

# Goldmann-Favre Sendromlu Bir Olguda Optik Koherens Tomografi Bulguları\*

## Optical Coherence Tomography Findings in a Patient with Goldmann-Favre Syndrome

Mehmet Özgür ZENGİN<sup>1</sup>, Gamze MEN<sup>2</sup>, Mehmet Giray ERSÖZ<sup>3</sup>

### ÖZ

Çalışmamızda Goldmann-Favre sendromu tanısı alan bir olguda gözlenen optik koherens tomografi (OKT) bulgularını bildirmeyi amaçladık. Otuzbeş yaşında erkek hasta gece görme bozukluğu ve görme azlığı yakınması ile kliniğimize başvurdu. Düzeltilmiş görme keskinliği sağ ve sol gözde 0.2 seviyesindeydi. Fundus muayenesinde makülada yıldız görüntüsü veren mikrokistler ile birlikte retina pigment epitelinde hafif bir atrofi izlendi. Elektoretinografide ağırlıklı olarak skotopik yanıtta bozukluk ve elektoretinografinin tüm evrelerinde genlik azalması ortaya çıktı. Fundus floresein anjiyografide sızıntı gözlenmedi. OKT'de her iki foveanın iç ve dış retina katlarını ince doku bantları ile birbirinden ayıran ufak kistik alanlar görüldü. Bu alanlar bütün retina katmanlarında yerleşmişti. Beş yıllık takip süresinin sonunda kistik yapıların kollabe olduğu görüldü. OKT, Goldmann-Favre sendromunda retinada ortaya çıkan bu yapısal değişiklikleri göstermede faydalı bir tetkiktir.

**Anahtar Kelimeler:** Goldmann-Favre sendromu, kistik yapıların kollapsı, optik koherens tomografi.

### ABSTRACT

The aim of this study is to report the optical coherence tomography (OCT) findings in a patient diagnosed with Goldmann-Favre syndrome. A 35-year-old man complaining of visual deterioration and night blindness was evaluated. Ophthalmological examination revealed a best corrected visual acuity of 20/100 on both eyes. Fundus evaluation showed foveal microcysts (arranged like a star) along with mild atrophy of the retinal pigment epithelium. Scotopic electroretinogram (ERG) was almost non-recordable. Photopic electroretinograms showed marked reduction of the amplitudes. No leakage was observed on the fluorescein angiography. OCT revealed small cystic spaces that formed bridges between the outer and inner retinal layers in the fovea. These cystic spaces were located in all retinal layers. Collaps of the cystic spaces was observed after five-years follow-up. These findings demonstrated that OCT is a useful test to evaluate the structural findings observed in Goldmann-Favre syndrome.

**Key Words:** Collaps of the cystic spaces, Goldmann-Favre syndrome, optical coherence tomography.

\* Bu çalışma; 39. TOD Ulusal Oftalmoloji Kongresi'nde sunulmuştur.

- 1- M.D., İzmir Tepecik Training and Research Hospital Eye Clinic, İzmir/TURKEY  
ZENGİN M.Ö., mehmetozgurzengin@yahoo.com
- 2- M.D. Associate Professor, İzmir Tepecik Training and Research Hospital Eye Clinic, İzmir/TURKEY  
MEN G., gamzemen@hotmail.com
- 3- M.D. Asistant, İzmir Tepecik Training and Research Hospital Eye Clinic, İzmir/TURKEY  
ERSÖZ M.G., migirayersoz@gmail.com

Geliş Tarihi - Received: 26.07.2011  
Kabul Tarihi - Accepted: 28.10.2011  
Ret-Vit 2012;20:74-78

Yazışma Adresi / Correspondence Address: M.D. Mehmet Özgür ZENGİN  
Tepecik Training and Research Hospital Eye Clinic, İzmir/TURKEY  
Phone: +90 212 233 13 10  
E-Mail: mehmetozgurzengin@yahoo.com

## GİRİŞ

Goldmann-Favre sendromu bilateral, otozomal resesif geçiş gösteren ve nadir görülen bir vitreoretinal dejenerasyondur. Gece körlüğü, görme azlığı, dejeneratif vitreus değişiklikleri, atipik periferik pigmenter distrofi ve periferal ve maküler retinoskizis ile karakterizedir.<sup>1,2</sup> Arka subkapsüler katarakt, azalmış Elektoretinografi (ERG) cevapları, progresif periferik görme alanında bozulmalar ve karanlığa uyum bozukluğu eşlik eden bulgulardır. Maküler retinoskizis oftalmoskopik olarak karakteristik mikrokistik görünüm gösterir. Bu lezyonlar floresein anjiyografide boyanmaz. Arka kutupta intraretinal ayrılmadaki ilerleme sonucunda iç tabakalarda retinoskizis gelişir ve bu da görme keskinliğinde azalmaya yol açar.<sup>3,4</sup> Özellikle son yıllarda yaygın olarak kullanıma giren optik koherens tomografi (OKT) yapısal değişiklikleri histolojik kesitlere benzer şekilde gösterebilen ve non-invazif özelliği sayesinde kolaylıkla uygulanabilen bir tanısal görüntüleme yöntemidir.

Çalışmamızda klinik ve elektoretinografik bulgular ile Goldmann-Favre sendromu tanısı düşünülen bir olguda gözlenen foveal değişiklikleri OKT yardımı ile incelemeyi amaçladık.

## OLGU SUNUMU

Otuzbeş yaşında erkek hasta gece görme bozukluğu ve görme azlığı yakınması ile kliniğimize başvurdu. Her iki gözde 20/200 olan görme keskinliği, sağ ve sol gözde düzeltme ile 20/100 seviyesine çıkıyordu. Herhangi bir sistemik hastalığı ve ilaç kullanma hikayesi bulunmayan hastanın aile anamnezinde de özellik yoktu. Biyomikroskopik muayenede vitreus kavitesinin yer yer gözlenen fibriller dışında boş olduğu görüldü. Fundus muayenesinde makülada kistik değişiklikler, periferde ise diffüz korioretinal atrofiye ek olarak yer yer ufak pigmentasyonlar belirlendi. Her iki gözde periferik retina muayenesinde retinoskizis saptandı.

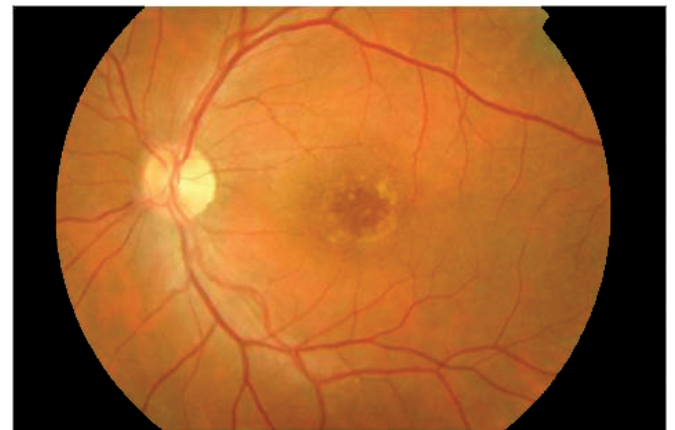


ERG testinde rod yanıtı silik olduğu için kaydedilemedi. Maksimal kombine yanıt genliği her iki gözde normalden düşüktü. Bu aşamada b dalgasının genliği a dalgasının genliğine göre daha fazla etkilendiği için negatif ağırlıklı dalga şeklinin ortaya çıktığı görüldü. Skotopik osilatuar potansiyel genlikleri her iki gözde normalden düşüktü; dalga ortaya çıkışı gecikmişti. 30 Hz flicker yanıtı genliği ise her iki gözde yine düşüktü. Her iki gözde foveada belirlenen kistik alanlar (Resim 1a-b) fundus floresein anjiyografide (FA) gösterilemedi, bu bölgelerde floresein göllenmesi veya sızıntısı ortaya çıkmadı. FA'da gözlenen tek değişiklik makülada pigment epitel düzensizliğinden kaynaklanan pencere defekti tarzında hiperfloresansdı (Resim 2a-d).

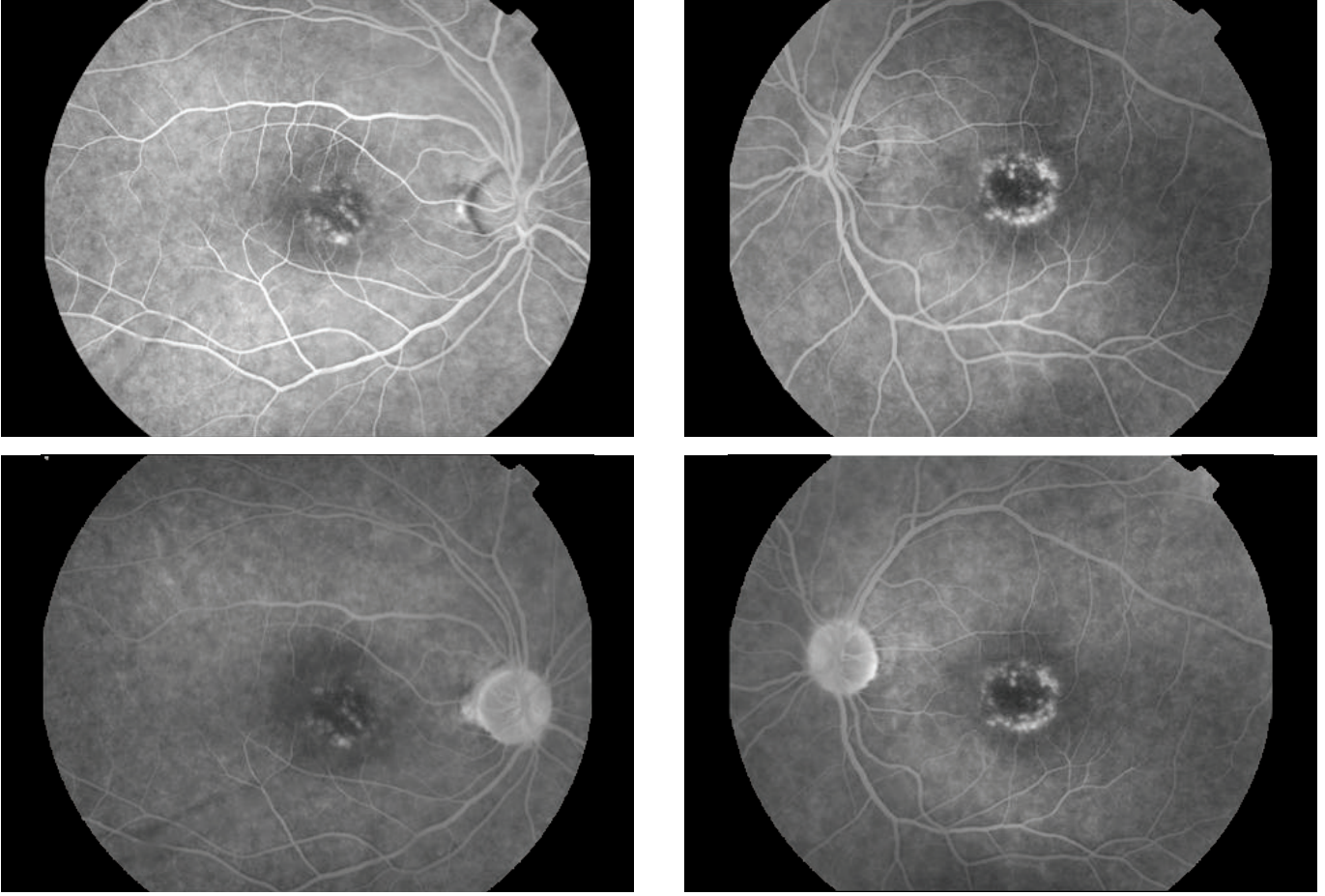
Hastanın makülasında gözlenen yapısal değişiklikler OKT (Stratus OCT scanner, Zeiss Medikal Sistemleri ve Spectralis OCT, Heidelberg Engineering, Heidelberg, Germany) yardımı ile incelendi.

OKT kesitleri her iki makülada kistik yapıların varlığını gösterdi (Resim 3a-b). İnce doku bantları ile birbirinden ayrılan bu kistik yapılar retinanın bütün tabakalarında izlendi.

Bazı kesitlerde kist boyutlarının genişleyerek tüm fovea kalınlığını içerdiği görüldü. Hasta beş yıl boyunca herhangi bir tedavi verilmeden izlendi. Hastanın ilk başvurusundan beş yıl sonra yapılan son muayenesinde (Resim 4a-b) görme keskinliği her iki gözde 20/100 olarak saptandı ve OKT'de maküladaki kistik yapıları da boşluklarında azalma yanında perifoveal bölgede retina içinde küçük kistik oluşumlar gözlemedi. Fovea kontürü bozuk olan hastanın retina yüzeyi normal görünümde izlenmekteydi. Fovea altında kalan retina pigment epiteline ait hiperreflektans yansımanın sınırlarının bozulduğu ve yer yer retina pigment epitelinin incelendiği görüldü (Resim 5a-b). FA'da makülada pigment epitel düzensizliğinden kaynaklanan pencere defekti tarzında hiperfloresans görünüm izlendi (Resim 6a-b).



**Resim 1a,b:** Olgunun ilk muayenesine ait renkli fundus fotoğraf görüntüsünde yıldız şeklinde dizilim gösteren kistik yapıların makülada yerleştiği görülmekte.



**Resim 2a-d:** Olgunun ilk muayenesine ait fundus floresein anjiografide maküla bölgesinde pencere defekti tarzında hiperfloresans izlenmekte.

## TARTIŞMA

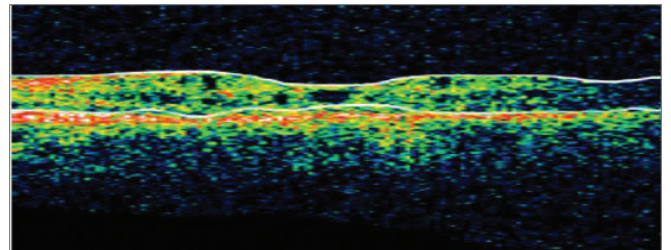
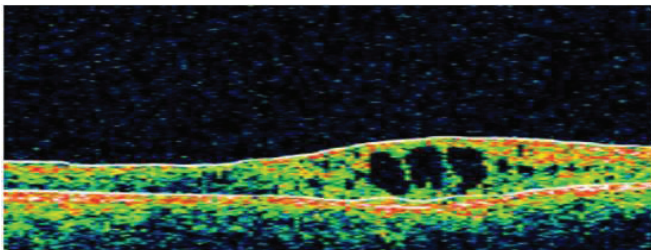
Goldmann-Favre sendromu 1957'de Goldmann ve 1958'de Favre tarafından ilk kez bildirilmiştir. Klinik ve ERG bulguları açısından X'e bağlı retinoskizis ve Enhanced S-cone sendromu Goldmann-Favre sendromuna benzerlik gösterir.<sup>5</sup> Gece körlüğünün varlığı hastalığın erken dönemlerinde bu olguların X'e bağlı retinoskizisten ayrılmasına katkıda bulunur.

Son yıllarda daha hafif klinik bulguların gözleendiği ve kısa dalga boyundaki ışığa karşı ERG yanıtının korunduğu "Enhanced S-cone sendromu" ve Goldmann-Favre sendromunun aynı hastalığın farklı klinik fenotipleri olduğuna ilişkin araştırma sonuçları yayınlanmıştır.<sup>6</sup> Sohn ve ark.,<sup>7</sup> ikisini aynı tablo olarak bildirmişlerdir.

Hastalığın klasik belirtileri ilerleyici görme kaybı ve çocuklukta başlayan gece körlüğüdür. Bizim olgumuzun da başvuru sebebi gece görme bozukluğu ve görme azlığıydı.

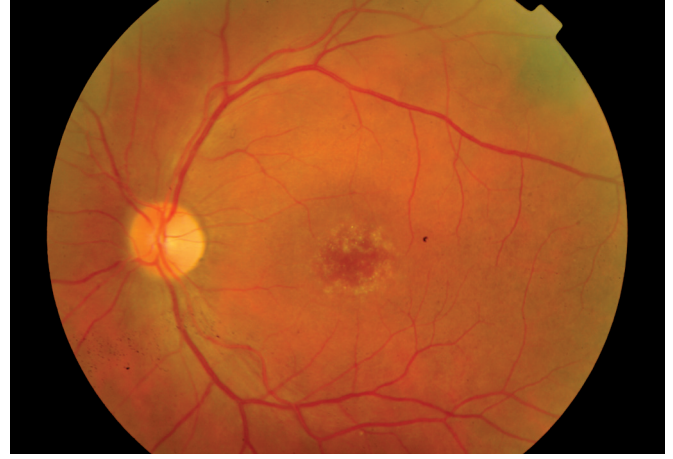
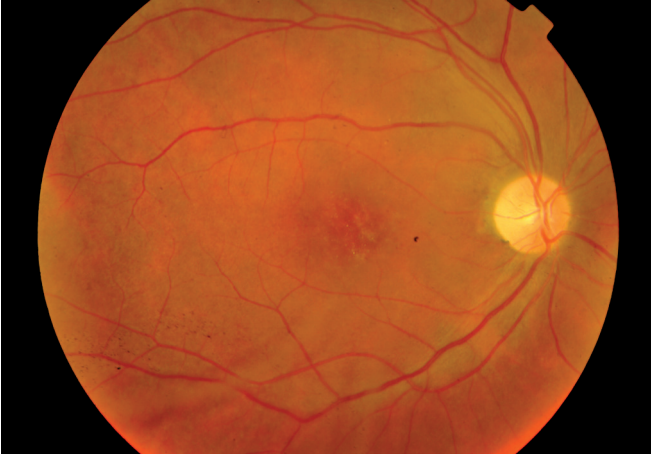
Goldmann-Favre sendromunda ERG bulgularının tutulumun şiddetine göre değişiklik gösterdiği bildirilmiştir.<sup>5</sup> Bu bulgular skotopik ve fotopik koşullarda kayıt edilemeyecek derecede düşük ERG yanıtı ile normale yakın fotopik ERG yanıtı arasında değişiklik gösterebilir.<sup>6</sup> Hastalıktan genellikle en fazla rod yanıtı etkilenir. Rodlarda işlev bozukluğu konlardan önce meydana gelmektedir.

Bizim olgumuzda da ERG'de rod yanıtı tespit edilemedi. Goldmann-Favre sendromunda çevre retina damarlarında incelleme veya tıkanıklıklar görülebilir.

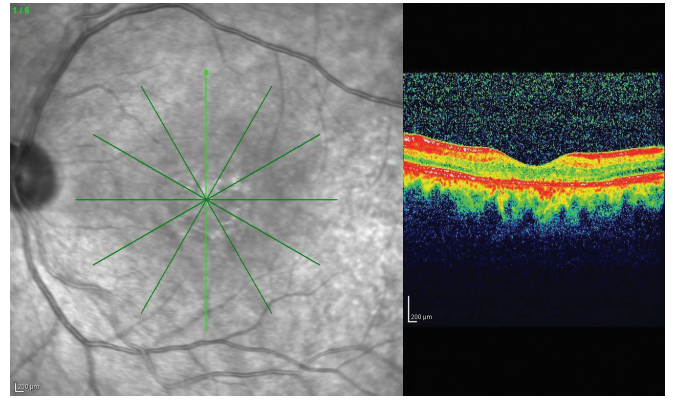
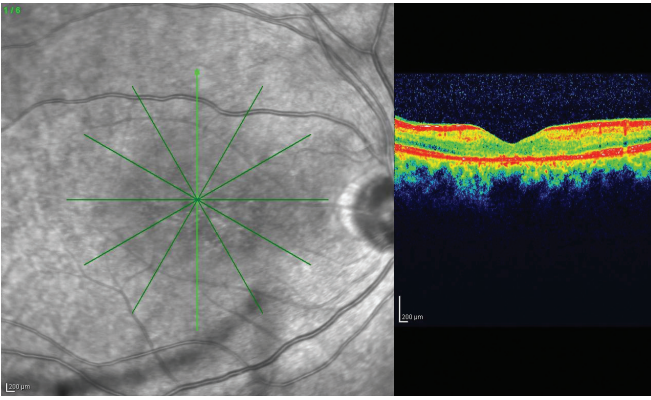


**Resim 3a,b:** Olgunun ilk muayenesine ait OKT kesitlerinde ufak kistik yapılar ve bunları ayıran ince doku bantları izleniyor. Kistlerin retinanın bütün tabakalarında yerleştiği görülmekte.





**Resim 4a,b:** Olgunun son muayenesine ait renkli fundus fotoğraf görüntüsü.



**Resim 5a,b:** Olgunun son muayenesine ait OKT kesitlerinde kistik yapıların kaybolduğu görülmekte.

Gözlenen kistik alanların sıvı birikimi yerine retina tabakaları arasındaki ayrılmalardan kaynaklandığı düşünüldüğü için floresein anjiyografide görülmesi beklenmez.

Olgumuzda benzer şekilde floresein anjiyografi ile kistik alanlar gösterilememiştir. Makülada retinosikizis bu sendromun önemli bir özelliğidir. Hastalığın seyrinde çocukluk döneminden erişkin döneme doğru retinosikizisin geliştiği ve ileri yaşlarda yatıştığı bildirilmiştir.<sup>7</sup> Retinosikizis yatışsa da retinal duyarlılık kaybı geri dönmektedir.

Periferik retinanın aksine fotoreseptör kaybından ziyade makülada retinosikizis retinal duyarlılık kaybının sebebi olarak görülmektedir. Sohn ve ark.,<sup>7</sup> yaptıkları çalışmada periferik retinada otoflöresans kaybı saptarken makülada otoflöresansın korunduğunu bildirmişlerdir. Bu da periferik retinada oluşan fotoreseptör kaybını göstermektedir. Goldmann-Favre sendromuna ait maküla değişikliklerini OKT ile değerlendiren çalışmalarda<sup>4,7-12</sup> duyuşal retina tabakasında ayrılma, birbiriyle birleşmiş geniş kistik alanlar, maküla deliği ve korioretinal kompleks düzensizliği OKT yardımıyla gösterilmiştir.



**Resim 6a,b:** Olgunun son muayenesine ait fundus floresein anjiyografi görüntüsünde pigment epitel düzensizliğinden kaynaklanan pencere defekti tarzında hiperfloresans görünüm izlenmekte.

Özdemir ve ark., ailevi foveal retinoskizisi olan 5 yaşında bir olgu bildirmişler ve OKT'nin hastalığın erken evrelerindeki patolojiyi göstermede etkili olduğunu vurgulamışlardır.<sup>11</sup> Müftüoğlu ve ark.,<sup>12</sup> da fovea retinoskizisi olan 16 yaşında kız olgunun tanısında OKT'nin önemini belirtmişlerdir.

Hastamızda belirlediğimiz foveal değişiklikler sözü edilen çalışmalarda gözlenen değişiklikler ile uyumlu değildir bizim olgumuzda retinanın bütün tabakalarını içeren kistik değişiklikler izlenmiştir. Bu durum olgumuzdaki bulguların hastalığın daha erken evrelerine ait olmasından kaynaklanmış olabilir.

X'e bağlı kalıtım gösteren konjenital retinoskizis olgularını konu alan başka bir çalışmada OKT mikrokistlere benzer yapıların varlığını göstermiştir.<sup>13</sup> Genead ve ark.,<sup>10</sup> kistik maküler lezyonların topikal dorzolomid ile düzeldiğini göstermişlerdir. Bizim olgumuzun takiplerinde kistlerin tedavi verilmeden zamanla kollabe olduğu izlenmiştir. Bu bulgular Sohn ve ark.,<sup>7</sup> çalışmasıyla uyum göstermektedir.

Bu gerilemenin nedeni tam bilinmemekle birlikte retinal dejenarasyonun yol açtığı vitritis tablosunun arka vitre dekolmanını tetiklediği düşünülmektedir. Aynı zamanda lazer fotokoagülasyonun da vitreoretinal ayrılmayı hızlandırarak skizisi sakinleştirdiği Khairallah ve ark.,<sup>14</sup> tarafından bildirilmiştir.

Çalışmamızda OKT ile belirlenen yapısal değişiklikler konjenital retinoskizis olgularında gözlenen değişiklikler ile benzerdir. Goldmann-Favre sendromuna özgü yapısal değişikliklerin detaylı bir şekilde ortaya konabilmesi için daha kapsamlı klinik çalışmalara gereksinim duyulmaktadır.

## KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Gass JDM. Stereoscopic atlas of macular diseases: diagnosis and treatment. 4<sup>th</sup> ed. St. Louis: CV Mosby 1997: 372-373.
2. Fishman GA, Jampol LM, Goldberg MF. Diagnostic features of the Favre-Goldmann syndrome. *Br J Ophthalmol* 1976;60:345-353.
3. Nasr YG, Cherfan GM, Michels RG, et al.. Goldmann-Favre maculopathy. *Retina* 1990;10:178-180.
4. Theodossiadis PG, Koutsandrea C, Kollia AC, et al. Optical coherence tomography in the study of the Goldmann-Favre syndrome. *Am J Ophthalmol* 2000;129:42-544.
5. Fishman GA. The electroretinogram in retinal disease. In: Fishman GA, Sokol S, eds. Electrophysiologic testing in disorders of the retina, optic nerve, and visual pathway. La Jolla; Palace Press 1990:1-89.
6. Jacobson SG, Roman AJ, Roman MI et al. Relatively enhanced S cone function in the Goldmann-Favre syndrome. *Am J Ophthalmol* 1991;111:446-453
7. Sohn EH, Chen FK, Rubin GS, et al. Macular function assessed by microperimetry in patients with enhanced S-cone syndrome. *Ophthalmology* 2010;117:1199-1206.
8. Batioglu F. Goldmann-Favre vitreoretinal degeneration. *Eur J Ophthalmol* 2003;13:307-310.
9. Rocha-Sousa A, Hayashi T, Gomes NL, et al. A novel mutation (Cys83Tyr) in the second zinc finger of NR2E3 in enhanced S-cone syndrome. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2011;249:201-208.
10. Genead MA, Fishman GA, McAnany JJ. Efficacy of topical dorzolamide for treatment of cystic macular lesions in a patient with enhanced S-cone syndrome. *Doc Ophthalmol* 2010;121:231-240.
11. Ozdemir H, Karacorlu S, Karacorlu M. Optical coherence tomography findings in familial foveal retinoschisis. *Am J Ophthalmol* 2004;137:179-181.
12. Muftuoglu O, Atmaca L. Kız çocuğunda izole fovea retinoskizisinin optik koherens tomografi ile incelenmesi. *T Klin J Ophthalmol* 2008;17:144-148.
13. Marsha A. Apushkin, MD, Gerald A et al. Correlation of optical coherence tomography findings with visual acuity and macular lesions in patients with X-linked retinoschisis. *Ophthalmology* 2005;112:495-501.
14. Khairallah M, Ladjimi A, Ben Yahia S, et al. Elevated macular retinoschisis associated with Goldmann-Favre syndrome successfully treated with grid laser photocoagulation. *Retina* 2002;22:234-237.