

Bilateral Makula Kolobomu ve Retinitis Pigmentoza Birlikteliği

The Association of Bilateral Macular Coloboma and Retinitis Pigmentosa

Aylin YAMAN¹, Özlem BARUT SELVER², Zeynep ÖZBEK³, A. Tülin BERK⁴

Olgu Sunumu

Case Report

ÖZ

Otuz bir yaşındaki erkek hasta, her iki gözde ışıktan rahatsız olma ve görme azlığı şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Görme keskinlikleri her iki gözde ışık persepsiyonu düzeyindeydi. Ön segment muayenesi normal sınırlardaydı. Horizontal pandüler nistagmusu bulunan hastanın fundus muayenesinde bilateral pigmente makula kolobomu ve perifer retinada kemik spekülleri şeklinde pigmentasyon, balmumu optik atrofi ve arteriyel incelme ile karakterize retinitis pigmentosa saptandı. Çekilen fundus floresein anjiyografisinde (FFA) kemik spekülleri şeklindeki pigmentasyon ve kolobom sınırlarına uyan bölgelerde hipofloresans olduğu görüldü. Hereditör makula kolobomları retinitis pigmentosanın da içinde yer aldığı hereditör retina hastalıkları ile birlikte görülebilir. Burada nadir olarak rapor edilen retinitis pigmentosa ve makula kolobomu beraberliği olan bir olgu sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Makula kolobomu, retinitis pigmentosa.

ABSTRACT

A 31-year-old man presented with photophobia and markedly reduced visual acuity. In his ophthalmological examination, visual acuity was light perception in both eyes and pendular nystagmus was detected. Anterior segments were normal. In both eyes, fundus examination showed large pigmented macular colobomatous atrophy, and signs of retinitis pigmentosa like bone spicules, waxy pallor of the optic disc, and attenuated retinal vessels. FFA revealed, in both eyes, hypofluorescent areas in macular colobomatous atrophy and pigmentation like bone spicules. Hereditary macular coloboma may be associated with hereditary retinal disease like retinitis pigmentosa. Herein, a patient with bilateral macular coloboma and retinitis pigmentosa is presented.

Key Words: Macular coloboma, retinitis pigmentosa.

Ret-Vit 2007;15:301-303

GİRİŞ

Makula kolobomu, çevresi normal retina ile çevrili çukurlaşmış beyaz veya pigmente lezyonlar şeklinde görülmektedir.¹ Makula kolobomları genellikle lokalize nöroektodermal veya mezodermal gelişim bozukluğundan kaynaklanmaktadır. Edinsel olarak da görülebilen makula kolobomları enfeksiyöz kaynaklı (intrauterin Tokoplazma enfeksiyonu) olarak ortaya çıkmaktadır. Retinitis pigmentosa loş ışıkta az görme, konsantrik görme alanı daralması, fundusta kemik spekülü tarzında pig-

mentasyon, bal mumu optik atrofi, arteriyel incelme, elektroretinografide fotoreseptör hücre disfonksiyonu ile karakterize hereditör bir hastalık grubunun genel adı olarak tanımlanabilir. Otozomal dominant, otozomal resesif, X'e bağlı olarak geçiş gösterebileceği gibi izole vakalar da görülebilir. Makuler kolobom ve retinal dejenerasyonların birlikteliği nadiren rapor edilmiştir. Biz de bir olgu ile makula kolobomu ile retinitis pigmentosa birlikteliğini vurgulamayı amaçladık.

Geliş Tarihi : 31/01/2007

Kabul Tarihi : 12/04/2007

Received : January 31, 2007

Accepted: April 12, 2007

- 1- Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D., İzmir, Uzm. Dr.
- 2- Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D., İzmir, Asistan Dr.
- 3- Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D., İzmir, Yard. Doç. Dr.
- 4- Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D., İzmir, Prof. Dr.

- 1- M.D., Dokuz Eylül University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology İzmir/TURKEY
YAMAN A., aylinyaman@gmail.com
- 2- M.D. Assistant, Dokuz Eylül University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology İzmir/TURKEY
SELVER Ö.B.,
- 3- M.D. Assistant Professor, Dokuz Eylül University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology İzmir/TURKEY
ÖZBEK Z.,
- 4- M.D. Professor, Dokuz Eylül University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology İzmir/TURKEY
BERK A.T., tulin.berk@deu.edu.tr

Correspondence: M.D., Aylin YAMAN
Dokuz Eylül University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology
İzmir/TURKEY

OLGU SUNUMU

Otuz bir yaşındaki erkek hasta, her iki gözde görme azlığı ve ışıktan rahatsız olma şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hepatit B taşıyıcılığı dışında bilinen sistemik hastalığı yoktu. Hikayesinden hastanın görme azlığının yaklaşık on yaşında başladığı, giderek ilerlediği ve son 7 yıldır da ileri derecede az gördüğü öğrenildi. Aile hikayesinde akraba evliliği olmadığı ve benzer bulgulara sahip başka bir akraba bulunmadığı öğrenildi. Yapılan göz muayenesinde, görme keskinliği her iki gözde ışık persepsiyonu düzeyindeydi. Biyomikroskopik muayenesinde ön segmentin doğal olduğu görüldü. Göz içi basıncı (GİB) sağ gözde 13 mmHg, sol gözde 12 mmHg olarak ölçüldü. Horizontal pandüler nistagmusu mevcuttu. Fundus muayenesinde bilateral etrafı pigmente makula kolobomu olduğu saptandı. Ayrıca retinada kemik spekülleri şeklinde pigmentasyon, balmumu optik atrofi ve arteriyel incelleme olması sebebiyle hastada eşlik eden retinitis pigmentoza teşhis edildi (Resim 1a-b). Hastanın fundus floresein anjiyografisinde, kemik spekülleri şeklindeki pigmentasyon ve kolobom sınırlarına uyan bölgelerde hipofloresans izlenmekteydi (Resim 2a-b). Yapılan ERG'sinde skotopik fazda silinme ve fotopik fazda belirgin amplitüd düşüklüğü mevcuttu ve ileri evrede retinitis pigmentoza ile uyumlu olduğu tespit edildi.

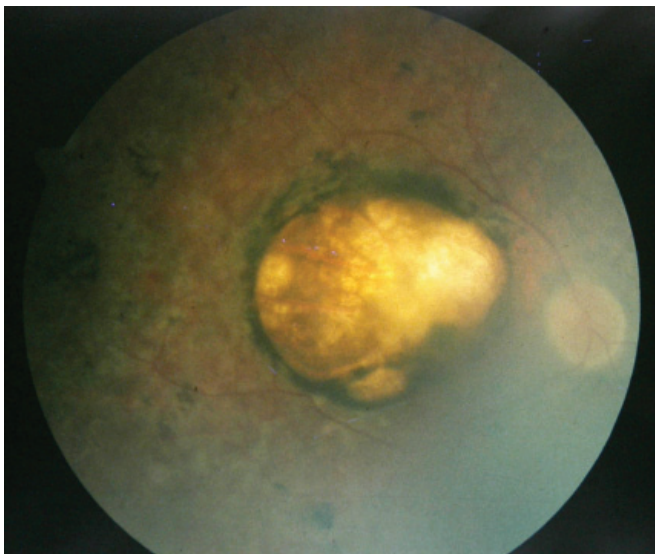
TARTIŞMA

Mann makular kolobomları oftalmoskopik görünümüne göre 3 ayrı tip olarak sınıflamıştır ve makuler displazi adını önermiştir.² Buna göre makuler kolobomlar; pigmente, non pigmente ve anormal koroidal damarlarla birlikte izlenen makuler kolobomlar olarak sınıflanabilir. En sık görülen tip pigmente makula kolobomlarıdır. Bu tip, makulada dairesel bir yama içerir ve bu yama düzensiz bir pigment kümesi ile kaplıdır. Bu pigment kümesinin altında koryokapillaris eksiktir ancak belirgin küçük sklera parçaları ve az miktarda koroidal damarlar görülebilir.

Skleral ektazi yoktur ve normal retinal damarlar pigmente alanın üzerinden geçer ki bu da asıl lezyonun en azından daha derin retina katlarına uzandığını gösterir. Nonpigmente makula kolobomunda, makulada genellikle ektatik skleradan oluşan beyaz zeminli oval bir yama mevcuttur. Lezyonun kenarında bazen pigment gruplaşması vardır ve retinal damarlar retinanın da duruma dahil olduğunu gösterir tarzda kolobom kenarında sonlanırlar. Üçüncü ve nadir tip ise kolobomla birlikte anastomozlaşan veya lezyondan vitreusa uzanan anormal damarlarla birlikte görülür. Tüm kolobom vakaları bu üç gruba kolaylıkla dahil edilemez ve ara formlar ortaya çıkabilir.³

Bu makula lezyonlarının klinik özellikleri ve oluşumunu açıklayan kesin bir açıklama bulunmamakla birlikte öngörülen çeşitli teoriler mevcuttur. Bu teoriler gelişimsel ve patolojik etioloji olmak üzere iki ana gruba ayrılmaktadır. İlk teoriye göre makula kolobomları, intrauterin veya doğumdan hemen sonra ortaya çıkan, enfeksiyon gibi patolojik bir sürece bağlı olarak normal gelişimde dezorganizasyon sonucu ortaya çıkmaktadır. Özellikle Mann² intrauterin Toxoplazma enfeksiyonlarının, çoğu makuler lezyonun oluşumundan sorumlu olduğu inancındadır. Diğer enfektif ajanlar da benzer makula lezyonlarına sebep olabilmektedir ancak enfektif nedenler ailesel makula kolobomu olgularını açıklayamamaktadır.⁴⁻⁷ Konjenital toksoplazma koryoretiniti diğer kardeşlerde görülmemekte ve yalnızca nonimmün bir annenin gebelikte geçirdiği enfeksiyonu ile ortaya çıkmaktadır.

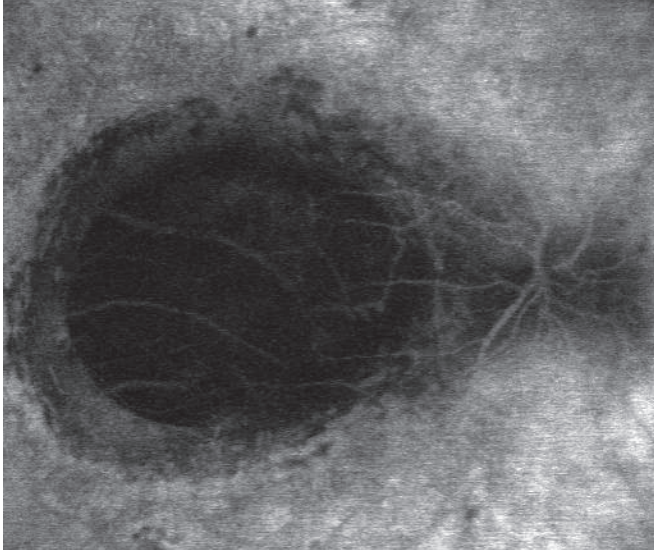
İkinci teoride, göz gelişimindeki bir bozukluk söz konusudur. Gelişimsel defekti açıklayan üç ihtimal mevcuttur. Optik vezikül gelişimindeki defekten, nöroektodermal hücrelerdeki lokalize anomaliden veya optik vezikülü çevreleyen mezodermin gelişimindeki anormalikten kaynaklanabileceği düşünülmektedir. Freedman⁸) yayınladığı olgusunda makuler kolobom, keratokonus ve retinitis pigmentoza birlikteliğinin ektodermal bir sendromun parçası olabileceğini ileri sürmüştür. 1966 yılın-



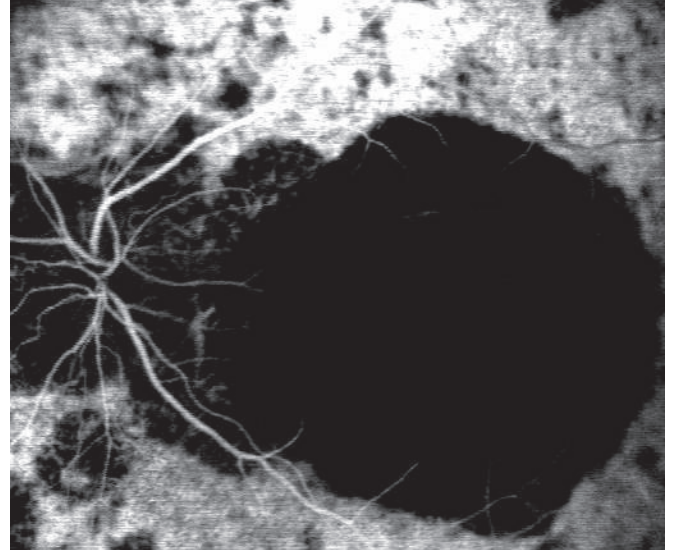
Resim 1a: Sağ gözün renkli fundus fotoğrafı, pigmente makula kolobomu ve retina periferinde kemik spekülleri tarzı pigment kümelenmesi izlenmektedir.



Resim 1b: Sol gözün renkli fundus fotoğrafı, pigmente makula kolobomu ve retina periferinde kemik spekülleri tarzında pigment kümelenmesi izlenmektedir.



Resim 1a: Sağ gözün renkli fundus fotoğrafı, pigmente makula kolobomu ve retina periferinde kemik spekülleri tarzı pigment kümelenmesi izlenmekte.



Resim 1b: Sol gözün renkli fundus fotoğrafı, pigmente makula kolobomu ve retina periferinde kemik spekülleri tarzında pigment kümelenmesi.

da Mohan 12 olguluk serisinde keratokonus ve retinitis pigmentozanın, makuler kolobom veya değişik makuler lezyonlarla beraberliğine dikkati çekmiş ve ektodermal bir sendrom olabileceğini belirtmiştir.⁶

Bilateral makuler kolobomların yine nadir olmakla birlikte Leber'in konjenital amarozi, kon-rod distrofisi gibi diğer herediter retinal hastalıklarla da birlikteliği yayınlanmıştır.⁸⁻¹⁰ Ayrıca Joubert's sendromu, idiyopatik kalsiüri, renal anomaliler, iskelet anomalileri ile birlikte de görülebilmektedir.¹¹⁻¹² Otozomal dominant ve muhtemel otozomal resesif geçiş gösteren olgular yayınlanmıştır.^{4-7,11,12}

Bizim vakamızda görme kaybının etiyojisinde bilateral makuler kolobomlara eşlik eden periferik retinada retinitis pigmentoza ile uyumlu pigment kümelenmelerinin olduğunu gözledik. Görme prognozunun kötü olduğu bu klinik birliktelik akılda tutulmalı, ailesel vakalar açısından genetik danışma sağlanmalıdır.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Wright KW, Spiegel PH: Pediatric ophthalmology and strabismus. New York: Springer-Verlag Inc. 2003:656-658.
2. Mann I: Developmental abnormalities of the eye. Philadelphia: J.B. Lippincott Co. 1957:152.
3. Moore AT, Taylor DS, Harden A: Bilateral macular dysplasia ('colobomata') and congenital retinal dystrophy. Br J Ophthalmology. 1985;69:691-699.
4. Parmeggiani F, Milan E, Costagliola C, et al.: Macular coloboma in siblings affected by different phenotypes of retinitis pigmentosa. Eye. 2004;18:421-428.
5. Miller SA, Bresnick G: Familial bilateral macular coloboma. Br J Ophthalmol. 1978;62:261-264.
6. Mohan M: Ectodermal syndrome keratoconus and associated ocular abnormalities. Orient Arch Ophthalmol. 1966;4:177.
7. Thompson EM, Baraitser M: Sorsby syndrome: a report on further generations of original family. J Med Genet. 1988;25:313-321.
8. Freedman J, Gombos GM: Bilateral macular coloboma, keratoconus and retinitis pigmentosa. Am J Ophthalmol. 1971;3: 664-665.
9. Margolis S, Scher BM, Carr RE: Macular colobomas in Leber's congenital amaurosis. Am J Ophthalmol. 1977;83:27-31.
10. Heckenlively JR, Foxman SG, Parelhoff ES: Retinal dystrophy and macular coloboma. Doc Ophthalmol. 1988;68:257-271.
11. Sorsby A: Congenital coloboma of the macula: together with an account of the familial occurrence of bilateral macular coloboma in association with apical dystrophy of hands and feet. Br J Ophthalmol. 1935;19:65-90.
12. Meier W, Blumberg A, Imahorn W, et al.: Idiopathic Hypercalcaemia with bilateral macular colobomata: a new variant of oculo-renal syndrome. Helv Pediatr Acta. 1979;34:257-269.