

# Erişkin Tip Foveomaküler Vitelliform Distrofili Bir Olgu Sunumu

## Adult Onset Foveomacular Vitelliform Dystrophy: A Case Report

Bilge ERAYDIN<sup>1</sup>, Nurullah KOÇAK<sup>2</sup>, Yüksel SÜLLÜ<sup>3</sup>

### ÖZ

52 yaşında kadın hasta son birkaç aydır her iki gözde başlayan bulanık görme ve görme azlığı şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Görme düzeyleri snellen eşeli ile sağ gözde 0.4 sol gözde 0.1 olarak tespit edildi. Ön segment muayenesi her iki gözde doğaldı. Fundus muayenesinde makulada yuvarlak keskin sınırlı lezyon içerisinde yer yer lekeli atrofik alanlar ve lezyonun alt sınırında çırpılmış yumurta benzeri görünüm mevcuttu. Optik koherens tomografide her iki göz makulada nörosensöryel retina altında RPE düzeyinde hiporeflektif bölge tespit edildi. Mevcut bulgular ile hastada erişkin tip foveomaküler vitelliform distrofisi olduğu düşünüldü. Hastaya herhangi bir tedavi uygulanmadı ve takip önerildi.

**Anahtar Kelimeler:** Erişkin tip foveomaküler vitelliform distrofi, fundus flörosein anjiyografi, optik koherens tomografi.

### ABSTRACT

52 years female patient came to our clinic complaints with blurred vision and vision loss for the last few months. Visual acuity was detected 0.4 and 0.1 snellen scale at her right and left eye respectively. Slitlamp evaluation revealed normal anterior segments. Fundoscopic examination showed spotted atrophic areas and beaten egg-like appearance at the lower border of the round sharp macular lesion. Hyporeflexive area was detected under the neurosensorial retina at RPE level with OCT in both eyes. With these clinical findings patient was diagnosed as adult onset vitelliform dystrophy. Any treatment wasn't applied to patient and he was called to follow properly.

**Key Words:** Adult onset foveomacular vitelliform dystrophy, fundus florosein angiography. optic coherens tomography.

### GİRİŞ

Best vitelliform distrofi retina pigment epiteli (RPE) ve altında lipofuksin birikimi ile karakterize nadir görülen bir makula distrofisidir.<sup>1</sup> Kalıtım genellikle otozomal dominanttır. 11q13 kromozomunda yer alan BEST1 genindeki mutasyon sonucunda RPE hücrelerinin basolateral kenarında yer alan bestrophin protein yapımı defektiftir.<sup>2,3</sup> Hastalık genellikle ilk iki dekad içerisinde başlayıp simetrik tutulum gösterir. Erişkin tip foveomaküler vitelliform distrofi (ETFVD) ise daha çok 40 yaşından sonra görülmekte olup BEST1 gen mutasyonu yanında 6p kromozomu üzerindeki RDS geni de sorumlu tutulmaktadır. Genetik geçiş belirsiz olup ailesel sporadik vakaların olduğu bildirilmiştir.<sup>4</sup>

- 1- M.D. Asistant, Ondokuzmayıs University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Samsun/TURKEY  
ERAYDIN B., bilgeraydin@hotmail.com
- 2- M.D. Samsun Training and Research Hospital, Eye Clinic, Samsun/TURKEY  
KOÇAK N., dr.nuric@hotmail.com
- 3- M.D. Professor, Ondokuzmayıs University Faculty of Medicine, Department of Ophthalmology, Samsun/TURKEY  
SULLU Y., ysullu@yahoo.com

Geliş Tarihi - Received: 27.10.2015

Kabul Tarihi - Accepted: 09.01.2016

Ret-Vit 2016;24:242-244

Yazışma Adresi/Correspondence Adress:

M.D. Asistant, Bilge ERAYDIN  
Ondokuzmayıs University Faculty of Medicine,  
Department of Ophthalmology, Samsun/TURKEY

Phone: +90 538 979 61 79

E-mail: bilgeraydin@hotmail.com

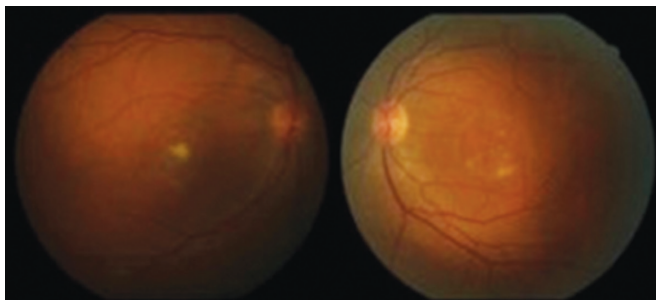
ETFVD’de hastalar erken dönemde asemptomatiktir, ilerleyen dönemde bulanık görme ve metamorfopsi ile başlayan bilateral görme kaybı gelişmektedir. Lezyonlar ½ disk çapı büyüklüğünde, bilateral, çevresi pigmente, yuvarlak yada oval eleve subretinal depozitlerdir.<sup>5,6</sup> Bazı olgularda makular druzen eşlik edebilir. Zaman içerisinde lezyon bölgesinde koryoretinal atrofi ve koroid neovasküler membran gelişebilir.<sup>7</sup> Tedavisinde intravitreal anti-VEGF (vascular endotelial growth factor) kullanılan ve olumlu sonuçlar bildirilen vaka takdimleri bulunmaktadır.<sup>7,8</sup> Nadir görülen bir vaka olması nedeniyle ETFVD’li olguyu sunmayı amaçladık

### OLGU SUNUMU

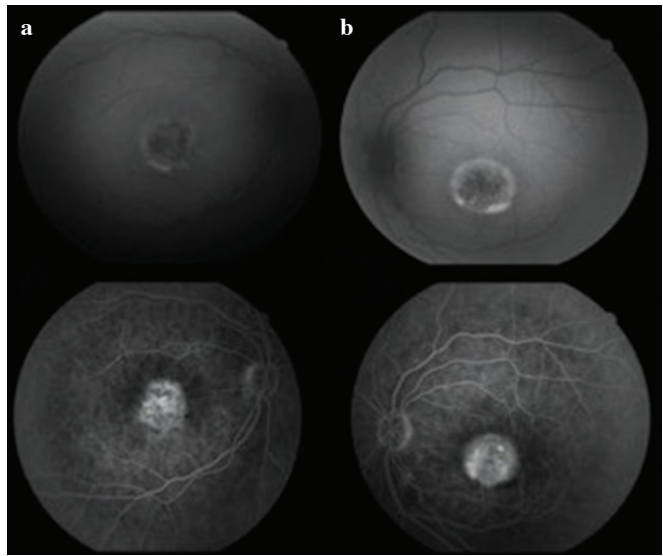
Elli iki yaşında kadın hasta son bir kaç aydır her iki gözde başlayan görme azlığı ve bulanık görme şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastanın özgeçmişinde bilinen bir sistemik hastalığı ve ilaç kullanım hikayesi yoktu. Kız ve erkek kardeşinde de tanı konmamış benzer görme azlığı şikayetleri mevcuttu. En iyi düzeltilmiş görme keskinlikleri snellen eşeli ile sağ gözde 0,4 sol gözde 0,1 olarak tespit edildi. Her iki göz ön segment muayeneleri doğal göz tansiyonları normal olarak ölçüldü. Fundus muayenesinde her iki göz optik disk doğaldı. Makulada yuvarlak keskin sınırlı lezyon içerisinde yer yer lekeli atrofik alanlar ve lezyonun alt sınırında çırpılmış yumurta benzeri görünüm mevcuttu (Resim 1). Hastaya optik koherens tomografi (OKT), fundus florosein anjiyografi (FFA) ve fundus otoflörosan (FOF) görüntüleme yapıldı. Otoflörosans görüntülemesinde lezyon sınırları içerisinde homojenliğini yitirmiş dağınık karakterde artmış otoflörosans sinyalleri görüldü. FFA erken dönemde aktif lezyon bölgesinde hipoflörans ve atrofik sahalarda pencere defektine sekonder hiperflörans izlendi (Resim 2).

OKT görüntülemesinde, her iki göz makulada nörosensöryel retina altında RPE düzeyinde madde ve hiporeflektif bölge olarak görülen sıvı birikimi tespit edildi (Resim 3).

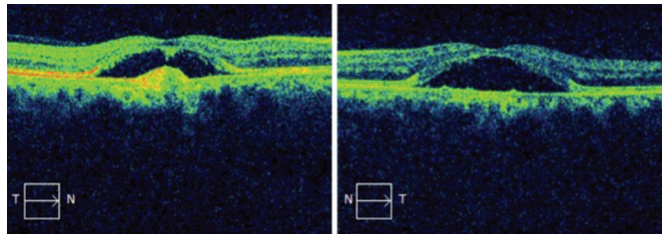
Literatürde tedavi açısından anti-VEGF kullanımı ile ilgili bildirimler olmuşsa da görme keskinliğini arttıran bir yaklaşım tanımlanmamıştır. Koroid neovasküler membranı ve intraretinal sıvısı bulunmayan hastamızı intravitreal anti-VEGF yapmaksızın takip etmeyi uygun gördük.



**Resim 1:** Makulada atrofik alanlar ve lezyonun alt sınırında çırpılmış yumurta benzeri görünüm.



**Resim 2a:** Fundus otoflörosan görüntülemesinde lezyon içerisinde dağınık karakterde hiperotoflörans, **2b:** FFA’da aktif lezyon bölgesinde hipoflörans, atrofik sahalarda pencere defektine sekonder hiperflörans izlenmektedir.



**Resim 3:** Nörosensöryel retina altında subretinal sıvı birikimine sekonder hiporeflektif alan.

### TARTIŞMA

ETFVD’li hastalar erken dönemde asemptomatik olup genellikle 4. dekattan sonra başlayan bulanık görme, metamorfopsi ve görme azlığı şikayeti ile başvururlar. Juvenil Best hastalığı’nın aksine foveal lezyonlar küçüktür, semptomlar daha geç ve orta şiddette ortaya çıkar. ETFVD ilerledikçe koryoretinal atrofi ve koroidal neovasküler membran (KNVM) gelişimine bağlı görme kaybı şiddetlenebilir. Hastamız son birkaç aydır farketmediği görme azlığı şikayeti ile kliniğimize başvurmuştu.

KNVM ve ETFVD’ye ait lezyonların fundus flöresean anjiyografisinde hiperflörans göstermesi nedeniyle ayırımı güç olabilir.<sup>7</sup> KNVM’de geç dönemde lezyon bölgesinde sızıntı görülürken ETFVD’de görülmez. Hastamızın FFA’sında erken dönemde aktif lezyon bölgesinde hipoflörans ve atrofik sahalarda pencere defektine sekonder hiperflörans izlenmekteydi. Geç dönemde lezyondan sızıntı izlenmedi. Her iki gözde de lezyon düzensiz hiperflörans halka ile çevrelenmiş görünümdeydi. Benzer görünümü nedeniyle koroidal neovasküler membrandan ayırımında fundus otoflörosans ve optik koherens tomografiden yararlandı. FOF görüntülemesinde KNVM’de izlenen hipootoflörans yerine hastamızda dağınık karakterde artmış otoflörosans sinyalleri mevcuttu.

ETFVD'de hiperreflektans veya gölgelenme olmaksızın santral subretinal kalınlaşma, nörosensöryel retina altında hiporeflektif bölgeler izlenmektedir. KNVM'da ise neovaskülarizasyon ve fibroze sekonder hiperreflektans, subretinal, intraretinal sıvı birikimi, kanama ve eksüdayona sekonder gölgelenme görülmektedir.<sup>8,9</sup> Hastamızda subretinal hiporeflektif alanın sıvı birikimi olduğu düşünüldü. Hiperreflektans veya gölgelenme izlenmedi ve KNVM düşünülmedi. Şikayetlerin başlangıç yaşı, fundus görünümü, FFA ve OKT bulguları ile hastamızın tanısının ETFVD olduğunu düşündük.

ETFVD'de henüz etkinliği kanıtlanmış bir tedavi yöntemi bulunmamaktadır. Tedavide intravitreal anti-VEGF kullanılan ve olumlu sonuçlar bildirilen olgular bulunmaktadır.<sup>7,8</sup> Gallego ve ark.,<sup>8</sup> 6 hastalık serilerinde okült KNVM olduğunu düşünerek 3 ay boyunca aylık ranibizumab enjeksiyonu yapmışlar, görme keskinliğinde artış ve metamorfopside azalma bildirmişlerdir. Ülkemizden bildirilen, sadece subretinal depoziti olan ve KNVM'si olmayan bir olguda bilateral aylık üç doz intravitreal ranibizumab tedavisi uygulanmış. Dört ay sonunda hastanın bir gözünde görme düzeyinde artış saptanırken diğer gözün görme düzeyinin sabit kaldığı bildirilmiştir.<sup>7</sup> Lee ve ark.,<sup>10</sup> ise dört ay boyunca aylık intravitreal bevacizumab enjeksiyonları yapılan bir olguda subretinal depozitlerde azalma buna karşın görme keskinliğinde azalma ve metamorfopside artış olduğunu bildirmiştir. KNVM gelişmeyen hastamızı enjeksiyon yapmaksızın takip etmeyi planladık. İntravitreal ajanların ETFVD'deki etki mekanizması ve etkinliği henüz net olarak gösterilmemiş olup bu amaçla daha fazla sayıda hasta içeren serilere ve uzun süreli çalışmalara ihtiyaç vardır.

## KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Mohler CW, Fine SL. Long-term evaluation of patients with Best's vitelliform dystrophy. *Ophthalmology*. 1981;88:688-92.
2. Petrukhin K, Koisti MJ, Bakall B, et al. Identification of the gene responsible for Best macular dystrophy. *Nat Genet*. 1998; 19:241-47.
3. Marmorstein AD, Marmorstein LY, Rayborn M, et al. Bestrophin, the product of the Best vitelliform macular dystrophy gene (VMD2), localizes to the basolateral plasma membrane of the retinal pigment epithelium. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2000;97:12758-63.
4. Brecher R, Bird AC. Adult vitelliform macular dystrophy. *Eye*. 1990;4:210-5.
5. Greaves AH, Sarks JP, Sarks SH. Adult vitelliform macular degeneration: a clinical spectrum. *Aust N Z J Ophthalmol*. 1990;18:171-8.
6. Renner AB, Tillack H, Kraus H, et al. Morphology and functional characteristics in adult vitelliform macular dystrophy. *Retina*. 2004;24:929-39.
7. Hazırolan D, Unlu N, Uney GO, et al. Ranibizumab Application in An Adult-Onset Foveomacular Vitelliform Dystrophy Case. *Ret-Vit*. 2011;19:31-3.
8. Gallego PR, Dolz MR, Pardo LD, et al.: Primary intravitreal ranibizumab for adult-onset foveomacular vitelliform dystrophy. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2011;249:455-458.
9. Andrade RE, Farah ME, Cardillo JA, et al. Optical coherence tomography in choroidal neovascular membrane associated with Best's vitelliform dystrophy. *Acta Ophthalmol Scand*. 2002;80:216-8.
10. Lee JY, Lim J, Chung H, et al. Spectral domain optical coherence tomography in a patient with adult-onset vitelliform dystrophy treated with intravitreal bevacizumab. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging*. 2009;40:319-21.