

# Hereditier Vitreoretinal Dejenerasyonlar ve Retina Dekolmanı

Necile ERKAM<sup>1</sup>, Huban ATILLA<sup>2</sup>

Ret-vit 1996;2:504-14

geçiş gösterir<sup>2</sup>.

Çeşitli hereditier dejenerasyonlar retina ve vitreusu etkileyebilmektedir. Retina ve vitreus arasındaki yakın ilişki, primer olarak etkilenen dokunun ayırımını güçleştirmektedir, bu nedenle vitreoretinal dejenerasyonlar veya hyaloid retinopatiler olarak adlandırılırlar<sup>1,2</sup>. Bazı gelişimsel malformasyonlar retina ve vitreusta değişikliklere yolaçarak retina dekolmanına neden olurlar. Kalıtsal olarak vitreus jelinde meydana gelen değişiklikler ve anormal vitreoretinal yapışıklıklar retina dekolmanı riskini arttırabilir. Bu gelişimsel malformasyonların bir kısmı ailesel bir kısmı da sporadik olarak görülebilir. Retina dekolmanında kalıtımın önemi ilk kez 1885 yılında Lang ve 1892 yılında Collins tarafından vurgulanmıştır. Retina dekolmanı ile birlikte en sık görülen kalıtsal durum, aksiyel miyopi ve latis dejenerasyonudur. Bu iki durum ayrı ayrı olabileceği gibi birlikte de görülebilir, ailesel vitreoretinal dejenerasyon veya distrofik bozukluğun bir parçası olabilir. Retina dekolmanı ile birlikte sıklıkla görülen bir diğer hereditier hastalıkta kataraktır.

## Aksiyel Miyopi:

Retina yırtıkları ve yırtıklı retina dekolmanı ile birlikte görülür. Miyopi arttıkça vitreus likefaksiyonunun şiddeti ve görülme sıklığı da artmaktadır. Böylece vitreus dengesi bozulmakta ve arka vitre dekolmanı gelişmektedir. Aksiyel uzunluğun artması ile latis dejenerasyonu sıklığı da artmaktadır. Miyop hastalarda yaşın ilerlemesi ile retina yırtıkları da artmaktadır. Bu faktörlerin her biri miyopik gözlerdeki yırtık gelişme sıklığını arttırır. Bazı çalışmalarda otozomal dominant bazılarında ise otozomal resesif geçiş gösterdiği bildirilmesine karşın geçiş özelliği tam olarak belirlenmemiştir. Hem miyopi hemde retina dekolmanı ile birlikte olan Stickler ve Marfan sendromu gibi sistemik hastalıklar otozomal dominant

## Latis Dejenerasyonu:

Lokal retina ekskavasyonu, retina erozyonu, salyangoz dejenerasyonu veya vitreus baz ekskavasyonu olarak da adlandırılan latis dejenerasyonu genel popülasyonda %6-8 görülme sıklığı ile en sık görülen hereditier vitreoretinal dejenerasyondur. Irk ve cinsiyet farklılığı yoktur. Retina dekolmanı olan kişilerde %20-35 oranında görülürken, miyopisi olanlarda %15 oranında görülür. Ancak aksiyel miyopi de olduğu gibi, latis dejenerasyonunun da hereditier geçiş özelliği tam bilinmemektedir ve yapılan değişik çalışmalarda otozomal geçiş gösterme sinin yanısıra, otozomal resesif, yalancı dominant, polijenik veya multifaktöryel olabileceği ileri sürülmüştür<sup>1,2</sup>.

## Klinik Bulgular:

Değişiklikler gösterebilir ancak tüm varyasyonlarda patolojik değişiklikler aynıdır, bu nedenle alt grup sınıflaması yapılmamaktadır. Görülme sıklığı sırasına göre, lokalize yuvarlak, oval veya çizgi şeklinde retinal inceltme, pigmentasyon, beyazımsı-sarı yüzeysel benekler, yine yuvarlak, oval veya çizgi şeklinde olan beyaz lekeler ve kırmızı kraterler, küçük atrofik delikler, dallanma gösteren beyaz çizgiler, sarı atrofik noktalar (pigment epitel depigmentasyonu) ve nadiren lezyonun arka kenarında veya ucunda traksiyonel yırtıklar görülür. Pigmentasyon değişik derecelerde %82 oranında görülebilir. Lezyonların üzerinde veya yüzeysel yerleşimli olan beyazımsı-sarı benekler, lezyonların %80'inde görülür ve arka kenarda daha belirgindir. Latis lezyonlarındaki klasik beyaz çizgiler değişik lik gösteren kan damarlarıdır, yalancı beyaz çizgiler ise beyaz-sarı beneklerin çizgi şeklinde yerleşimi ile ortaya çıkar. Beyaz-sarı noktalar iç limitan lamina ve iç retinanın kalan kısımları olarak kabul edilir. Gerçek beyaz çizgilerin %12 oranında görüldüğü ve arteriollerden çok venülleri etkilediği bildirilmiştir. Latis lezyonları daha çok retinanın alt yarısında olmasına karşın beyaz

1- Prof.Dr. Ank. Üni. Tıp Fak. Göz Hast. ABD.

2- Dr. Ank. Üni. Sağlık, Kültür ve Spor Daire Bşk.

çizgilerin olduđu lezyonlar sıklıkla üst yarıdadır. Latis lezyonlarının çoğunluğu 11-1 ve 5-7 meridyenleri arasında yer alırken, büyüklükleri ve alanı çok değişebilmektedir. Literatürde, 0.17 ile 12 disk çapı arasında değişen lezyonlar bildirilmiştir. Lezyonların çoğu dairesel yerleşim gösterir ve pars planaya yakındır. Ancak bazı latis lezyonları retina damarlarının arkasında, radyal yerleşim gösterebilir ve geçişte radyal perivasküler latis olarak ayrı isim verilmiştir. Bu tip latis dejenerasyonu, diğer bulgularla birlikte görülmesine karşın tamamı ile normal olan gözlerde de görülebilir ve histolojik olarak diğer latis lezyonlarından farklılık göstermez. Bazı vakalarda, ekvator da ya da ekvator arkasında, paralel veya dairesel yerleşim gösteren latis lezyonları olabilir.

Etkilenen retina alanı üzerinde vitreus likefaksiyonu (sıvılaşması) mevcut olmasına karşın lezyon kenarlarında histolojik olarak artmış vitreoretinal bağlar mevcuttur. Bu nedenle her lezyon traksiyonel retina yırtığı oluşumu potansiyeline sahiptir fakat bu nadir görülür. Latis lezyonları içindeki, küçük, yuvarlak, atrofik delikler traksiyon sonucu değil retinanın incelenmesi sonucu ortaya çıkar.

#### Ayırıcı Tanı:

Latis dejenerasyonu çok değişik klinik görünümde ortaya çıkabilir ancak en belirgin özellik, kenarlarında sıkı vitreoretinal yapışıklıklar olan, incelmış retina alanlarıdır ve tek başına teşhis için yeterlidir. Biyomikroskopi, indirek oftalmoskopi ve skleral çökertme klinik özelliklerin belirlenmesinde yeterlidir.

#### Tedavi:

Latis dejenerasyonu tek başına görme fonksiyonunu bozmaz ancak retina dekolmanı riskini arttırması halinde tedavi gereklidir. Tedavinin amacı retina dekolmanı riski bulunan kişileri belirleyerek gerekli koruyucu tedaviyi uygulamaktır. Latis dejenerasyonuna sekonder olarak retina dekolmanı geliştiğinde diğer regmatojen retina dekolmanları gibi tedavi edilebilir. Risk faktörlerine göre tedaviyi özetlersek;

-Risk faktörü taşımayan latis dejenerasyonu: Tek başına latis dejenerasyonu varlığı koruyucu tedavi endikasyonu değildir. Uzun dönem takiplerde latis dejenerasyonu olan 200-300 hastadan sadece 1'inde retina dekolmanı geliştiği bildirilmiştir. Latis lezyonlarının büyüklüğü, sayısı veya yeri bu durumu etkilemez.

-Traksiyonel yırtık ile birlikte olan latis lez-

yonları: Latis lezyonları yanında olan traksiyonel yırtıklar semptomatik veya asemptomatik olabilir ve latis lezyonları olmadan da retina dekolmanı için risk oluştururlar. Latis lezyonunun yanında veya arka kenarında yer alan semptomatik yırtıklarda profilaktik tedavi önerilir.

-Yuvarlak atrofik delik ile birlikte olan latis lezyonları: Delik ile birlikte olan lezyonların, deliksiz olanlara göre daha fazla risk taşıdığına dair yaygın bir inanış olmasına karşın bunu ispatlayan istatistiksel bir kanıt yoktur. Bu deliklerle olan dekolman riski çok düşüktür (yaklaşık %0.37). Bu nedenle latis dejenerasyonu ile birlikte delik olması tedavi kararı için yeterli değildir.

-Diğer risk faktörleri: Diğer gözde veya ailede retina dekolmanı hikayesi, miyopi, afaki veya psödoafaki olduğunda latis dejenerasyonu olan kişilerde dekolman riskinin arttığı kabul edilmektedir. Bu risk faktörlerinin iyi bilinmesine karşın profilaktik tedavinin dekolmanı engellediğine dair kesin kanıt yoktur. Ancak profilaktik tedavinin belirlenmesinde bu faktörler akıld tutulmalı, özellikle diğer gözünde retina dekolmanı bulunan kişilerde profilaktik tedavi uygulanmalıdır. Lazer fotokoagülasyonu ve krioterapi sıklıkla kullanılan koruyucu tedavi yöntemleridir. Krioterapi daha önde olan lezyonlarda tercih edilirken, lazer fotokoagülasyon daha arkada yerleşim gösteren lezyonlarda tercih edilir. Profilaktik tedavinin muhtemel komplikasyonları, yeni yırtıklar, retina dekolmanı, maküler pucker, vitreus hemorajisi ve kistoid makula ödemedir. İkinci gözde dekolman gelişme riski %10 ve latis dejenerasyonuna sekonder olan retina dekolmanlarında yapılan cerrahinin başarı oranının %95 olduğu gözönüne alınarak tedavi için hasta seçiminde oldukça muhafazakar davranılmalıdır. Bu hastalar, retina dekolmanının erken belirtileri açısından aydınlatılarak acil cerrahi tedavi ile görme fonksiyonunda olabilecek olumsuz tesirler azaltılabilir<sup>1,2</sup>.

#### DİĞER AİLESEL VİTREORETİNAL DEJENERASYONLAR

##### Hereditör snowflake (kar tanesi) vitreo retinal dejenerasyon:

Snowflake vitreoretinal dejenerasyon ailesel bir hastalık olarak ilk kez 1974 yılında Hirose ve arkadaşları tarafından tanımlanmıştır<sup>1,3</sup>. Takibi yapılarak, klinik özellikleri belirlenen bu hereditör vitreoretinopatide, otozomal dominant genetik geçiş paterni tanımlanma sına

karşın fenotip geçişinde ve hastalığın şiddetinde belirgin farklılıklar vardır. Genellikle 25 yaşına kadar hastalık kendini göstermez ve karakteristik olarak yavaş seyirlidir.

### Klinik Bulgular:

Periferik retinada yerleşim gösteren, çok sayıda, küçük, beyazımsı-sarı kartanesine benzeyen lezyonlarla karakterizedir. Bu görünümü veren granüler depozitler, sıklıkla 100-200 mikrometre büyüklükte, ekvatorda yeralan, kalınlaşmış retina odaklarıdır. Eşit dağılım gösterebilir, ancak genellikle alt yarıda lokalizedir. İlerleyici retina değişiklikleri, vitreustaki yine ilerleyici karakterdeki fibriller yoğunlaşma ve likefaksiyon ile birlikte görülür. Eşlik eden presenil katarakt ve retina dekolmanı sıklığı fazladır ve cerrahi başarı oranı genel popülasyona göre daha düşüktür. Etkilenmiş kişilerde periferik retina neovaskülarizasyonu gelişebilir<sup>3</sup>. Fundus görünümünün dominant özelliklerine göre ilerleme 4 aşamada incelenebilir;

1.Evre: İleri derecede, basınç ile beyaz

2.Evre: Snow-flake dejenerasyon, basınç ile beyaz olan alanlarda küçük, beyaz-sarı kartanesi benzeri kristal gibi parlak noktalar

3.Evre: Retina damarlarında kılınlanma ve pigmentasyon artışı (özellikle ekvatorda)

4.Evre: İlerlemiş pigmentasyon ve periferik retina damarlarında kaybolma

Kinetik perimetrede; daha çok üst görme alanında yer alan periferik defektler görülür. Flicker perimetrede, kinetik perimetrede gösterilemeyen bozukluklar tesbit edilebilir. Karanlık adaptasyon testinde ise, hastalığın erken dönemleri haricinde, artmış rod eşik değerleri mevcuttur. Elektrofizyolojik testlerde; düşük şiddetli ışıkta ERG'de elde edilen skotopik B dalgası amplitüdü düşüktür, bazı hastalarda da fotopik B dalgası ve fotopik flicker cevabı azalmış olabilir. Hastalığın geç evrelerinde skotopik B dalgası hemen hemen tümü ile ortadan kalkar. Elektro-okülografide ışık-karanlık dalgası oranı bazı hastalarda bozulmuştur<sup>1</sup>.

### Ayırıcı Tanı:

Snow-flake dejenerasyon, klinik olarak karakteristik görünüme sahip olmasına rağmen diğer vitreoretinal dejenerasyonlarla olan benzerlikler nedeniyle teşhiste güçlük ortaya çıkabilir. Snow-flake dejenerasyondaki karakteristik sarı-beyaz, keskin sınırlı noktalar özel bir hastalığın göstergesi olmaksızın nadiren normal kişilerin periferik funduslarında da görü-

lebilir. Snow-flake dejenerasyona benzer şekilde konjenital retinoskizisde de geç evrelerde retinanın hafif kabarıklığı, retina damarlarında kılınlanma ve artmış pigmentasyon görülebilir. Ancak snow-flake dejenerasyonda, retina yüzeyinde kabarıklık olmasına karşın hiçbir zaman balonlaşma görülmez, aksine merkezinde çöküntü olabilir. Ayrıca, snow-flake dejenerasyonun arka kenarı düzensizdir ve keskin sınırlı değildir, retina damarları boyunca uzanır ve normal görünümdeki retina ile birleşir. Konjenital retinoskizisde ise konveks olan, keskin sınırlı arka kenar izlenebilir ancak ön kenar belirgin değildir.

Wagner herediter vitreoretinal dejenerasyon ile karşılaştırıldığında ise, Wagner hastalığının erken evrelerinde, patoloji derin retina tabakalarında ve koroidde yeralır, koryopakillaris ve pigment epitel atrofişi görülür. Snow-flake dejenerasyonda ise en erken değişiklikler, yüzeysel retinada ve kortikal vitreusta yeralır. Ayrıca Wagner hastalığında vitreusun membranöz dejenerasyonu vardır, snowflake dejenerasyonda ise vitreusun fibriller dejenerasyonu karakteristiktir<sup>3</sup>.

Goldman-Favre vitreoretinal dejenerasyonu olan kişilerde santral retinoskizis ile birlikte ERG'de kayıt elde edilemez. Snow-flake dejenerasyonda ise ERG cevapları oldukça iyidir, santral veya periferik retinozksiz yoktur.

Snow-flake dejenerasyonun geç dönemlerin deki pigment artışı ve retina damarlarının kaybolması retinitis pigmentosa ve diğer benzer hastalıkları anımsatabilir ancak retinitis pigmentosada, retina pigmenti koyu siyah yerine kahverengimsi siyahtır, yuvarlak veya düzensiz kümeler oluşturur ve hastalığın geç dönemlerinde görülür. Sarı-beyaz noktalar latis dejenerasyonu ve snail-track (salyangoz izi) dejenerasyonunda da görülür ancak fundus değişiklikleri snow-flake dejenerasyonundan farklıdır.

### Tedavi:

Snow-flake dejenerasyonda tedavi, retina dekolmanı gelişme riskini azaltmaya yöneliktir. Snow-flake dejenerasyonu ile birlikte görülen retina dekolmanının gerçek sıklığı tam olarak bilinmemekle birlikte, genellikle yüksek olduğu kabul edilmektedir ve cerrahi başarı oranı da yırtıklı retina dekolmanına göre daha düşüktür. Eğer sadece snow-flake benzeri lezyon varsa tedavi gereksizdir ancak diğer durumlarda masum sayılabilen küçük yuvarlak delikler dahil tüm delikler, snow-flake dejenerasyon ile birlikte olduklarında tedavi edilme-

lidir. Profilaktik tedavinin tercih edilen şekli ve dozu tam olarak belirlenmemesine karşın argon lazer fotokoagülasyon ile deliğin çevrelenmesi önerilmektedir. Ayrıca lazer fotokoagülasyon ile periferik neovaskülarizasyonlara da koruyucu tedavi yapılmış olur<sup>1,3</sup>.

#### Konjenital hereditör retinoskizis:

Hayatın erken dönemlerinde gelişen ve hatıta doğumda bile olabilen, nadir görülen bir hastalıktır. Konjenital vitreus tülü, retinanın kistik hastalığı, juvenil retinoskizis, X'e (seks) bağlı retinoskizis olarak da adlandırılır. X'e bağlı resesif olarak geçiş gösterir ve sadece erkekleri etkiler, ancak literatürde, hikayesinde akraba evliliği bulunan bir bayanda da bildirilmiştir. Taşıyıcı bayanlardaki görme keskinlikleri genellikle normaldir. Hemen her vakada iki göz birden etkilenmesine karşın her gözde hastalığın ilerlemesi farklı olabilir.

#### Klinik Özellikler:

Karakteristik olarak retina sinir lifi tabakasında ayrılma görülür, küçük kistler ortaya çıkar ve üstündeki sinir lifi tabakası atrofiye uğrar. Müeller hücrelerindeki yapısal defektin, hastalığa neden olduğu görüşü ileri sürülmüştür ancak kesinlik kazanmamıştır<sup>1,4,7</sup>. Histolojik olarak, skizis, sinir lifi tabakasında yer alır, senil retinoskizisde ise dış pleksiform tabaka etkilenir<sup>8</sup>.

Hastalığın ilerlemesi hayatın ilk 5 yılında fazladır ve sonra yavaşlar. Hasta 20 yaşına geldiğinde ilerleme duraklar. Görme keskinliğinde azalma genellikle puberteden önce ortaya çıkar ve daha sonra çoğunlukla değişmeden kalır. Etkilenen kişilerin yarısından fazlasında görme keskinliği 0.4'den düşüktür. Görmedeki azalma makula tutulumuna bağlıdır ancak vitre hemorajisi veya retina dekolmanı da görme kaybını arttırır<sup>1,4,5,8</sup>. Düşük görme ile birlikte şaşılık ve nistagmusda olabilir. Yapılan bir çalışmada 30 hastanın takibi ile hastalığın %43.5 ilerleyici, %38 sabit seyirli ve %24.5 oranında da kendiliğinden gerilediği bildirilmiştir<sup>9</sup>. Skizis kavitesinin yüksekliğinde ve hacmindeki artış en sık görülen ilerleme belirtisidir ancak bazı vakalarda retinoskizis alanı kendiliğinden gerileyebilir. Her iki gözde, alt temporal yerleşimli retinoskizis klasik klinik görünüm olarak kabul edilir ancak arka kutba, üst temporal veya alt nazal kadrana genişleyerek iki kadranı birden etkileyebilir, fakat hiçbir zaman ora rerrataya dek uzanmaz. Retinoskizisin arka kenarında, iç tabakada yırtıkların olduğu vakalar sıklıkla sabit seyirli veya kendili-

ğinden gerileyen özellik gösterir. Fundus bulgularını etkilenen yapıya göre 5 ayrı grup altında toplayabiliriz.

**A- Retinozkizisin İç tabakası çok incedir** ve retina damarları ile geniş delikler belirgindir. Yüzeyi hareketsiz, geniş ve yumuşak balon şeklindedir. Retinoskizisin arka kenarı genellikle konvektir ve optik diske bakan iç tabakada genellikle birden çok, yuvarlak veya oval, değişik büyüklükte delikler izlenir. İç tabakada gliosis, neovaskülarizasyon, dendritik ve filariform dejenerasyonu görülebilir.

**B- Dış tabaka dekolman gelişene dek genellikle görülmez.** Dış tabaka yırtıkları genellikle ovaldir ve retinoskizisin arka kenarında yerleşim gösterir. Retina damarları dış tabakaya yapışabilir, iç ve dış tabakalardaki damarlar, katlanmış damar görünümüne neden olabilir. Arka kenar boyunca beyaz veya pigmentli demarkasyon çizgisi görülebilir. Bu görünüm nedeni ile yanlışlıkla koryoretinit teşhisi konulabilir. Hastalık ilerleyici seyir gösterdiğinde arka kenar dövülmüş metal görünümünde de olabilir.

**C- Optik diskte yalancı papillit, yalancı papillit** vitreus traksiyonunun optik diskteki çekintisi sonucu olabilir ve uzun süren vitreus traksiyonu optik atrofi ile sonuçlanabilir. Retina dekolmanı olmaksızın retina damarlarında nazale çekinti veya kırışıklık olabilir<sup>6</sup>. Optik disk solukluğu, iç retina tabakasındaki harabiyet sonucu assendan optik sinir atrofisine bağlı gelişebilir.

**D- Makulada ise kistik değişiklikler** görülür ve depigmente yıldız görünümü ortaya çıkarılır. Kistik makula etrafındaki retina normaldir. Makuladaki retinoskizis genellikle periferik retinoskizisin genişlemesi ile daha az sıklıkla da izole olarak görülür. Bazı olgularda da retinoskizis sadece arka kutuptadır. Foveada iç tabaka düz, etrafı kabarıktır, iç ve dış tabakalar Henle lifleri ile tutunur. Kistik makulopati veya foveal skizis hemen tüm vakalarda vardır ve vakaların yaklaşık yarısında da tek bulgu olabilir. Genç kişilerde makulanın stellate kırışıklığı tipik bulgu iken, yaşlı kişilerde alttaki retina pigment epitelindeki atrofik değişiklikler belirgin hale gelir. Arka kutuptaki klinik tablo kistoid makula ödemine benzerlik gösterir ancak flöresein anjiyografide KMÖ için karakteristik olan geç dönemdeki sızıntı olmaz.

Nadir de olsa eksudatif makulopati ve makula-nın heterotropisi gibi klinik tablolarda görülebilir.

**E- Vitreus boşluğu** sıklıkla anormal deęişiklik göstermesine rağmen bu deęişiklikler retinoskizis sonucu deęildir. Erken ve komplike olmayan olgularda Cloquet kanalı olduğundan büyük görünür. Retinoskizis komşuluğundaki korteks sıklıkla fibröz kondansasyon gösterir ve retinoskizis lezyonunun iç tabakasına yapışmıştır ve retina yırtığı olduğunda sıvılaşmış niteliktedir. Ayrılmış korteks genellikle membranöz görünümde ve fundus periferinde, vitreus içine uzanan tül benzeri membranlar ve katlantılar görülür. Korteks kollapsı ile beraber inkomplet arka vitreus dekolmanı olduğunda iç tabakada delikler izlenir. İç tabakada yırtık gösteren ilerlemiş olgularda kondanse vitreus bantları, vitreus jeli içinde çaprazlar oluşturur. Bu bantlar bazen retina damarlarına uzanır ve vitreus korteksi retina damarlarını çekerek yoğun vitreus hemorajisine neden olur. Bu görünüm olduğunda traksiyon düşünülmalıdır. Destegini kaybetmiş retina damarları da tekrarlayıcı vitreus hemorajilerine neden olabilir<sup>1,6,9,10</sup>. Vitreus hemorajisi, vitreus arkasındaki boşlukta veya retinoskizis boşluğunda toplanır, çünkü kan buralardan rezorbe olur. Konjenital retinoskizisde vitreusun rolü tam olarak belli deęildir ancak klinik gözlemlere göre vitreus traksiyonu retinoskizis ilerlemesinde rol oynar<sup>9</sup>.

Görme alanında, periferdeki skizis alanları ile uyumlu absolu skotomlar mevcuttur ve etkilenen retina ile uyumlu görme alanı daralması gelişir. ERG teşhisde yardımcıdır. A dalgaları normal veya normale yakın, B dalgaları ise belirgin şekilde azalmıştır. Hastalığın ileri dönemlerinde fotoreseptörlerde etkilendiğinden hem A hem de B dalgaları bozulur. B dalgalarının başlangıcında Mueller hücreleri nin rolü olduğu kabul edildiğinden bu bulgu da hastalığın primer Mueller hücre disfonksiyonuna bağlı olduğu teorisini desteklemektedir. Periferik retinoskizis olmasa dahi ERG'de intoretinal bozukluk tesbit edilebilir<sup>1,4,6,8</sup>.

#### Ayırıcı Tanı:

Retina dekolmanının yanısıra, edinsel (senil) retinoskizis, retinitis pigmentoza, Eales hastalığı, orak hücreli retinopati, prematür retinopatisi, Goldmann-Favre vitreotapetoretinal dejenerasyon ve persistan posterior hiperplastik primer vitreus ayırıcı tanıda düşünülmalıdır. Retinoskizis ayırıcı tanısı binoküler indirek oftalmoskop ile yapılabilir. Muayene sıra-

sında arka kutupdaki karakteristik deęişikliklerin kontak lens ile ve Hruby lensi ile gösterilmesi tanıda önem taşımaktadır.

Retinoskizis, çift- taraflı inferior retina dekolmanına benzerlik gösterir. Üzerinde kan damarları olan, kubbe şeklinde kabarmış, çok ince retina tabakası görülebilir. Retina kabarıklığı bir gözde belirgin, diğ erinde daha az olabilir. Rutin göz muayenesi sırasında asemptomatik retinoskizis tesbit edilebilir. Retinoskizisde; biyomikroskopi ayırıcı tanıda yardımcıdır ve kistin iç duvarının retina olamayacak kadar ince olduğu görülebilir. Retina dekolmanının aksine bu saydam ince tabaka göz hareketleri ile hareket etmez, kafa hareketleri ile de yeri deęişmez. Retina dekolmanı genellikle tek taraflıdır, retinoskizis ise genellikle çift- taraflıdır. Skleral depresyon uygulandığında, kabarmış tabakanın altında basınçla griye dönüşen retinanın dış tabakası görülebilir. Ayrıca skizisin ora serrataya dek uzanması nadirdir, alt kadranda dekolmanı ise gençlerde genellikle retina diyalizi sonucu oluşur. Görme fonksiyonu açısından bakıldığında ise, retina dekolmanında, görme başlangıçta iyidir, retinoskizisde ise merkezi görme nadiren normaldir. Tedavi sırasında subretinal sıvının boşaltılması ile retina dekolmanı yatışır, retinoskizisde ise sonuç her zaman yatışık retina olmaz.

Akkiz retinoskizis genç erkeklerde görülür. Alt temporal kadranda yerleşim gösterir ve ora serrataya dek uzanır. Makula genellikle normaldir ve santral görme iyidir. Vitreus membranları ve hemoraji yoktur. Otozomal resesif veya inkomplet dominant geçiş gösterir ve muhtemelen şiddetli periferik kistoid dejenerasyon sonucudur.

Retinitis pigmentozada olan optik disk solukluğu, kıvrımlı retina damarları ve fundus pigmentasyonu ile karışabilir. Ancak retinitis pigmentoza büllöz kabarıklık göstermez, her iki seks etkiler ve ilerleyici karakterdedir. Ayrıca viteusta kahverengi pigmentli görünüm vardır ve likefaksiyon pek görülmez.

Eales hastalığı, çocukta olan vitreus hemorajisi nedeni ile karışabilir fakat herediter deęildir. Her ikisinde de retina damarlarında kıvrımlanma vardır ancak Eales hastalığında neovaskülarizasyon vardır ve venlerde etkilenir.

Orak hücreli anemide vitreus hemorajisi nedeni ile karışır, ancak fundus bulguları ve eşlik eden diğ er sistemik bulgular ile ayırıcı tanı yapılabilir.

Prematür retinopatisinin skatrisyel evresinde vitreus traksiyonuna bağlı olarak retina de-

kolmanı gelişebilir.

Persistan hiperplastik primer vitreus; hereditär değıldir ve tek gözü (%80) etkiler.

#### Tedavi:

Hereditär retinoskizisin çok yavaş ilerleyen bir hastalık olduđu hatırd tutulmalı ve tedavi buna göre planlanmalıdır. Dış tabakadaki retinoskizis lezyonlarına yapılan fotokoagülasyonun retinaı yatıştırdığı ve gerilemeye neden olduđu bildirilmiştir, ancak profilaktik tedavinin regmatojen retina dekolmanı dahil birçok komplikasyona yolaçabileceği unutulmamalıdır. Periferik skizis boşluğunun çevrelenmesi veya boşaltılması önerilmemektedir. Yapılan bir çalışmada profilaktik lazer tedavisi sonucu %43 oranında dekolman geliştiği bildirilmiştir<sup>8</sup>. Retina dekolmanı veya vitreus hemorajisi olduğunda tedavi gereklidir. Ancak retina dekolmanı gelişme riskininin %20 olduğuna bildirilmesine karşın kesin bir rakam bilinmemektedir<sup>4</sup>. Retina dekolmanı ve retinoskizis birlikte olduğunda dış tabakanın ve/veya tüm kalınlığınca retina deliklerinin kapatılması önerilmektedir, bunun için de skleral çökertme tercih edilen yöntemdir. Nadiren arka yerleşimli bir delik için vitrektomi ve internal tamponad gerekir. İç tabakadaki deliklerin kapatılması gerekli değildir. Vitreus hemorajisi olduğunda kanama olan damarın proksimal kısmını kapatmak için lazer fotokoagülasyon gerekebilir. Kanama sıklıkla skizis kavitesinin üzerindeki kalkık damardan köken alır. Eğer tekrarlayıcı veya temizlenmeyen kanama olur, görme keskinliği belirgin olarak düşer ve damarın görülmesi mümkün olmaz ise vitrektomi ve argon lazer endofotokoagülasyon uygulanabilir. Görme potansiyelini korumak için hasta sıkı araklıklarla kontrol edilmelidir<sup>1,4,9,10</sup>.

#### Wagner Hastalığı:

Wagner hastalığı ve Stickler sendromu geçmişte Wagner-Stickler sendromu olarak bilinmekte idi. Ancak son yıllarda ayrı tanılar olarak kabul edilmektedir. Wagner hastalığında sadece oküler anomaliler görülürken, Stickler sendromunda hem sistemik hemde oküler anomaliler görülmektedir. İlk kez 1938 yılında Wagner retina, vitreus ve lens dejenerasyonu bulunan bir aile tanımlanmıştır bu nedenle Wagner hastalığı veya dejenerasyon hyaloideoretinalis hereditaria olarak da adlandırılır. Daha sonra literatürde değışik bulguları olan yeni vakalar bildirilmiştir. Irk farklılığı olmadan %100 penetrasyon ile otozomal dominant geçiş gösterir. Genellikle çift-tarafli olarak gö-

rülür.

#### Klinik Bulgular:

Oküler özellikleri miyopi, vitreus dejenerasyonuna sekonder optik olarak boş vitreus, optik atrofi, preretinal avasküler membranlar, periferik retina ve perivasküler pigmentasyon, periferik damarlarda kıliflanma, retinal dejenerasyon ve incelme ve koryokapiller atrofisidir. Retina damarları etrafında, koroid damarlarında atrofi ve koryoretinal pigment proliferasyonu olur. Vitreusda lakuna şeklinde, ileri derecede likefaksiyon ve membranöz kondensasyon görülür. Yeni oluşan membranlar retina yüzeyine doğru büyüyebilir ve kontrakte olduklarında retina damarlarında kıvrım artışı, optik disk ödemi ve retina yırtıklarına yolaçabilir. Membranlar yeteri kadar kıvrımlı ise oftalmoskop ile görülebilir, ekvator ve periferde traksiyon oluşturur böylece de basmakla beyaz retina ve ekvatoryal kıvrımlara neden olur. Vitreus jeli sıklıkla yoktur veya optik olarak boşdur. Bu değışiklikler yaşam boyu ilerleyerek devam eder. Artan yaş ile birlikte arka vitreus dekolmanı ve retina yırtıkları ortaya çıkabilir. Doğumda fundus normal olabilir. Çocukların bir kısmında 1-5 D miyopi gelişebilir. Genç hastalarda sıklıkla lens normal olmasına karşın 20-40 yaşlar arasında ön/arka lens korteksinde nokta şeklinde opasiteler oluşur ve adolesan devrinden sonra katarakt insidansı %60 artar. Lensin saydam ve arka kutbun normal olduğuna 20 yaşın altındaki genç hastalarda görme sıklıkla normaldir. Ancak ilerleyen yaş ile birlikte ortaya çıkan lens değışiklikleri, posterior koroid atrofisi ve retina dejenerasyonuna bağılı olarak görme fonksiyonu giderek bozulur ve hastalar genellikle düşük görme nedeniyle göz hekimine başvururlar. Wagner hastalığı teşhisi almış kişilerde retina dekolmanı gelişme riski artmış değildir, buna karşılık Stickler sendromunda retina dekolmanı riski %50'ye yaklaşmaktadır. Glokom ve epikantüs eşlik edebilir. Genu valgum, basık burun, micrognathia, glossoptozis ve chondrodysplasia göz dışı bulgulardır.

Renkli görme genellikle normaldir. Patolojik değışiklikler ilk önce retina periferinden başladığından periferik görme alanı kaybı, parsiyel veya total halka skotomu gelişimi bazı hastalarda görülebilir. Genç hastalarda ERG ve karanlık adaptasyonu hemen hemen normal olmasına karşın ilerleyen yaş ile birlikte bozulur. Önce rod, ardından kon cevapları bozulur. Wagner hastalığının geç evrelerinde ERG ileri derecede etkilenir.

**Ayırıcı Tanı:**

Retina dekolmanı görülme sıklığındaki farklılık nedeni ile Sticker sendromu ile ayırıcı tanı önem taşımaktadır. Dikkatli özgeçmiş ve fizik muayenenin yanısıra özellikle Stickler sendromu yönünden aile hikayesi araştırılmaktadır.

**Tedavi:**

Genetik danışma ve aile taramasından oluşmaktadır. Retina dekolmanı riski artmadığından, asemptomatik retina deliklerinin koruyucu tedavisi önerilmemektedir, semptomatik delikler için de genel popülasyon kriterleri geçerlidir. Katarakt ameliyatının planlanmasında da genel klinik kuralları uygulanmaktadır<sup>1,2,10</sup>.

**Hereditör İlerleyici Artro-Oftalmopati (Stickler Sendromu):**

Oküler ve sistemik bulguları olan ilerleyici, hereditör bir hastalıktır. Otozomal dominant geçiş paterni gösterir ancak değişiklik görülebilir. Oküler, orofasyel ve iskelet sisteminin etkilenmesi temelde yer alan bağ dokusu hastalığını düşündürmektedir. Maumenee, anomalilerin vitreus ve kıkırdakta bulunan tip II kollajen yapımından sorumlu olan COL2A1 geninde meydana gelen mutasyona bağlı olabileceğini ileri sürmüştür ancak tek başına bir mutasyonun yetmediği ve ikinci bir noktanın etkilenmesi gerektiği de bildirilmiştir<sup>11,13</sup>. Oküler bulgular Wagner hastalığındaki göz bulgularına benzerlik gösterir. Fasyal ve iskelet özellikleri oküler anomalilerden önce ortaya çıkar ve görülme sıklığı büyük farklılıklar gösterir.

**Klinik Özellikler:**

Vitreoretinal dejenerasyon, vitreus bantları, retina pigmentasyonu (ince retina arterlerinin kılıflanması), koryoretinal atrofi, presenil katarakt, yüksek miyopi (8-18 diyoptri), astigmatizma, şaşılık ve retina dekolmanı olarak sayılabilir ve Wagner hastalığına benzerlik gösterir. Vitreus dejenerasyonu en sık görülen oküler özelliktir ve 20 yaşından önce ortaya çıkabilir. Likefaksiyon sonucu optik olarak boş vitreus görünümü ortaya çıkar ve ardından da fibriller yoğunlaşma ile birlikte vitreus membranları oluşur. Koryoretinal dejenerasyon, miyopi, retina deliği ve retina dekolmanı gelişimi de oldukça sıktır. Pigmentasyon olmadan koryoretinal dejenerasyon 20 yaşın altındaki hastalarda görülebilir. Kan damarları etrafında ve ekvatoradaki pigment birikimi yaşı ilerlemesi ile artar. Glokom kistoid dejene-

rasyon ve retionskizis nadiren görülür. Miyopi, retina yırtığı ve dekolman, astigmatizma, katarakt ve glokom ilerleyici karakterdedir ve çocuklardan çok adolesan çağında görülür.

Göz dışı bulguları ise, karakteristik yüz görünümü, yarık damak, küçük çene, geniş burun kökü, duyma defekti ve iskelet anomalileridir. En sık görülen göz dışı bulgu, duyma güçlüğüdür. Sensorinöral tipte olan duyma güçlüğü çoğunlukta 50 yaş sonrasında ortaya çıkar ve 30 yaş altında genellikle semptom vermez. Etkilenen kişilerin %60'ında kas iskelet sistem anomalileri (gevşek eklemler, marfanoid vücut yapısı, araknodaktili, kifoz, skoloz) bulunur. İşitme güçlüğü ve artrit ilerleyici karakterdedir. Hafif veya orta derecede mental retardasyon görülebilir ancak klinik bulgular aynı ailede dahi büyük farklılıklar gösterebilir<sup>1,2,11</sup>.

Renkli görme genellikle normaldir. Görme alanı normal veya koryoretinal atrofi ile uyumlu olarak periferik görme alanı kaybı vardır. Elektrofizyolojik çalışmalar Wagner hastalığına benzerlik gösterir.

**Ayırıcı Tanı:**

Goldman-Favre sendromu otozomal resesif geçiş gösterir ve fundusta pigment değişiklikleri vardır. Ancak pigment değişiklikleri yaygındır ve azalmış ERG ile birlikte retinitis pigmentozaya benzerlik gösterir. Konjenital retinoskizis X'e bağlı geçiş gösterir ve genellikle emmetropik ve hipermetropik gözlerde görülür. Konjenital retinoskizisi olan kişilerde vitreus içinde membran ve membran benzeri yapılar görülürken Wagner hastalığı ve Stickler sendromu, Turner sendromu ve Klinefelter sendromunda da benzer sistemik ve fundus değişiklikleri vardır ancak sistemik bulguların farklılığı ile hereditör ilerleyici artrooftalmopatiden ayrılabilir.

**Tedavi:**

Risk altında olanların belirlenmesi, genetik danışma, etkilenmiş kişilerin takibi ve zamanında müdahaleden oluşur. Etkilenmiş kişilerin yaklaşık %50'sinde retina dekolmanı gelişme riski olduğundan erken teşhis çok önemlidir. Bu nedenle retina yırtıkları için yılda iki kez fundus muayenesi yapılmalıdır. Hereditör ilerleyici artrooftalmopatide yırtık vitreus çekintisi nedeni ile oluşur. Genellikle çok sayıdadır ve ora serratadan farklı uzaklıkta ve posterior yerleşimli olabilir. Dekolman geliştiğinde, vitreus likefaksiyonuna bağlı olarak boşaltıcı ponksiyonun zor yapılması, katarak-

ta baęlı olarak fundusun zor aydınlatılması ve koroiddeki deęişikliklere baęlı olarak hemoraji riskinin artmış olması cerrahi müdahale sırasında komplikasyon sıklığını artırır ve cerrahi başarı oranını düşürür. Bu nedenle koruyucu tedavi büyük önem taşımaktadır. Bir çok yazar yeni oluşan yırtıkların, latis ve latis benzeri dejenerasyon alanlarının koruyucu tedavisini önermektedir. Bu konuda kesinleşmiş protokol olmamasına karşın posterior yerleşimli yırtıklarda lazer fotokoagülasyon, anterior yerleşimli olanlarda ise krioterapi yapılmaktadır<sup>1,2,9,11</sup>.

### Goldman-Favre Vitreotaporetinal Dejenerasyon:

İlk kez 1957 yılında tanımlanan nadir görülen, koroid, retina, vitreus ve lensi etkileyen bir dejenerasyondur. Nadir olarak görülür. Genellikle simetrik ve çift-taraflıdır. Her iki cinsi eşit olarak etkiler. Otozomal resesif geçiş gösterir. Retinoskizis ve kemik ilięi şeklindeki pigmentasyon karakteristik fundus özellikleridir.

### Klinik Özellikler:

Retinitis pigmentozaya benzeyen pigmenter koryoretinal dejenerasyon, ilerleyici katarakt ve retinoskizise baęlı ilerleyici görme azalması ile karakterizedir. Sıklıkla hayatın ilk 10 yılında çıkan gece körlüğü ilk belirtidir.

Juvenil hereditör retinoskizise benzer şekilde periferik ve santral retinayı etkileyen retinoskizis vardır. Makuladaki lezyonlar periferdeki skizis alanından ayrı veya birlikte olabilir ancak genellikle periferik lezyonun uzantısı olarak görülür. Makulada dövülmüş bakır manzarasına benzer mikrokistik deęişiklikler olur. Makuladaki retinoskizise baęlı olarak santral görme zayıftır ve santral skotom oluşabilir. Periferik retinoskizis üzerindeki iç tabakadaki deliklere baęlı olarak görme alanında absolu skotomlar görülebilir. Fundustaki pigment deęişiklikleri farklılıklar gösterebilir, retina damarları boyunca kümelenerek kemik ilięi görünümü ortaya çıkabilir veya ekvator ve arka kutupta düzensiz olarak dağılım gösterebilir.

En belirgin vitreus deęişikliği likefaksiyondur ve Wagner hastalığındakine benzer optik olarak boş vitreus görünümü ortaya çıkar. Vitreus boşluęında yarı sıvılaşmış jel içeren membranlarla çevrili, ince fibröz bantlar vardır. Bu membranların görülebilen keskin sınırları yoktur ve vitreus içinde farklı yoğunluklara sahip olabilirler. Vitreus arka korteksi yo-

ğunlaşarak preretinal membran görünümü alabilir ve decole olduğunda da retina damarlarının izine baęlı olarak üzerinde katlantılar olabilir. Vitreus korteksi retinoskizis ve koryoretinal pigmentasyon etrafına yapışıklık gösterir.

Görme alanı ve karanlık adaptasyon testleri retinitis pigmentozaya benzerlik gösterir. Retinoskizis ve koryoretinal atrofi bölgelerinde görme alanı kaybı görülür. Renkli görmedeki bozukluk foveal disfonksiyon derecesi ile ilgilidir. Farnsworth-Munsell 100 hue testinde mavi-sarı, pseudoisochromatik testde de kırmızı-yeşil renk görme defekti izlenir. ERG erken dönemlerde dahi etkilenmiştir ve zamanla tamamen düzleşir. Rod cevabı konlara göre daha erken ve daha fazla etkilenir. EOG'de belirgin bozukluk saptanabilir ancak ERG kadar karakteristik deęildir.

### Ayırıcı Tanı:

Goldmann-Favre vitreotaporetinal dejenerasyonu diğer dejenerasyonlardan ayıran farklılıklar;

- 1- Retinoskizisin periferik retina ve makula-yı etkilemesi,
- 2- Koryotaporetinal pigment deęişikliklerinin retinitis pigmentozaya benzerlik göstermesi,
- 3- Azalmış veya kaybolmuş ERG cevabı ile birlikte hemeralopi,
- 4- Görme fonksiyonunun ilerleyici olarak azalması,
- 5- Resesif geçiş göstermesidir. Arka kutuptaki mikrokistik deęişiklikler kistoid makula ödemeine benzerlik gösterir ancak FFA'da geç dönem boyanma olmaması ile ayrılabilir.

### Tedavi:

Etkili tedavi yöntemi yoktur. Aile taraması ve genetik danışma önem taşımaktadır. Retina dekolmanı geliştiğinde sonuçlar ve prognoz başarılı deęildir. Retina yırtıkları için yapılan tedavi konjenital hereditör retinoskizisdekine benzer ve retinoskizisin dış tabakasındaki yırtıklar için koruyucu tedavi önerilmez<sup>9,10,14</sup>.

### Fasyal Yarık Sendromlarında Vitreoretinal Dejenerasyon:

Vitreoretinal dejenerasyon ve yüz orta hat yarık sendromları birçok oküler ve sistemik defekt ile birlikte olabilir. Hereditör geçişin otozomal dominant olduğu düşünülmektedir.

### Klinik Özellikler:

Vitreus boşluęunda epiretinal membran oluşumu ve fibriller yoğunlaşma ile birlikte



optik olarak boş vitreus görülür. Retinada ise damarlar etrafındaki pigmentasyon, latis dejenerasyonu, retina yırtıkları ve reküren dekolmanlar görülebilir. Yüksek miyopide görülen değişiklikler sıklıkla görülür. Eşlik eden diğer oküler bozukluklardan çok, yüksek sıklıkla görülen retina dekolmanı görme azalmasına neden olur. Fundus görünümü değişiklikler göstermesine karşın aynı ailede benzer fundus değişiklikleri görülür.

Göz dışı bulguları ise, büyük farklılıklar gösterebilir. İskelet bozuklukları, işitme kaybı ve değişik vücut yapısı sıklıkla görülür. En karakteristik görünüm, hipoplazik maksilla, basık burun kökü ve burundur.

Elektrofizyolojik ve diğer psikofizik testlerde elde edilmiş yeterli bilgi olmamasına karşın, hastaların büyük çoğunluğunda retina klinik ve fonksiyon olarak normal olması nedeni ile bu testlerde de belirgin bozukluklar beklenmemektedir.

#### **Ayırıcı Tanı:**

Ailede fasyal orta hat yarık sendromu ve retina dekolmanı veya vitreoretinal dejenerasyon öyküsünün olması tanı için yeterlidir. Teşhis, hikaye ve fizik muayene ile konabilir, özel önem taşıyan tetkik yoktur.

#### **Tedavi:**

Aile taraması, genetik danışma ve retina yırtık ve dekolmanlarına uygun yöntemle müdahale önerilmektedir. Bu hastalarda da retina dekolmanı riskinin fazla olması nedeni ile retina yırtıkları için koruyucu tedavi önerilmektedir.

Yüzdeki yarık, minimal olmasına karşın iskelet defektleri olabileceğinden vitreoretinal dejenerasyonu olan hastalarda dikkatli sistemik muayene yapılmalıdır. Ayrıca yüzünde yarık ve aile hikayesinde retina dekolmanı olan kişilerde sık aralıklarla göz muayenesi yapılmalıdır. Retina dekolmanı geliştiğinde hemen cerrahi planlanmalıdır ancak bu hastalarda proliferatif vitreoretinopati riskinin de fazla olduğu unutulmamalıdır<sup>1</sup>.

#### **Familiyal Eksudatif Vitreoretinopati (FEV):**

İlk kez 1969 yılında Criswick ve Schepens tarafından tanımlanmıştır. Etiyolojisi bilinmemektedir. Otozomal dominant geçiş gösterdiği kabul edilmesine karşın yapılan bazı çalışmalarda X'e bağlı geçiş gösterdiği ileri sürülmüştür<sup>15,16</sup>. Semptomatik olan hastaların akrabalarında da subklinik olarak görülebilir. Etkilenmiş ailelerde yapılan çalışmalarda %85 ora-

nda asemptomatik kişilere rastlanmıştır. Genellikle gençleri etkiler ve çift- taraflıdır. Sistemik bulgu yoktur.

#### **Klinik Özellikler:**

Primer olarak vitreus ve retina etkilenir. Görmedeki azalma yavaş fakat ilerleyicidir. Geç dönemde şaşılık, katarakt ve nistagmus gibi şikayetlere neden olur. Fundus değişiklikleri hafif, orta veya şiddetli olabilir. Asemptomatik olan kişilerde retina periferinde avasküler saha izlenir. Hafif derecedeki fundus bulguları retina periferinde görülür, basmakla ve/veya basmadan retinada beyazlık ve retina damarlarında anormallik izlenir. Damarlar sayı ve genişlik olarak fazladır ve ora serrataya dek uzanırlar. Orta derecedeki fundus değişiklikleri periferde ve arka kutupta izlenir. Periferik retinada dilate ve kıvrımlı damarlar, retina ve vitreusta neovaskülarizasyon ve bunlara bağlı olarak tekrarlayıcı retina ve vitreus kanamaları, subretinal ve intraretinal eksudalar ve retina yırtıkları görülür. Fundus muayenesindeki en belirgin özellik periferik retinadaki eksudasyondur ve periferik üveitlerdekinin aksine ora serrata arkasında yer alır ve genellikle de temporal yarıdadır. İleri tutulum olan kişilerde ise vitreus içinde, her kadranda ve hem periferde, hem de santralde organize olmuş membranlar görülür ve bunlar retina ile sıkı bağlantılı olarak izlenir, sıklıkla da büyük, yeni damarlar içerirler. Lokalize retina dekolmanı, geniş bant şeklinde disk temporaline uzanır ve prematür retinopatisi ile karışabilir. Retina dekolmanı lokalize olabileceği gibi tüm kadrantları da etkileyebilir. Arka kutupta papillanın çekilmesi ve makulanın yer değiştirmesi görülebilir. Fundus değişiklikleri yavaş olarak ilerler, damarlarda proliferasyon artışı, eksudasyonda artma, membran oluşumu ve retina dekolmanı görülür. Total retina dekolmanı, yoğun preretinal traksiyon ve optik atrofi ilerlemiş vakalarda görülür. Tüm bu fundus değişikliklerinin yanısıra katarakt, iris atrofi, glokom ve bant keratopati genel tabloya eşlik edebilir.

#### **Vitreus Bulguları:**

Hafif olgularda vitreusda büzülme vardır. Özellikle vitreus tabanı ve korteksde vitreus kondansedir. Basmakla beyazlık gösteren bölgelerde vitreus retinaya yapışık ve sıklıkla periferik kistoid dejenerasyon gözlenir. Ancak bazen vitreus jelinde likefaksiyon olabilir ve vitreus korteksi arka kutupta optik disk ve makula dışında dekole olabilir. Orta ve şiddetli olgularda da vitreus bulguları benzerlik gösterir.

rir. Vitreus diffüz olarak bulanıktır. Vitreus içindeki hücre ve proteinlerin kontrakte olmaları nedeni ile kartaneleri gibi görünüm ortaya çıkar. Periferdeki fibrovasküler membran sikatrisyel retrolental fibroplazi görünümüne neden olur. Optik disk ve makula organize fibrovasküler doku ile periferde, özellikle de temporale çekilir. Vitreus kontraksiyonu daima olan bir bulgudur. Hastalık ilerledikçe vitreus kanaması, regmatojen, traksiyonel retina dekolmanı ve yoğun preretinal organizasyon sıklıkla görülür<sup>9,10,15,17</sup>.

Klinik olarak FEV'yi bulgulara göre 3 evreye ayırmak mümkündür. Evre 1'de vitreoretinal yüzey değişiklikleri, vitreus bantları ve membranları ve periferik retina dejenerasyonu görülür. Evre 2'de genişlemiş ve kıvrımları artmış retina damarları, retinada eksudalar, temporal periferde kabarık fibrovasküler kitle, lokalize retina dekolmanı, makula ve diskin çekilmesi vardır. En ileri olan evre 3'de ise retina dekolmanı ve yoğun subretinal eksudalar ve vitreus membranları, ön segmentte ise katarakt oluşumu, iris atrofi, bant keratopati ve glokom izlenir<sup>18</sup>.

#### Ayırıcı Tanıda;

Retrolental fibroplazi, periferik üveit, Coats hastalığı, konjenital retinal septum, anjiomatosis retina ve Eales hastalığı düşünülmelidir. Skatrisyel dönemdeki retrolental fibroplazi, periferik fundustaki sarı eksuda ve traksiyonel retina dekolmanı ile benzerlik gösterir. Ancak FEV'in hereditör olması, bebeğin miadında olması ve oksijen tedavisi hikayesi olmaması ile prematür retinopatiden ayrılır.

Periferik üveit de FEV gibi bilateraldir (%70) ve özellikle çocuklarda ve genç erişkinlerde görülür. Nadiren aile hikayesi mevcuttur. Eksudalar ora serrataya yakındır, pars planada özellikle de alt kadranda görülür, genellikle arka vitreus dekolmanı vardır.

Coats hastalığı klinik olarak FEV'ye benzerlik gösterir ancak ailesel veya hereditör değildir, nadiren çift- taraflı tutulum gösterir. Coats hastalığında eksudalar subretinaldir ve fundusta herhangi bir yerde yerleşim gösterebilir, vitreus tutulumu nadirdir.

Konjenital retinal septum, persistan hiperplastik primer vitreusun arka formudur. Ektopik makula ve retina kıvrımları FEV'yi anımsatır. Ailesel geçiş eğilimi gösterir. Vitreus bulanıktır ancak hücre yoktur, fundusun alt temporal kadranda görülür, bazen kalıcı hyaloid damarlarla birlikte. Vitreus jelindeki bulgular yoktur veya minimaldir.

Anjiomatosis retina %50 bilateraldir, %20 oranında da aile hikayesi vardır. Vasküler anomaliler FEV'ye benzerlik gösterir.

Eales hastalığındaki eksudalar ve rekürren kanamalar FEV ile benzerlik gösterir. Sağlıklı genç erkeklerde görülmesi ve ailesel olması ile ayırıcı tanı yapılabilir.

#### Tedavi:

Sonuçlar iyi değildir. Dekolman tedavisi veya vitrektomi yapılsa dahi prognoz zayıftır, sıklıkla körlükle sonuçlanır<sup>1</sup>.

#### KONJENİTAL RETİNA DEKOLMANI

Doğuştan olan retina dekolmanı genetik olarak belirleneceği gibi diğer nedenlerle de olabilir. Genetik geçişli konjenital retina dekolmanının esas olarak 3 sebebi vardır;

- 1- Retina displazisi,
- 2- Retinanın falsiform katlantısı,
- 3- Norrie's hastalığı.

**1- Retina Dizplazisi:** Tek başına olabileceği gibi diğer sistemik hastalıklarla birlikte de olabilir. Kalıtsal olabileceği ileri sürülmüştür. Retina displazisi ile birlikte kromozomal anomalilerde tanımlanmıştır. Yapılan çalışmalar da intrauterin enfeksiyon veya travmanın neden olabileceği bildirilmiştir. Klinik olarak; şiddetli olanlarda bilateral, retrolental kitle olarak görülür. Kitlenin çekmesine bağlı olarak silier çıkıntılar uzamıştır ve bazı vakalarda tipik persistan hiperplastik primer vitreus da olabilir. Gözler genellikle mikroftalmiktir özellikle de trizomi 13 ile birlikte olanlar. Ayrıca bu vakalarda katarakt ve glokomda görülür.

**2- Falsiform Katlantı:** Retina displazisinin hafif şekilleri retinanın falsiform dekolmanı veya falsiform retina katlantısı olarak adlandırılır. Tek veya iki taraflı tutulum gösterebilir. Sıklıkla sağlam gözlerde görülür. Optik sinir başından silier cisme uzanan belirgin bir retina katlantısı izlenir. Katlantı her kadranda olabilmesine karşın sıklıkla alt temporal kadranda. Çoğu vakada hyaloid damar kalıntıları görülür. Değişen derecelerde traksiyonel retina dekolmanı eşlik eder. Falsiform dekolman vakalarında görülen fundus değişiklikleri posterior hiperplastik primer vitreusa benzerlik gösterir. Görme genellikle ileri derecede etkilenmiştir. Oldukça nadir görülen bir durum olmasına karşın prematür retinopati, ailesel eksudatif vitreoretinopati ve Toxocara canis enfeksiyonu gibi daha sık görülen durumlardan ayrılmalıdır. Retina dekolmanı olmadan tüm retina

disgenezi olabilir ve retinanın gliozisi görülebilir.

**3- Norrie Hastalığı:** Retina displazisinin X'e bağlı geçiş gösteren tipidir. İlk kez 1927 yılında Norrie tarafından tanımlanmıştır. X'e bağlı geçiş gösterdiğinden taşıyıcı bayanlar etkilenmez. Etkilenen erkek çocuklarda lens arkasındaki fibrovasküler kitleye bağlı olarak lökokori görülebilir. Etkilenen gözlerde persistan hiperplastik primer vitreus tabloya eşlik eder ve iki taraflı körlük ile sonuçlanır. Göz bulgularının yanısıra etkilenen hastaların %25'inde mental retardasyon ve yine %25'inde duyma güçlüğü vardır. Histolojik olarak incelendiğinde retinada displazi vardır ancak erkek hasta olması ve eşlik eden mental retardasyon, duyma güçlüğü gibi bulgularla retinal displaziden ayrılır. Ailesel vakalarda prenatal teşhis ile koruyucu tedavi planlanabilir.

Retina dekolmanının eşlik ettiği herediter sistemik hastalıklar içerisinde en sık görülen Stickler sendromudur. Bunun yanısıra Marfan sendromu, hemosistiniüri, Ehlers-Danlos sendromu, oraklaşan anemiler ve diyabet (proliferatif retinopati) retina dekolmanının diğer önemli nedenleridir. Retina dekolmanına neden olan gelişimsel malformasyonlar ise, optik sinir başı piti, Morning Glory disk anomalisi, optik sinir başı kolobomu, retina ve koroid kolobomu, persistan hiperplastik primer vitreus ve lens kolobomudur<sup>2</sup>.

#### KAYNAKLAR:

- 1- Robertson JE Jr, Meyer SM: Hereditary vitreoretinal degenerations. In: Retina. Ryan SJ. ed. The C.V Mosby Company, St Louis 1989, vol I, chapter 24, pp.469-479
- 2- Michels RG, Wilkinson CP, Rice TA: Retinal Detachment. The CV Mosby Company St Louis, 1990, pp. 101-169.
- 3- Pollack A, Uchenik D, Chemke J, Oliver M: Prophylactic laser photocoagulation in hereditary snowflake vitreoretinal degeneration. Arch Ophthalmol 1983; 101: 1536-39.
- 4- Greven CM, Moreno RJ, Tasman W: Unusual manifestations of X-linked retinoschisis. Tr Am Ophthalmol Soc 1990; 38: 211-28.

- 5- Sieving PA, Bingham EL, Roth MS, Young MR, Bohne M, Kuo CY, Ginsburg D: Linkage relationship of X-linked Juvenile Retinoschisis with Xp22.1-p22.3 probes. Am J Hum Genet 1990; 47: 616-21.
- 6- Tasman W, Greven C, Moreno R: Nasal retinal dragging in X-linked retinoschisis. Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol 1991; 229: 319-22.
- 7- Condon GP, Brownstein S, Wang NS, Kearns AF, Ewing CC: Congenital hereditary (juvenile X-linked) retinoschisis. Arch Ophthalmol 1986; 104: 576-583.
- 8- Kellner U, Brümmer S, Foerster MH, Wessing A: X-linked congenital retinoschisis. Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol 1990; 228: 432-37.
- 9- Tolentino FI, Schepens CI, Freeman MH: Vitreoretinal Disorders Diagnosis and Management. WB Saunders, Philadelphia, 1976, pp. 242-68.
- 10- Schroeder RP, Tasman W, Benson WE: Diseases of the retina and vitreus. In Pediatric Ophthalmology (3.Baskı). Nelson LB, Calhoun JH, Harley RD eds. W.B. Saunders Company, Philadelphia, 1991, chapter 13, pp. 292-309.
- 11- Zlotogora J, Sagi M, Schuper A, Leiba H, Merin S: Variability of Stickler syndrome. Am J Med Genet 1992; 42: 337-39.
- 12- Bonaventure J, Philippe C, Plessis G, Vigneron J, Lasselain C, Maroteaux P, Gilgenkrantz S: Linkage study in a large pedigree with Stickler syndrome: exclusion of COL2A1 as the mutant gene. Hum Genet 1992; 90: 164-68.
- 13- Brown DM, Nichols BE, Weingeist TA, Sheffield VC, Kimura AE, Stone EM: Procollagen II gene mutation in Stickler syndrome. Arch Ophthalmol 1992; 110: 1589-93.
- 14- Nasr YG, Cherfan GM, Michels RG, Wilkinson CP: Goldmann-Favre maculopathy. Retina 1990; 10(3): 178-180.
- 15- Feldman EL, Norris JL, Cleasby GW: Autosomal Dominant Exudative Vitreoretinopathy. Arch Ophthalmol 1983; 101: 1532-35.
- 16- Plager DA, Orgel IK, Ellis FD, Hartzler M, Trese MT, Shastry BS: X-linked recessive Familial Exudate ve Vitreoretinopathy. Am J Ophthalmol 1992; 114: 145-8.
- 17- Li Y, Fuhrmann C, Gal A, Laqua H: The gene for autosomal dominant Familial Exudative Vitreoretinopathy (Criswick-Schepens) on the long arm of chromosome 11. Arch Ophthalmol 1984; 113: 712-3.
- 18- Gow J, Oliver GL: Familial Exudative Vitreoretinopathy: An extended view. Arch Ophthalmol 1971; 86: 150-5.