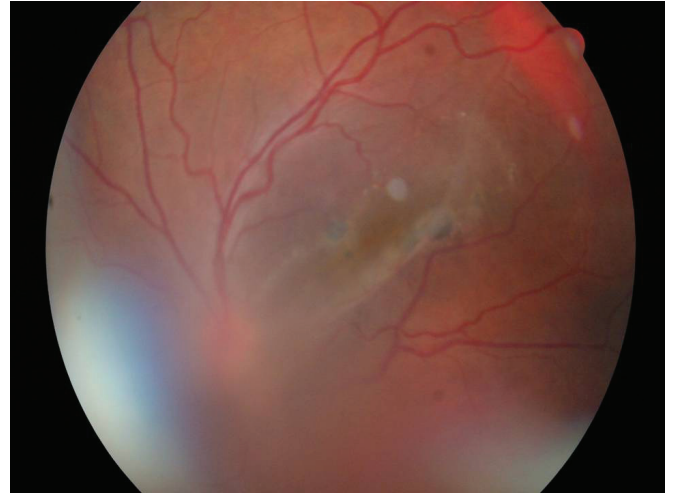
Refraksiyonu bilateral +1.25 idi. Biomikroskopik muayenede ön segment anomalisi izlenmedi. Dilate fundus muayenesinde, hastanın her iki gözünde vitreus sinerezisi ve makülopati görüldü (Resim 1,2). Optik koherens tomografisinde (OKT) her iki göz fovea merkezinde nörosensöriyal retinayı katlara ayıran küçük kistik boşluklar görüldü sol gözde maküla üzerinde vitreus tülleri izlendi (Resim 3,4).

### Olgu 2

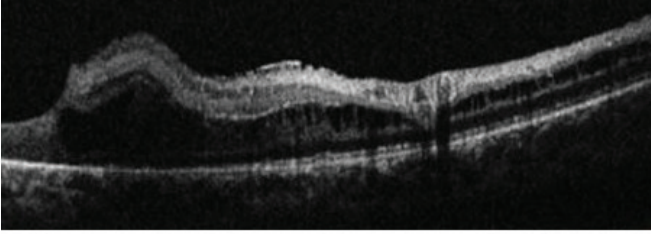
Birinci olgunun kardeşleri (3 kız, 1 erkek) muayene edildiğinde, on dört yaşındaki erkek kardeşinin her iki gözünde görme azlığı olduğu görüldü. En iyi düzeltilmiş görme keskinliği sağda 10/200, solda 20/200 seviyesindeydi. Refraksiyonu sağda +4,25 solda +3.25 (-1.25 & 180) idi. Biomikroskopik muayenede sağda retrolental opasite izlendi (Resim 5), sol göz ise normaldi. Dilate fundus muayenesinde, hastanın her iki gözünde vitreus sinerezisi ve maküladaki dekolman hattı ve hiperpigmente alanlar izlendi (Resim 6,7). OKT'de fovea merkezinde nörosensöriyal retinayı katlara ayıran küçük kistik boşluklar ve dekolman hattı gösterildi (Resim 8,9).



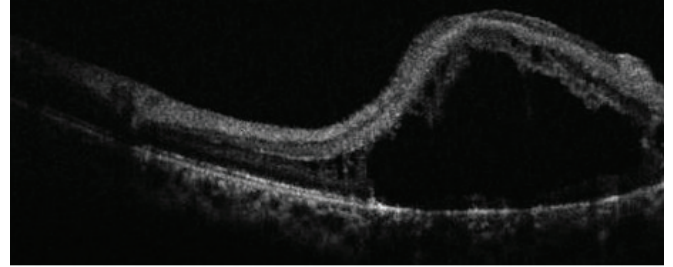
**Resim 6:** Olgu 2, sağ göz renkli fundus fotoğrafında lokalize dekolman hattı ve kronik demarkasyon hattı izlenmektedir.



**Resim 7:** Olgu 2, sol göz renkli fundus fotoğrafında lokalize dekolman hattı ve kronik demarkasyon hattı izlenmektedir.



**Resim 8:** Olgu 2, sağ göz OKT görüntüsündeki lokalize dekolman hattı ve skizis bulgusu.



**Resim 9:** Olgu 2, sol göz OKT görüntüsünde, dekolman hattı ve çevresindeki skizis kaviteleri izlenmektedir.

## TARTIŞMA

Hastalığının klinik tablosu aynı ailedeki kişiler arasında bile değişiklik gösterebilmektedir. Olgularımızın aile soy ağacını incelediğimizde, hastaların annesinin dayısında da benzer bir az görme hikâyesi ifade edildi, fakat şehir dışında yaşadığı için muayene şansımız olmadı. Buradaki ilk olguda sadece foveal retinoskizis, ikinci olguda ise retinoskizis, retinal dekolman alanı ve retrolental opasite görülmekteydi. İkinci olgu foveal fiksasyon yapamadığı için foveal OKT görüntülemesi yapılamadı. Retina dekolman hattı kronik lokalize ve demarkasyon hattı içermekteydi. Bu nedenle dekolman cerrahisi düşünülmedi.

Hastalık erken yaşlarda başlar, foveal skizis patognomik olup karakteristik bulgusu, fovea çevresinde yıldız şeklinde yerleşmiş olan küçük kistoid boşluklardır. İleri yaşlarda bu görüntü kaybolabilir, kist duvarları birleşerek büyük bir kavite oluşturabilir. Fundus floresean anjiyografi (FA) incelemesinde, geç fazlarda sızıntı olmaması ile kistoid maküla ödeminde ayrılır.

Diğer bulgular arasında, damar çeperlerinde kılıflanma, retina iç katlarında dendritik dejenerasyon ve parsiyel optik atrofi bulunmaktadır.<sup>5,6</sup>

Periferel retinoskizis, retina dekolmanından sorumludur. Senil retinoskiziste ayrılma dış pleksiform ve nükleer tabakadan olurken, konjenital retinoskiziste sinir lifi ve ganglion hücre tabakasından olmaktadır. Vitreus değişimleri non-spesifik sinerezisten, skizis kavitesinin iç tabakasında ve optik sinir başında çekintiye yol açan intravitreal membranlara kadar değişebilmektedir. Hastalığın en önemli komplikasyonları vitreus hemorajisi (%4) ve (%11) retina dekolmanıdır.<sup>5,6</sup>

Elektroretinografi teşhiste çok önemlidir. Ancak, OKT özellikle hastalığın erken evrelerinde nörosensörial retinadaki ayrılma planını ve retinal elementler arasındaki köprüleşmeyi göstermesi bakımından, teşhis koymada oldukça faydalı görülmektedir.

OKT'nin özellikle erken ve şüpheli olguların teşhisinde ve hastalığın patogenezi anlamada konusunda son derece faydalı olabileceği söylenmektedir. Ancak yaşla birlikte kistik yapılarda düzleşme olacağı için, ergenlikten sonrası OKT incelemelerinin tanısal değerinin düşük olduğu bildirilmektedir.<sup>2,5,7-11</sup>

Bu çalışmada farklı retina bulguları olan juvenil retinoskizisli iki erkek kardeş rapor edildi. Erkek kardeşlerin hasta, kız kardeşlerinin ise normal olması, hastalığın çıkış yaşı ve maküla görünümü dikkate alındığında X'e bağlı bir genetik geçişin muhtemel olduğu düşünülmüştür. Hastalığa sebep olan retinoschisis 1 (RS1) geninin sentezlediği discoidin adlı adhezyon proteinin, retinanın yapısal ve fonksiyonel bütünlüğünü sağladığı tespit edilmiştir.<sup>2,12</sup> Hastalığın tam olarak tedavisi bulunmamakla birlikte, bazı çalışmalarda pars plana vitrektomi, internal limitan membran soyulması ve gaz tamponadı şeklinde kombine girişimlerin, hastalığın cerrahi tedavisinde uygulanabildiği gösterilmiştir.<sup>13</sup> Son yıllarda hastalığın medikal tedavisinde, özellikle topikal veya oral karbonik anhidraz inhibitörleri denenmektedir.<sup>12-14</sup>

Sonuç olarak, ilerleyici makülopati ve komplikasyonları nedeniyle, görsel prognoz kötü seyrettiği için bu hastaların uzun dönem takibi gerekmektedir.

## KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Schepens CC. Retinal detachments and allied disease. Philadelphia 1983;57:569.
2. Kjellström S, Vijayarathay C, Ponjavic V, et al. Long-term 12 year follow-up of X-linked congenital retinoschisis. *Ophthalmic Genet* 2010;31:114-25.
3. Manschot WA. Pathology of hereditary juvenile retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 1972;88:131.
4. Joseph E, Robertson Jr, S Martha Meyer. Hereditary vitreo-retinal degenerations: Congenital hereditary retinoschisis. In Ryan SJ:Retina The CV Mosby Co. St. Louis 1989;472-3.
5. Sınık B, Özmert E. Hereditör ve malformasyonlarla ilgili retina dekolmanı. *MN Oftalmol* 1994;3:215-23.
6. Menke MN, Fekete GT, Hirose T. Effect of aging on macular features of x-linked retinoschisis assessed with optical coherence tomography. *Retina* 2011.
7. Yu J, Ni Y, Keane PA, Jiang C, et al. Foveomacular schisis in juvenile X-linked retinoschisis: an optical coherence tomography study. *Am J Ophthalmol* 2010;149:973-8.
8. Dhingra S, Patel CK. Diagnosis and pathogenesis of congenital X-linked retinoschisis with optical coherence tomography. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2010;47:105-7.
9. Tantri A, Vrabc TR, Cu-Unjieng A, et al. X-linked retinoschisis: a clinical and molecular genetic review. *Surv Ophthalmol* 2004;49:214-30.
10. Ikeda F, Iida T, Kishi S. Resolution of retinoschisis after vitreous surgery in X-linked retinoschisis. *Ophthalmology* 2008;115:718-22.
11. Ozdemir H, Karacorlu S, Karacorlu M. Optical coherence tomography findings in familial foveal retinoschisis. *Am J Ophthalmol* 2004;137:179-81.
12. Genead MA, Fishman GA, Walia S. Efficacy of sustained topical dorzolamide therapy for cystic macular lesions in patients with X-linked retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 2010;128:190-7.
13. Khandhadia S, Trump D, Menon G. Lotery A: X-linked retinoschisis maculopathy treated with topical dorzolamide, and relationship to genotype. *Eye (Lond)*. 2011.
14. Thobani A, Fishman GA. The use of carbonic anhydrase inhibitors in the retreatment of cystic macular lesions in retinitis pigmentosa and X-linked retinoschisis. *Retina* 2011;31:312-5.