

Herediter Retina Dekolmanları*

Hereditary Retinal Detachments

Ali Osman SAATCI¹

GİRİŞ

Herediter retina dekolmanları, tüm retina dekolmanlarının küçük bir bölümünü kapsasa da özellikleri nedeniyle daima dikkat çeken antiteler arasında anılmışlardır. Herediter retina dekolmanına yol açan hastalıklar aşağıda görülmektedir:

- 1- OTOZOMAL DOMİNANT HEREDİTER VİTREORETİNAL DEJENERASYONLAR
 - a. Wagner Sendromu
 - b. Stickler Sendromu
 - c. Kartanesi (Snowflake) Dejenerasyonu
- 2- JUVENİL RETİNOSKİZİS VE GOLDMANN-FAVRE HASTALIĞI
- 3- FAMILİYAL EKSUDATİF VİTREORETİNOPATİ (FEVR)
- 4- MARFAN SENDROMU

WAGNER SENDROMU

İlk kez 1938'de Hans Wagner'ın¹ İsviçre'li bir ailede tanımladığı otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalığa yol açan gen 5 nolu kromozomda lokalizedir. En önemli özelliklerinden birisi eşlik eden sistemik birlikteliğinin olmamasıdır.

Vitreoretinal bulgular şunlardır:²

- Optik olarak boş vitreus kavitesi,
- Avasküler membranlar ve peçe oluşumu,
- Retina periferinde koryoretinal atrofi,
- Pigmenter değişiklikler.

Graemiger ve ark.³ Wagner'in orjinal ailesini yeniden gözden geçirmiş ve 75 aile üyesinin 60'ını yeniden muayene etmiştir. Bu olguların 28'inde hastalık bulgusu saptanmış, geri kalan 32 kişi ise tamamen normal olarak değerlendirilmiştir. Retina dekolmanı, olguların %14'ünde saptanmış olup ortalama saptanma yaşı 20'dir. Dekolman basit dekolman niteliğinde olup, skleral çökertme yeterli olmaktadır. Ayrıca 2 gözde retinal yırtık tespit edilmiştir. 10 hastanın 12 gözünde traksiyonel retina dekolmanı görülmüştür. Bu olguların ortalama yaşı ise 49'dur. Bu gözlerin bir tanesine

traksiyonel makula dekolmanı nedeniyle silikon yağı cerrahisi uygulanmıştır. İleri yaşlarda retina dekolmanı görülmemesi, retina atrofisinin giderek genişlemesi ve skar formasyonuna bağlanmıştır. Koryoretinal atrofi bazı olgularda koryoideremi benzeri bir klinik görünüme bile yol açabilmektedir. %87 olguda ERG'de b dalgası subnormaldir. Hastalık bulgusu saptanan gözlerin %43'ünde katarakt da saptanmıştır.

STİCKLER SENDROMU

İlk kez 1960'da Gunnar Stickler⁴ tarafından tanımlanan herediter vitreoretinal dejenerasyondur. Otozomal dominant geçiş gösterir. Penetrans yüksek olmakla birlikte ekspresibilite değişkendir.

%75 ailede COL2A₁ geninin (12 no'lu kromozom) hastalıktan sorumlu olduğu, %25 ailede COL11A₁ geni (1 no'lu kromozom) veya COL11A₁ geninin (6 no'lu kromozom) hastalıktan sorumlu olduğu düşünülmektedir⁵.

Göz bulguları şunlardır:^{2,5}

Yüksek myopi (%83 olguda myopi -6.0 D'nin üzerindedir),

Presenil katarakt,

Boş vitreus,

Vitreusta bantlar,

Posterior perivasküler pigmentasyon (3-4 yaşlarında başlar, 21 yaşında tüm hastalarda izlenir),

Periferik damarlarda kılıflanma,

Retina yırtıkları ve retina dekolmanı (%57-91).

Dekolman yaşı 21 yaşın altında olup, yırtıklar arka yerleşimli ve birden çoktur. PVR oranı çok yüksek olup cerrahi başarısızlık oranı %36'ları bulur.

Ekstraoküler göz bulguları şunlardır:

Gevşek eklemler ve eklemlerde ağrı (%90),

İşitme kaybı (%70),

Yüz anomalileri (%84) (Orta hat hipoplazisi, yarık damak, uvula bifida ve mikrognatı)

Mitral valv prolapsusu.

Geliş Tarihi : 17/05/2005

Kabul Tarihi : 07/06/2005

Received : May 17, 2005

Accepted : June 07, 2005

* Bu derleme, TOD 2. Mart Sempozyumunda cerrahi retina panelinde sunulmuştur.
1- Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları A.D. İzmir, Prof. Dr.

1- M.D Professor, Dokuz Eylül University Medical Faculty Ophthalmology Department
İnciraltı İzmir/TURKEY
SAATÇI A.O., osmansaatci@deu.edu.tr
Correspondence: M.D. Professor, Ali Osman SAATCI
Mustafa Kemal Sahil Street. No:73/9 A Blok Narlıdere İzmir/TURKEY

KARTANESİ (SNOWFLAKE) VİTREORETİNAL DEJENERASYON

1974'de ilk kez Hirose ve ark.⁶ tarafından tanımlanmıştır. Otozomal dominant geçiş gösteren bir antite olmakla birlikte geni belirlenememiştir.

Hirose'nin tanımladığı aile, Lee ve ark.⁷ tarafından yeniden incelenmiştir. Eşlik eden sistemik birliktelik yoktur. Saptanan göz bulguları şunlardır:

Kornea guttata (%80),

Katarakt (%83) ve Fibriler vitreus dejenerasyonu (%100)

Periferik retina anomalileri (Basmadan beyaz görünüm, 100-200 μ büyüklüğünde kristal benzeri kartanesi diye adlandırılan depozitler, retina damarlarında kılıflanma, ve periferik damarlarda kaybolma).

Yırtıklı retina dekolmanı görülme oranı %21 ve ortalama dekolman görülme yaşı 60 yaşdır. Traksiyonel retina dekolmanı ise görülmemektedir.

X'E BAĞLI RETİNOSKİZİS^{2,8}

1898'de ilk kez Haas tarafından tanımlanan, erken görme kaybı ve foveal skizis ile karakterize bir hastalıktır. Prevalans 1:5000-1:25000'dir. Hastalığa yol açan gen XLR5 1'dir. Bu gen, retinoskizisin isimli, fotoreseptör ve bipolar hücre adezyonunda azalmaya yol açan proteini kodlamaktadır. Oküler bulgular şunlardır:

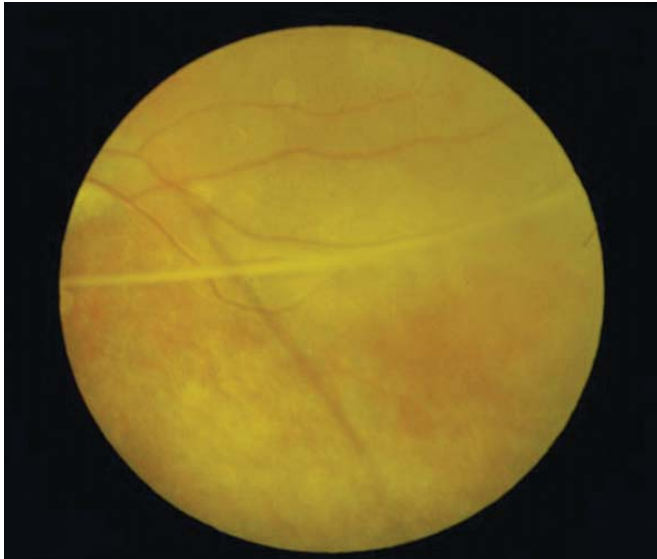
Aksiyal hipermetropi, strabismus, bilateral foveal skizis (%100), periferik skizis (%50),

Vitreus tülleri(Resim 1)

Diğer retina bulguları (diffüz benekler, Coats benzeri eksudatif makulopati ve perivasküler kılıflanma)

İlk dekadda görme azlığı saptanır. Görme 1/10-3/10 arasındadır. Görme azalmasının en temel nedeni maküler skizisdir.

Oküler komplikasyonları nedeniyle görme keskinliği daha ciddi boyutta da etkilenebilir. Komplikasyonlar şunlardır:



Resim 1: Vitreus tülü

Vitreus içi kanama (%4-40),
Retina dekolmanı (%2-22) (iç ve dış retina katında yırtık vardır),

Maküler sürüklenme,

Sekonder optik atrofi ve Neovasküler glokom.

Regillo ve ark.⁹ vitreoretinal değişik cerrahiler uygulanan 4 hastanın 6 gözünü içeren bir seri yayınlamıştır. 3 gözde regmatojen retina dekolmanı, 1 gözde eksudatif retina dekolmanı ve 2 gözde vitreus içi kanama mevcuttur. İlk cerrahi müdahale yaşı ortalama 5 yaşdır (yaş aralığı 18 ay - 9 yaş). Ortalama müdahale sayısı 1.8'dir. 6 gözün 5'inde anatomik başarı sağlanmıştır.

Ferrone ve ark.¹⁰ yaşları 1-14 arasında değişen 7 hastanın 9 gözünü incelemiştir. Bu hastalara uygulanan cerrahi işlem vitrektomi+ iç skizis kavitesine refinektomi+ endolazer+ C3F8 verilmesidir. Cerrahi endikasyonlar şunlardır:

Vitreus kavitesine ve skizis kavitesine hemoraji,

Makulayı tehdit eden ilerleyici periferik retinoskizis,

Makulanın önünde sallanan skizis kavitesi,

Traksiyonel dekolman + skizis ve regmatojen retina dekolmanı + skizis. 9 gözün 8'inde anatomik başarı sağlanmıştır.

MARFAN SENDROMU

Otozomal dominant geçişli, kardiyovasküler, iskelet ve oftalmik sistemi etkileyen bir hastalıktır. 1:10000 oranında görülür. % 15-30 olgu, yeni mutasyondur. 15 no'lu kromozomda fibrilin geninde defekt mevcuttur.

Sistemik birliktelikleri şunlardır:¹¹

Uzun boy,

Oynak eklemler,

Skolyoz-kifoskolyoz,

Göğüs deformiteleri,

Aort dilatasyonu-aort anevrizması,

Mitral valv prolapsusu.

Göz bulguları şunlardır:¹¹

Ektopia lentis (%50-80),

Erken katarakt gelişimi,

Hipoplastik iris stroması (kötü dilatasyon),

Düz kornea, derin ön kamara, glokom,

Aksiyal myopi. [-7D'nin üstü (%21)].

Retina dekolmanı %8-25 arasında değişmektedir. Bilateralite oranı %40-70'dir. Ortalama görülme yaşı 22'dir. Retina dekolmanı gelişiminde en önemli risk faktörleri ektopia lentis varlığı (lens subluksasyonu varlığında dekolman oranı %8-38 arasında görülürken, lens subluksasyonu yoksa bu oran %5-11 arasındadır.), aksiyel myopi varlığı ve geçirilmiş intraoküler cerrahi.

Dotroleva ve ark.¹² 13 hastanın 18 gözünü kapsayan regmatojen retina dekolmanlı grupta 9 göze sadece skleral çökertme, geri kalan 9 göze vitreoretinal girişim uygulamıştır. Skleral çökertme ile %89 yatışma elde edilirken, vitreoretinal teknik uygulananlarda % 56 oranında yatışma temin edilmiştir.

Sharma ve ark.¹³ 45 dekolmanlı hastanın 53 gözünü incelemişlerdir. Bu gözlerde ektoptik lens görülme oranı %72, -2.5 D'nin üstü myopi oranı %45, aynı anda bilateralite oranı %18, dev yırtık oranı %11 ve PVR oranı ise %49'dur. 24 göze sadece skleral çökertme, 29 göze ise skleral çökertme ve vitreoretinal cerrahi yöntemleri birlikte uygulanmıştır. Her iki grup için de anatomik başarı oranı % 87 olarak belirlenmiştir.

FAMİLYAL EKSDATİF VİTREORETİNOPATİ (FEVR)

İlk kez 1969'da Criswick ve Schepens¹⁴ 6 çocukta prematüre retinopati benzeri klinik tabloyu tanımlamışlardır. Genelde otozomal dominant geçişli olup geni kromozom 11q13'te lokalizedir.¹⁵ Ancak X'e bağlı resesif formları da vardır.

Klinik görünüm olarak; damarlar retina temporalinde erken sonlanır. Avasküler sınırda arteriyovenöz anastomozlar ve yeni damarlar gelişir.¹⁴ (Resim 2) İleri dönemde fibrovasküler kitle siliyer cisim ve hatta lense kadar uzanır. Klinik evreleme şu şekildedir¹⁶.

Evre 1- Periferik retinada avasküler zon

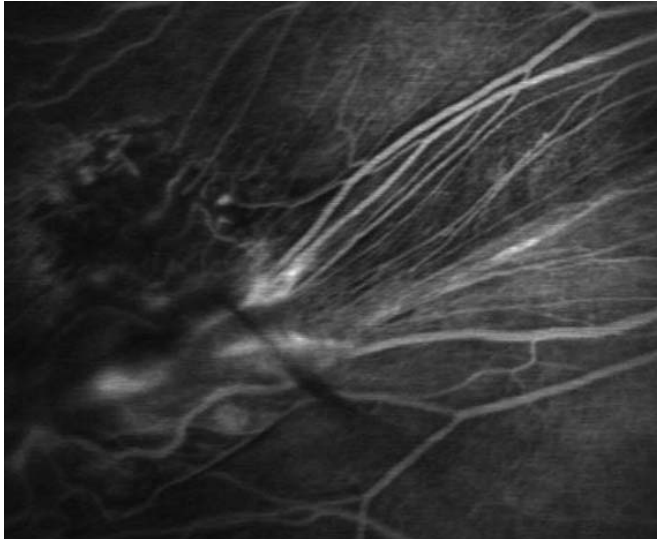
Evre 2-Periferik retinada avasküler zon + Ekstraretinal neovaskülarizasyon

Evre 3- Fovea yatışık+ Retina dekolmanı

Evre 4- Fovea dekole + Retina dekolmanı

Evre 5- Total retina dekolmanı

Tablo: FEVR'de klinik sınıflama



Resim 2: Periferik nonperfüzyon gösteren sahalalar

Nouhuys¹⁷ 16 ailelik (170 göz) bir seride şu bulguları saptamıştır:

- Retinal eksuda (%9),
- Retinal neovaskülarizasyon (%11),
- Periferik retinada kitle (%6),
- Maküler ektopti (%49),
- Retinal kıvrım (%8),

Vitreus hemorajisi (%2) ve Retina dekolmanı (%21)

Pendergrast ve Trese,¹⁶ 29 retina dekolmanlı gözde skleral çökertme ve vitrektomi teknikleri uygulamıştır. 18 gözde (%62) makula yatışık kalmış olup sadece 10 gözde (%35) 20/100'den iyi görme keskinliği elde edilmiştir.

Hereditör orijinli retina dekolmanlarında, diğer tip regmatöjen retina dekolmanlarından ayrılan ve klinisyenin dikkat etmesi gereken noktalar şöyle sıralanabilir:

- Genetik tanı ve danışmanın önemi,
- Sistemik birlikteliklerin bilinmesi,
- Dekolman dışı oküler bulguların bilinmesi,
- Dekolman cerrahisi prognozunun bilinmesi.

Ancak hastalar tüm bu özelliklerin iyi değerlendirilmesi ile doğru yönlendirilebilir ve tedavi edilebilir.

KAYNAKLAR

1. Wagner H: Ein bisher unbekanntes Erbleiden des Auges (Degeneratio hyaloideo-retinalis hereditaria), beobachtet im Kanton Zurich. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1938; 100: 840-857.
2. Edward AO, Robertson Jr JE: Hereditary vitreoretinal degenerations. In Ryan SJ: *Retina* Mosby Inc, St Louis, 2001, Vol 1 p:487-498.
3. Graemiger RA, Niemeyer G, Schneeberger SA, et al.: Wagner vitreoretinal degeneration. Follow-up of the original pedigree. *Ophthalmology* 1995; 102: 1830-1839.
4. Stickler G, Belau P, Farrell F.: Hereditary progressive arthropthalmology. *Mayo Clin Proc* 1965; 40: 433-455.
5. Donoso LA, Edwards AO, Frost AT et al.: Clinical variability of Stickler syndrome: Role of exon 2 of the collagen COL2A1 gene. *Surv Ophthalmol* 2003; 48: 191-203.
6. Hirose T, Lee KY, Schepens CL.: Snowflake degeneration in hereditary vitreoretinal degeneration. *Am J Ophthalmol* 1974; 77: 143-153.
7. Lee MM, Ritter III R, Hirose T et al.: Snowflake vitreoretinal degeneration. Follow-up of the original family. *Ophthalmology* 2003; 110: 2418-2426.
8. Tantri A, Vrabec TR, Cuunjieng A et al.: X-linked retinoschisis. A clinical and molecular genetic review. *Surv Ophthalmol* 2004; 49: 214-230.
9. Regillo CD, Tasman WS, Brown GC.: Surgical management of complications associated with X-linked retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 1993; 111: 1080-1086.
10. Ferrone PJ, Trese MT, Lewis H.: Vitreoretinal surgery for complications of congenital retinoschisis. *Am J Ophthalmol* 1997; 123: 742-747.
11. Remulla JF, Tolentino FI: Retinal detachment in Marfan's syndrome. *Int Ophthalmol Clin* 2001; 41: 235-240.
12. Dotroleva D, Karel I, Cluphova E.: Retinal detachment in Marfan's syndrome. Characteristics and surgical results. *Retina* 1997; 17: 390-396.
13. Sharma T, Gopal L, Shanmugan MP et al.: Retinal detachment in Marfan's syndrome: clinical characteristics and surgical outcome. *Retina* 2002; 22: 423-428.
14. Criswick VG, Schepens CL.: Familial exudative vitreoretinopathy. *Am J Ophthalmol* 1969; 68: 578-594.
15. Juan Jr E, Farr AK, Noorily S.: Retinal detachment in infants. In Ryan SJ: *Retina* Mosby Inc, St Louis, 2001, Vol 3 p: 2498-2520.
16. Pendergrast SD, Trese MT.: Familial exudative vitreoretinopathy: results of surgical management. *Ophthalmology* 1998; 105: 1015-1023.
17. van Nouhuys CE.: Signs, complications, and platelet aggregation in familial exudative vitreoretinopathy. *Am J Ophthalmol* 1991; 111: 34-41.