

Bilateral Asimetrik Ekspresyon ile Seyreden Bir Vitreoretinal Distrofi Olgusu: FEVR*

A Case of Vitreoretinal Dystrophy Presenting with Bilateral Asymmetric Expression: FEVR

Gülce GÖKGÖZ ÖZİŞİK¹, İmren AKKOYUN², Gürsel YILMAZ³

ÖZ

Familiyal Eksudatif Vitreoretinopati retina damar gelişiminde anomali ile karakterize bilateral, herediter bir hastalıktır. Hastalığın temel patolojisi perifer retinadaki inkomplet vaskülarizasyondur. Bu olgularda retinada periferik avasküler bölgeler başta olmak üzere, periferik neovaskülarizasyonlar, subretinal ve intraretinal eksudasyonlar, vitreus traksiyonu, makula ektopisi, retinal damarlarda traksiyon ve retina dekolmanı izlenebilmektedir. Yazımızda asimetrik seyirli bir familyal eksudatif vitreoretinopati olgusunu ve tedavisini sunmaktayız.

Anahtar Kelimeler: Familiyal eksudatif vitreoretinopati, retinal distrofi.

ABSTRACT

Familial exudative vitreoretinopathy is a bilateral, hereditary disease characterized by a retinal vascular anomaly. The basic pathology of the disease is incomplete vascularization of the peripheral retina. Avascular zones of the peripheral retina, are most common ,and peripheral neovascularization, subretinal and intraretinal exudation, vitreous traction, heterotopia of the macula, tractions of retinal vessels and retinal detachments can be observed in these cases. We presented a Familial Exudative Vitreoretinopathy case with asymmetric involvement and the treatment.

Key Words: Familial exudative vitreoretinopathy, retinal dystrophy.

GİRİŞ

Familiyal Eksudatif Vitreoretinopati (FEVR) ilk defa 1969'da Criswick ve Schepens tarafından tanımlanmış retina damar gelişiminde anomali ile karakterize bilateral, herediter bir hastalıktır.¹ Bu olgularda bilateral retinada periferik avasküler bölgeler başta olmak üzere, periferik neovaskülarizasyonlar, subretinal ve intraretinal eksudasyonlar, vitreus traksiyonu, makula ektopisi, retinal damarlarda traksiyon ve retina dekolmanı izlenebilmektedir. Ön segmentte nadir de olsa son dönemde katarakt, neovasküler glokom, bant keratopati gelişebilmektedir.² Olgumuzun bir gözünde proliferatif vitreoretinopati (PVR) ile birlikte retina dekolmanı, diğer gözünde retinada periferik avasküler alanlar mevcuttu.

*Bu çalışma TOD 46. Ulusal Oftalmoloji Kongresi'nde sunulmuştur.

- 1- M.D. Asistant, Baskent University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Ankara/TURKEY
OZISIK G.G., gulce_mail@yahoo.com
- 2- M.D. Associate Professor, M.D. Associate Professor, Baskent University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Ankara/TURKEY
AKKOYUN I., retina95akk@yahoo.de
- 3- M.D. Professor, Baskent University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Ankara/TURKEY
YILMAZ G., gurselyilmaz@hotmail.com

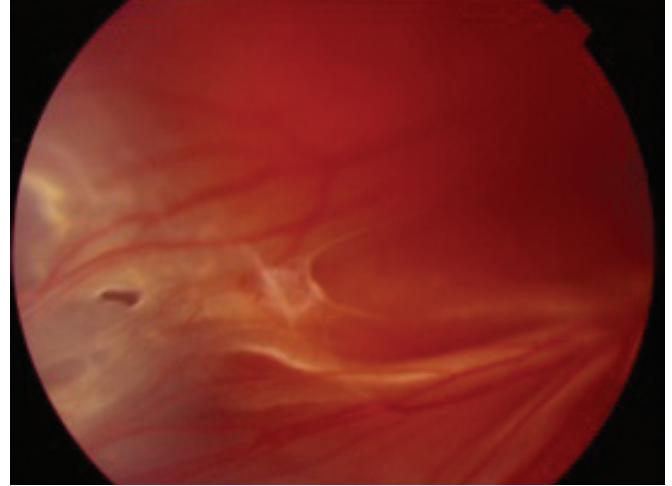
Geliş Tarihi - Received: 01.12.2012
Kabul Tarihi - Accepted: 23.01.2013
Ret-Vit 2014;22:65-68

Yazışma Adresi / Correspondence Address: M.D. Associate Professor,
İmren AKKOYUN
M.D. Associate Professor, Baskent University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Ankara/TURKEY

Phone: +90 312 215 03 49
E-Mail: retina95akk@yahoo.de



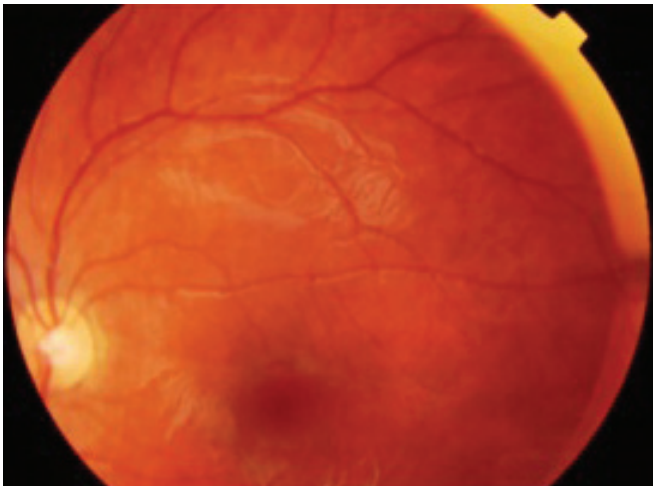
Resim 1: Sağ göz traktif bantlar ve membranlar.



Resim 2: Sağ göz foveayı kapsayan kombine yırtıklı ve traksiyonel retina dekolmanı.

OLGU SUNUMU

Dört buçuk yaşında erkek hasta kliniğimize sağ gözde kayma şikayeti ile geldi. Hastanın öyküsünde prematür doğum olmadığı, düşük doğum ağırlığı olmadığı ve doğum sonrası oksijen tedavisi almadığı öğrenildi. Başvuru muayenesinde görme keskinliği sağ gözde 1 mps, sol göz 10/10 olarak ölçüldü. Hastanın sağ gözünde ekzotropya saptandı. Ön segment bulguları ve göz içi basıncı her iki gözde normal idi. Yapılan fundus muayenesinde sağ göz makulada foldlar ve traktif bantlar ve membranlar, proliferatif vitreoretinopati ve foveayı kapsayan kombine yırtıklı ve traksiyonel retina dekolmanı izlendi (Resim 1, 2). Hastanın sağ gözü yırtıklı ve traksiyonel retina dekolmanı olarak değerlendirildi. Sol gözde santral normal göz bulguları mevcut iken (Resim 3) temporal periferde avasküler retinal alan izlendi. Floresein anjiyografide sol gözde periferde avasküler alan ve avasküler/vasküler sahada periferik damarlarda normalden fazla dallanma görüldü (Resim 4). Pendergast ve Trese sınıflandırmasına göre sağ göz Evre-IV, sol göz Evre-I FEVR tanısı ile hastanın sağ gözüne pars plana vitrektomi ve membran peeling uygulandı.²



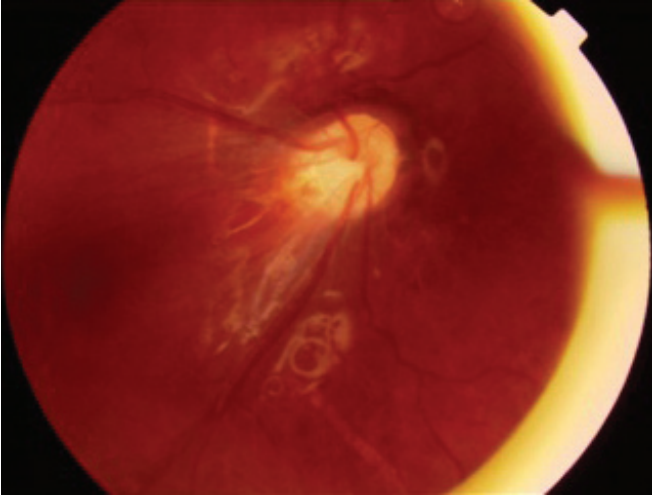
Resim 3: Sol göz santral normal göz bulguları.

Aynı seansta intravitreal silikon enjekte edildi ve 360 derece lazer fotokoagülasyon uygulandı. Membran soyulmasına rağmen kontrollerde retinada temporal bölgede yırtık sahasında tekrar traksiyon olduğu, retinanın yatışık olmadığı gözlemlendi. Postoperatif 3. gün hastaya konvansiyonel retina dekolman cerrahisi uygulandı, skleral çökertme ile retina yatışık hale geldi (Resim 5).

Ameliyat sonrası 5. Ayda görme keskinliği 0.4 e yükseldi. Takiplerde merkez yerleşimli katarakt gelişmeye başladı, temporal perifer retinada vasküler aktivite gözlemlendi ve o bölgeye ilave lazer fotokoagülasyon uygulandı. Lazer fotokoagülasyon sonrası 2. ayda retina sakin, yatışık ve katarakt progresyonu izlenirken hastamıza silikon alımı ve C₃F₈ enjeksiyonu ile kombine fakoemulsifikasyon+intraoküler lens implantasyonu gerçekleştirildi.



Resim 4: Floresein anjiyografide sol gözde periferde avasküler alan ve avasküler/vasküler sahada periferik damarlarda normalden fazla dallanma.



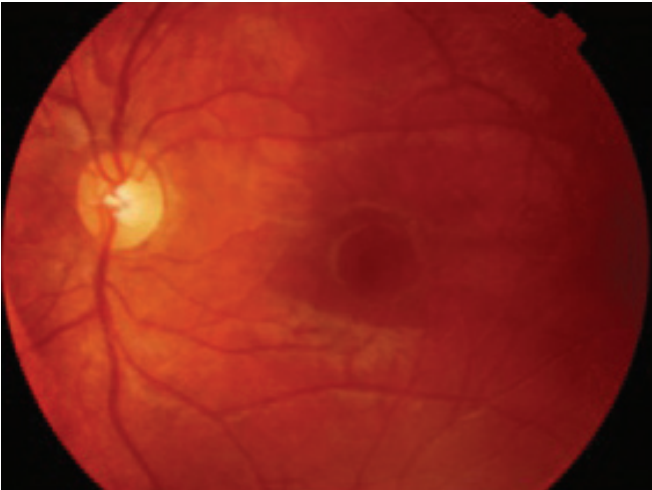
Resim 5: Sağ göz skleral çökertme cerrahisi sonrası retina yatışık izleniyor.

Ameliyat sonrası erken dönemde göz sakin ve retina yatışık izlenirken C_3F_8 tümüyle çekildikten sonra özellikle temporal yerleşimli membranöz retinal traksiyon gelişti. Sağ göze tekrar vitrektomi uygulanırken, retinektomi, lazer fotokoagülasyon ve intravitreal silikon enjekte edilerek retina yatışık hale geldi. Postoperatif dönemde retina yatışık izlendi.

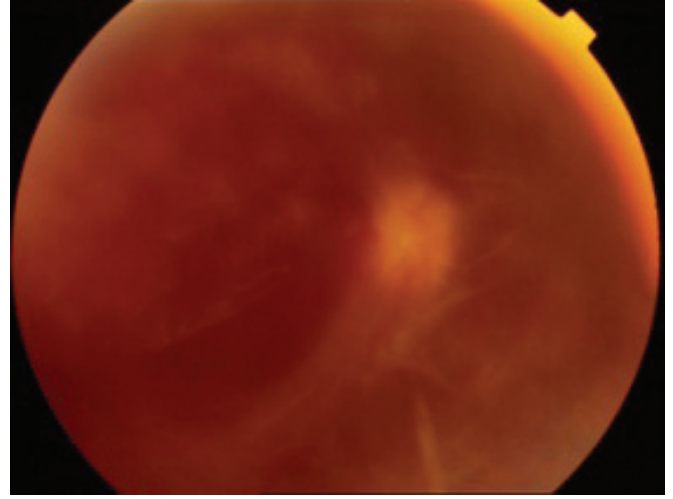
Hastamızın sağ gözünün ileri evre olması nedeniyle sol gözüne Evre-1 FEVR tanısı ile lazer fotokoagülasyon uyguladık. Takiplerde sağ ve sol gözde retina yatışık izlenirken (Resim 6,7) görme keskinliği sağ gözde 0.1 ve sol gözde tamdı, intraoküler basınç normal sınırlardaydı.

TARTIŞMA

Familiyal eksudatif vitreoretinopati nadir görülen, gençleri etkileyen retinanın periferik damar hastalığıdır. Çeşitli genetik geçişler (X'e bağlı resesif, otozomal dominant, otozomal resesif) bu hastalıkla ilgili bildirilmiştir.³



Resim 7: Olgunun sol gözü takiplerdeki son görüntüsü.



Resim 6: Olgunun son cerrahi sonrası sağ gözü retina yatışık izleniyor.

En sık karşılaşılan otozomal dominant geçişir ve son zamanlarda otozomal dominant geçişten sorumlu tutulan tetraspanin 12'deki (TSPAN12) heterozigot mutasyondur.⁴ Olguların büyük kısmı bilateralidir. Fakat sporadik olgularda unilateral tutulum da bildirilmiştir.⁵ Bu hastalığın temel patolojisi perifer retinadaki inkomplet vaskularizasyondur. FEVR' in bulguları prematüre retinopatisi bulguları ile benzerlik göstermesine rağmen FEVR'de prematüre doğum olmaması ve normal ağırlıklı doğum olması bizi prematüre retinopatisinden uzaklaştırır.

Prematüre retinopatisindeki retinal bulgular ve progresyon tahmin edilebilir zaman içerisinde bir sıralamayı takip etme eğilimindedir. Prematüre retinopatisi sekeli örneğin retinal yırtık ve dekolman hayat boyu görülebilmemesine rağmen, yetişkin ve çocukluk döneminde hastalık tekrarlamaz ve ilerleme göstermez. Buna karşın FEVR'de retinal bulgular ve hastalığın progresyonu zaman içerisinde belli bir sıralamayı takip etmez ve hastalığın progresyonu ve aktivitesi tüm hayat boyunca devam edebilir.⁶ Bizim hastamızda ailede FEVR öyküsü bulunmamaktadır.

Hastamız traksiyonel ve beraberinde regmatojen retina dekolmanı ile kliniğimize başvurdu. Chen ve ark.⁷ FEVR'li hastalarda regmatojen orijinli dekolman çalışmasında erkek çoğunluğu (E/K=18/4) gözlemişlerdir. Bu çalışmada ağırlıklı olarak seçilen ilk cerrahi prosedür skleral çökertme cerrahisidir. Ikeda ve ark.⁸, çalışmasında ise 25'inin regmatojen, 3'ünün traksiyonel olduğu, 28 FEVR'li retina dekolmanı saptanan gözde yaptıkları çalışmada tüm hastalarına pars plana vitrektomi (PPV) ve beraberinde skleral çökertme cerrahisi ilk tercihleri olmuştur. Retinal çekintisi olan gözlerde cerrahi girişim sayısını 2.5 ameliyat olarak belirtmişlerdir. Nouhuys'a ait çalışmada FEVR'e bağlı retina dekolmanı olan 14 göze cerrahi uygulanmıştır.

Bu olguların 7'sinde retinada yatışma bir veya daha fazla operasyondan sonra gözlenmiştir. Bu 7 olgunun 5'inde sadece skleral çökertme cerrahisi uygulanmıştır.⁹ Pendergast'ın çalışmasında ise 7'si önceden lazer fotokoagülasyon tedavisi alan, toplam 32 retina dekolmanı saptanıp cerrahi geçiren FEVR'li gözden 18'inin makülası postoperatif takipte tam yatışık olarak gözlenmiştir.² Pars plana vitrektominin (PPV) skleral çökertmeye göre en önemli avantajı perifer retinanın daha iyi görülebilmesidir. Bu avantaj anatomik başarıyı artırmaktadır.¹⁰ Biz 4.5 yaşındaki erkek hastamızda ilk girişim olarak pars plana vitrektomi ile silikon enjeksiyonu ve daha sonra skleral çökertme cerrahisi uyguladık. Ameliyat sonrası dönemde silikon alımından sonra gelişen proliferatif vitreoretinopati ve vasküler aktivite nedeni ile ikinci PPV ve silikon enjeksiyonu sonrası toplamda 3 cerrahi girişim ile anatomik başarı sağlanmıştır. Pendergast ve Trese sınıflandırmasına göre hastamızın sağ gözü Evre-IV, sol gözü Evre-I düzeyinde idi. Pendergast ve Trese bu sınıflandırmayı klinik görünümüne göre oluşturmuşlardır, bu sınıflandırma progresyonu göstermemektedir.²

Genç hastalarda retina dekolmanı sık görülmeyen bir bozukluktur, en sıklıkla tespit edildiği hastalık ise FEVR'dir.¹¹ Eksudatif retina dekolmanının meydana gelmesi için, subretinal aralığa sıvı geçişinin artması veya bu aralıktan sıvı çıkışının azalması ya da her ikisinin birden olması gerekmektedir. FEVR'de karşılaşılabileceğimiz eksudatif retina dekolmanı subretinal mesafeye sıvı geçişinin artması ile oluşur. Her ne kadar eksudasyon ile seyreden bir hastalık olsa da FEVR'de eksudatif retina dekolmanı çok nadir karşımıza çıkmaktadır.¹² Bizim hastamızda olduğu gibi genelde traksiyonel veya yırtıklı retina dekolmanı görülür. Ne tip olursa olsun eğer retina dekolmanı gelişmiş ise bu olgularda prognoz kötüdür.⁹ Olgumuzun uzun süreli takibi devam etmektedir.

Tedavi stratejisini iki kategoriye ayırarak olursak; dekolman gözlenmeyen, subretinal eksudalar ve aktif ekstraretinal vaskülarizasyon alanları ile başvuran hastaya lazer fotokoagülasyon tedavisi, retina dekolmanı ile başvuran hastaya vitrektomi ve/veya skleral çökertme cerrahisi uygulanmaktadır.² Daha önce tanısı konulmamış ve lazer fotokoagülasyon tedavisi almamış hastamızdaki traksiyonel membranlar nedeniyle ilk tercihimiz vitrektomi ve membran peeling olmuştur. Vitreoretinal traksiyonları ve proliferatif membranları vitrektomi ile uzaklaştırmak, avasküler bölgeye endolazer fotokoagülasyon uygulayarak gelişecek proliferatif değişiklikleri önlemek amacımızdı. Ameliyat sonrası takiplerimizde hastanın retinası yatışık olmadığı için ikinci cerrahimiz skleral çökertme cerrahisi olmuştur.

Hastamızın ameliyat sonrası retinası yatışıktı. Hastamızın bir gözünün ileri evre olması nedeniyle diğer gözüne lazer fotokoagülasyon uyguladık. Pinero ve ark.,¹³ kendi deneyimlerini aktardıkları bir çalışmaları erken evre, sadece periferik retinada iskemisi olan hastalarda lazer fotokoagülasyon ile erken tedaviyi önermişler ve erken tedavinin komplikasyonları önleme ve görsel prognoz üzerindeki önemini vurgulamışlardır. FEVR'li hastalar önceden tahmin edemeyeceğimiz bir progresyon ile seyredebileceğinden hayat boyu sıkı takipleri gerekmektedir. Evre-I FEVR olgularında, diğer gözün kötü seyirli olması halinde lazer fotokoagülasyon tedavisi uygun görülmektedir.¹³ Gerektiğinde cerrahi ve kombine tedaviler göz önünde bulundurulmalıdır.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Criswick VG, Schepens CL. Familial exudative vitreoretinopathy. *Am J Ophthalmol* 1969;68:578-94.
2. Pendergast SD, Trese MT. Familial exudative vitreoretinopathy. Results of surgical management. *Ophthalmology* 1998;105:1015-23.
3. Shastri BS, Trese MT. Familial exudative vitreoretinopathy: further evidence for genetic heterogeneity. *Am J Med Genet* 1997;69:217-8.
4. Yang H, Xiao X, Li S et al. Novel TSPAN12 mutations in patients with familial exudative vitreoretinopathy and their associated phenotypes. *Mol Vis* 2011;17:1128-35.
5. Miyakubo H, Hashimoto K, Miyakubo S. Retinal vascular pattern in familial exudative vitreoretinopathy. *Ophthalmology* 1984;91:1524-30.
6. Ranchod TM, Ho LY, Dresner KA et al. Clinical presentation of familial exudative vitreoretinopathy. *Ophthalmology* 2011;118:2070-5.
7. Chen SN, Hwang JF, Lin CJ. Clinical characteristics and surgical management of familial exudative vitreoretinopathy-associated rhegmatogenous retinal detachment. *Retina* 2012;32:220-5.
8. Ikeda T, Fujikado T, Tano Y. Vitrectomy for rhegmatogenous or tractional retinal detachment with familial exudative vitreoretinopathy. *Ophthalmology* 1999;106:1081-5.
9. van Nouhuys CE. Signs, complications, and platelet aggregation in familial exudative vitreoretinopathy. *Am J Ophthalmol* 1991;111:34-41.
10. Güngel H, Paşaoğlu I, Osmanbaşıoğlu ÖA ve ark. Primary rhegmatogenous retinal detachment: scleral buckling and/or pars plana vitrectomy, properties of vitreous base and retinal tears. *Ret-Vit* 2012;20:13-21.
11. Mackey DA, Hewitt AW, Ruddle JB. Pediatric cataract, myopic astigmatism, familial exudative vitreoretinopathy and primary open-angle glaucoma co-segregating in a family. *Mol Vis* 2011;17:2118-28.
12. Avcı R. Çocukluk çağı eksudatif retina dekolmanları. *Ret-vit* 1996;4:43.
13. Piñero AM, Sempere J, Nadal J. Familial exudative vitreoretinopathy: our experience. *Arch Soc Esp Ophthalmol* 2008;83:703-7.