

# Aynı Aileden X'e Bağlı Juvenil Retinoskizisli Üç Olguda Optik Koherens Tomografi Bulguları

## Optical Coherence Tomography Findings in Three Cases of X-Linked Juvenile Retinoschisis in the Same Family

Eylem YAMAN PINARCI<sup>1</sup>, Gamze ÖZTÜRK KARABULUT<sup>1</sup>, Berna DEMİREL<sup>1</sup>, Zeynep ALKIN<sup>1</sup>, Çiğdem ALTAN<sup>1</sup>, Sinan ALBAYRAK<sup>1</sup>, Serhat İMAMOĞLU<sup>1</sup>

*Olgu Sunumu*

*Case Report*

### ÖZ

Bu çalışma X'e bağlı juvenil retinoskizis'i (XLRs) bulunan aynı aileden üç olguda görülen farklı optik koherens tomografi (OCT) bulgularını rapor etmek için yapıldı.

Görmesinde azalma ve şaşılık şikayetiyle başvuran 16 yaşındaki hastaya fundus muayenesini takiben OCT, FFA ve elektrofizyoloji yapılarak XLRs ön tanısı konulduktan sonra aynı aileye mensup görme azlığı olan bireyler muayene edildi. Hastanın birinci derece (kardeş) ve ikinci derece akrabalığı olan (teyze çocuğu) iki erkek akrabasında da benzer bulgular saptandı.

OCT'de olgularda sırasıyla foveanın merkezinde nörosensoryal retinayı ayıran hiporeflektif kistoid alanlar ile perifoveal bölgede iç ve dış retina katları arasında köprülerle ayrılan küçük kistler; pigment epitel katında reflektivite artışına neden olan atrofik retinal değişiklikler; atrofik değişikliklerle beraber perifoveal alanda iç ve dış retina katları arasında köprülerle ayrılan küçük kistik boşluklar saptandı. Bu bulgular OCT'nin özellikle erken ve şüpheli XLRs'li olguların tanısında değerli bilgiler verdiğini göstermektedir.

**Anahtar Kelimeler:** X'e bağlı juvenil retinoskizis, XLRs'de OCT.

### ABSTRACT

The aim of this study is to report the different findings in optical coherence tomography (OCT) of three patients from the same family diagnosed with X-linked juvenile retinoschisis (XLRs). A 16-year-old boy complaining of visual deterioration and strabismus was diagnosed with XLRs on the basis of a fundus examination followed by OCT, FFA, and electrophysiology studies. Two other patients in the same family suffering from diminished vision were also invited for evaluation. One first degree relative (brother) and one second degree relative (cousin) of the patient also had similar findings.

OCT revealed consecutively wide hyporeflective cystoid spaces that split the neurosensory retina at the center of the fovea and small cystic spaces that formed bridges between the outer and inner retinal layers in the perifoveal area, atrophic retinal changes with increased reflectivity of the pigment epithelial layer and accompanying small cystic spaces that formed bridges between the outer and inner retinal layers perifoveally. These findings demonstrated that OCT is useful in the diagnosis of XLRs, especially in early and suspected cases.

**Key Words:** X-linked juvenile retinoschisis, OCT, XLRs.

*Ret-Vit 2007;15:287-291*

**Geliş Tarihi :** 02/04/2007

**Kabul Tarihi :** 22/05/2007

**Received :** April 02, 2007

**Accepted:** May 22, 2007

1- Beyoğlu Göz Eğitim Araştırma Hastanesi, İstanbul, Uzm. Dr.

1- M.D., Beyoğlu Eye Education and Research Hospital, İstanbul/TURKEY  
PINARCI E.Y., dreyaman@hotmail.com  
KARABULUT G.Ö., gozturk2911@yahoo.com  
DEMİREL B., bdemirel@hotmail.com  
ALKIN Z., ztalkin@ttnet.net.tr  
ALTAN Ç., cigdem\_altan@yahoo.com  
ALBAYRAK S.,  
İMAMOĞLU S.,

**Correspondence:** M.D., Eylem YAMAN PINARCI  
Beyoğlu Eye Education and Research Hospital, İstanbul/TURKEY

## GİRİŞ

X'e bağlı juvenil retinoskizis, XLR51 geniyle bağlantılı olarak makulada yıldız biçimli çizgilenmeye, retina içinde katlar arasında ayrılmaya ve vitreusta değişikliklere neden olan, resesif kalıtımla geçiş gösteren bir vitreoretinal dejenerasyondur.<sup>1</sup> Bazı olgularda, erişkin çağda kistik değişikliklerin kaybı ve alttaki retina pigment epitelinde değişiklikler ve daha geç safhalarda makulada atrofik değişiklikler görülebilmektedir. Olguların %50 'sinde periferik retinada da retinoskizis saptanabilmektedir.<sup>2,3</sup>

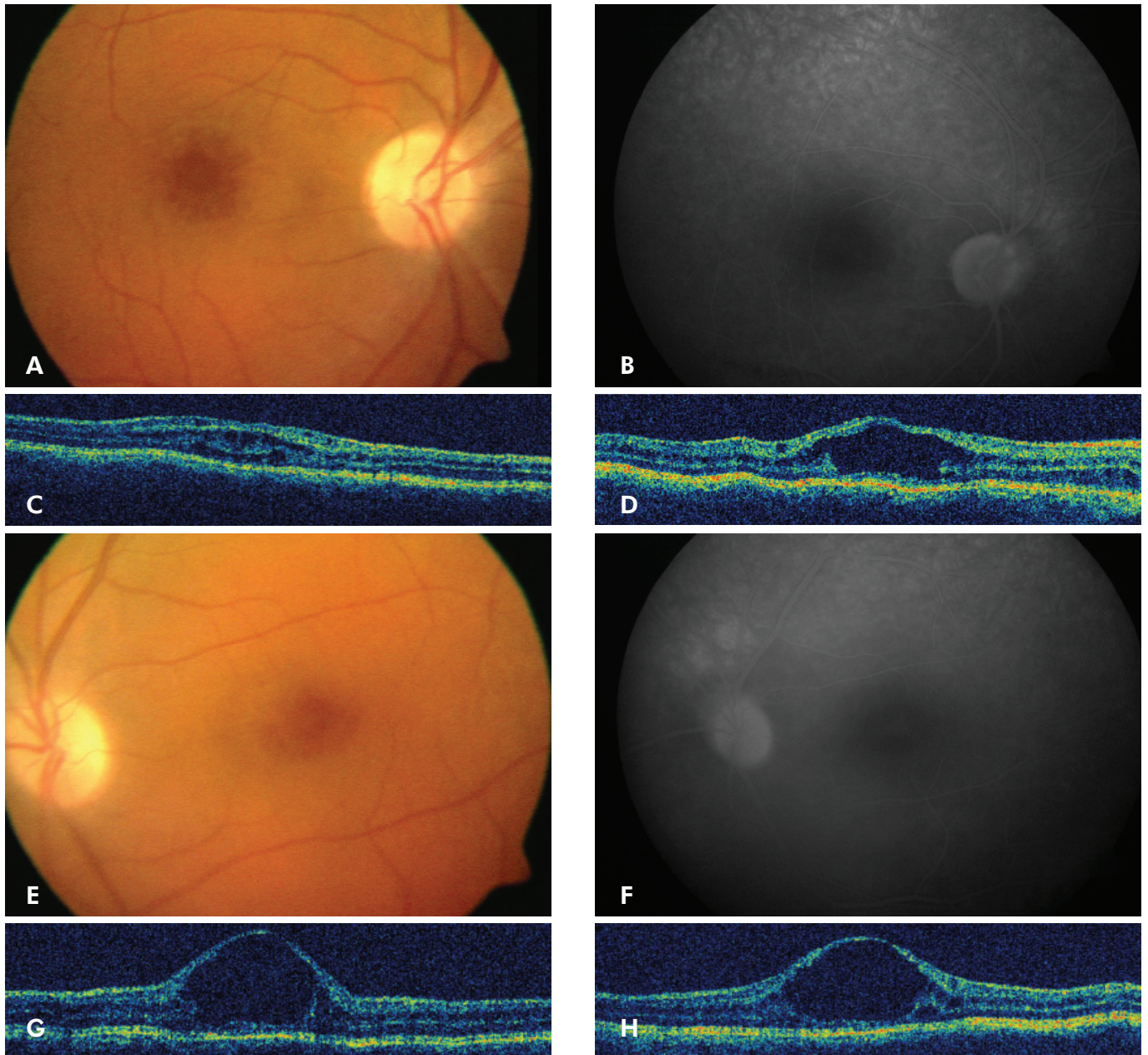
Histopatolojik çalışmalar, anormal bipolar hücreleri ve fotoreseptörler tarafından salgılanan anormal retinosizinin müller hücrelerinde fonksiyon bozukluğuna neden olarak sinir lifi tabakasında ayrışmalara neden olduğu gösterilmiştir.<sup>4,5</sup>

Tasman ve ark. belirttiği gibi, makulanın tipik taç yaprağı görünümü kaybolduğunda, OCT klinik olarak görülemeyen kistik değişiklikleri göstermeye yardımcı olmaktadır.<sup>6</sup> Nöral retinadaki ayrılma planının nükleer tabakalar arasında bulunan dış pleksiform tabakada olduğu Özdemir ve ark tarafından ilk defa 5 yaşında bir erkek çocukta OCT ile gösterilmiştir.<sup>7</sup>

## OLGU SUNUMU

### Olgu 1:

On altı yaşındaki olgu sağ gözünde şaşılık ve görme azlığı şikayetiyle kliniğimize başvurdu. Olgunun sağ gözünde ezotropya tespit edildi (Hirschberg 30°). En iyi düzeltilmiş görme keskinliği sağ gözde el hareketi, sol



**Resim 1:** Birinci olgunun fundus fotoğrafında makulada yıldız biçimli çizgilenme (1a, 1e), FFA'da sağda patoloji yok, solda geç evrede optik diskte skleral boyanma (1b, 1f), OCT'de perifoveal bölgede iç ve dış retina katları arasında köprüleşmelere neden olan küçük kistik boşluklar(1c-parasantral, 1d-santral) ve fovea merkezinde nörosensöryal retinayı katlara ayıran geniş hiporeflektif kistoid alanlar (1g, 1h) saptanmıştır.(Santral maküler kalınlık sağda 250, solda 641mikron).

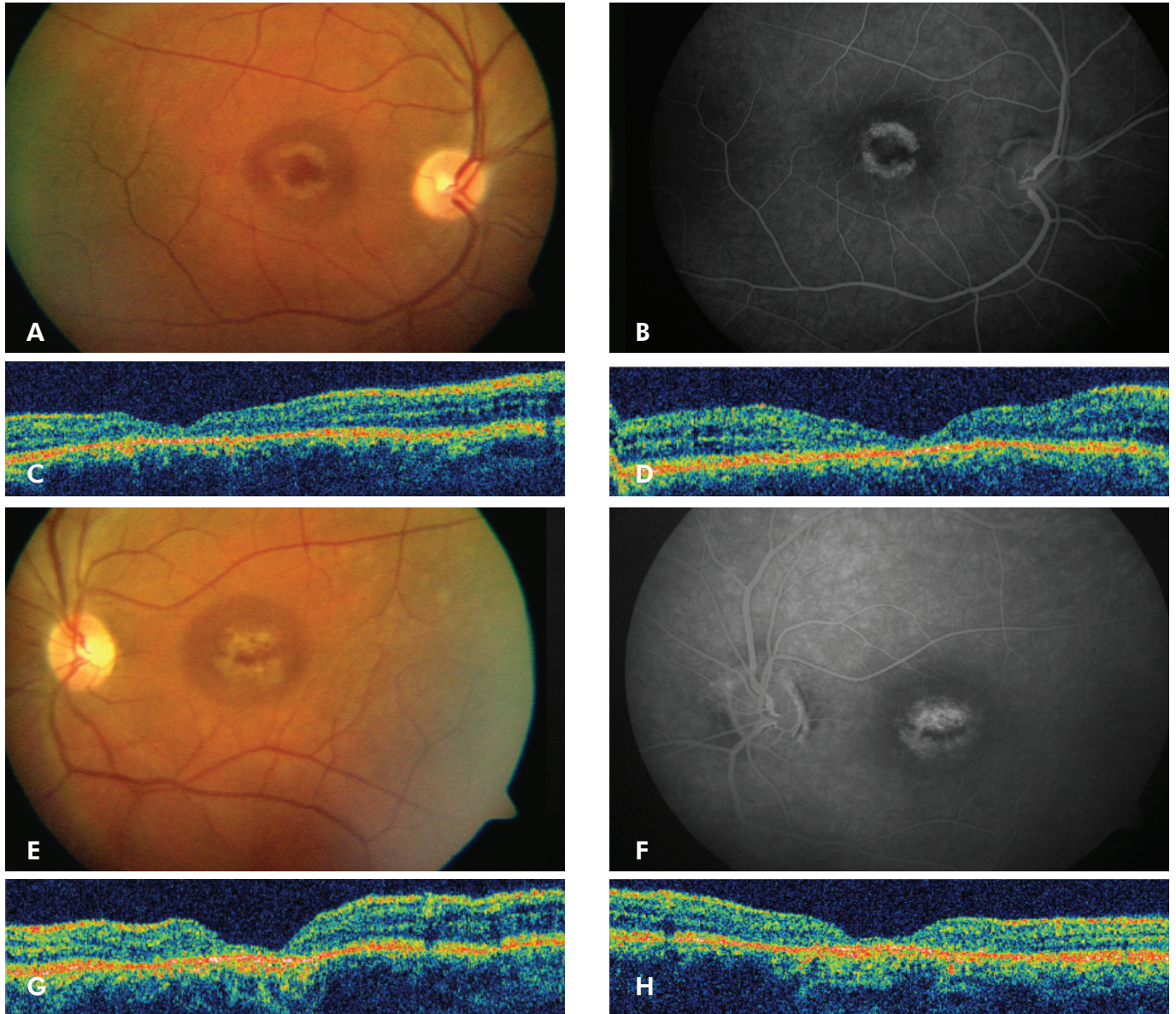
gözde ise 20/100 olarak saptandı. Biomikroskopik muayenede her iki gözde alt temporalde lokalize kortikal katarakt mevcuttu. Dilate fundus muayenesinde, hastanın her iki gözünde vitreusta opasite ve makülada kistoid boşluklara bağlı olarak yıldız biçimli çizgilenme görüldü. Ayrıca sol gözde saat 5 ve 7 hizasında üzerinden damar geçen iki retinal yırtığın etrafı profilaktik olarak argon lazer ile çevrelendi. Her iki gözde alt temporal ekvator bölgesinde retinada sarı parlak refle saptandı. Fundus floresein anjiyografide hem erken hem de geç fazlarda boya göllenmesi veya sızıntıya rastlanmadı. Fakat sol gözde optik diskte geç fazlarda az miktarda boyanma görüldü. OCT'de (Carl Zeiss Ophthalmic System Inc., Humphrey Division, Dublin, California, USA) fovea merkezinde nörosensorial retinayı katlara ayıran geniş hiporeflektif kistoid alanla perifoveal bölgede iç ve dış retina katları arasında köprüleşmelere neden olan küçük kistik

boşluklar olduğu gösterildi (Resim 1). Flaş ERG'de ise a dalgası genliğinin normalin altında olduğu, fakat b dalgasının genliğinin belirgin olarak düştüğü ve buna bağlı b/a oranının da azaldığı gözlemlendi.

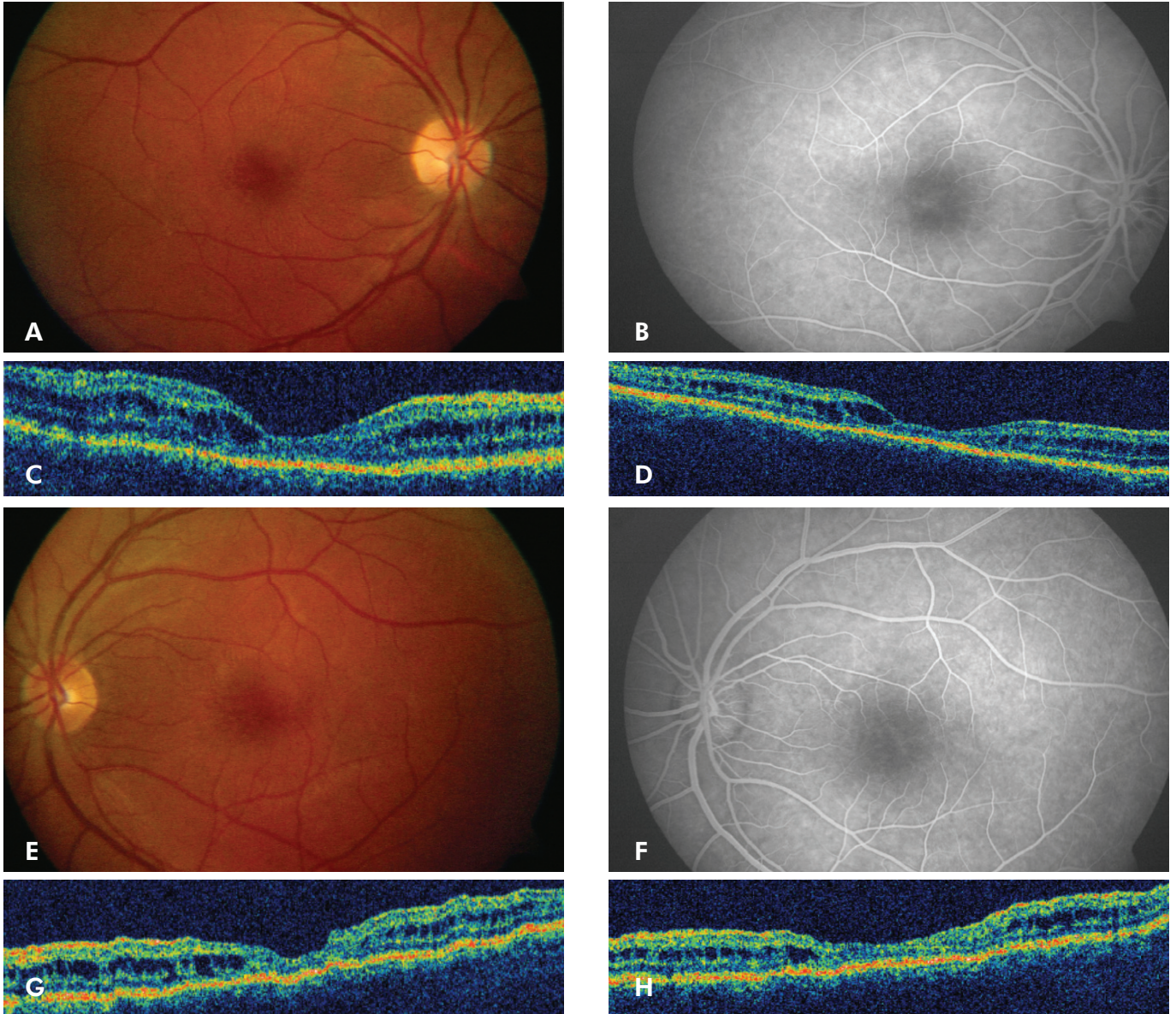
Olgunun ön tanısı XLRS olarak düşünülerek görme azlığı şikayeti olan erkek kardeşi ve bir kuzeni de muayeneye çağrıldı.

### Olgu 2:

Yirmi sekiz yaşındaki olgu özellikle son on yılda git-tikçe artan görme kaybından şikayetçiydi. En iyi düzeltilmiş görme keskinliği her iki gözde 20/200 seviyesindeydi. Biomikroskopik muayenesinde patolojik bir bulguya rastlanmadı. Dilate fundus muayenesinde, olgunun her iki gözünde pigment epitel değişiklikleri ile beraber atrofik makula lezyonları ve radial çizgilenmeler, vitreusta tül şeklinde opasite ve üst temporal ekvator bölgesinde



**Resim 2:** İkinci olgu'nun fundus fotoğrafında pigment epitel değişiklikleri ile beraber atrofik makular lezyonlar (2a, 2e), FFA'da makulada atrofiye bağlı pencere defekti (2b, 2f), OCT'de atrofik retinal değişikliklere bağlı olarak pigment epitel tabakasında artmış reflektivite ve perifoveal bölgede iç ve dış retina katları arasında köprüleşmelere neden olan küçük kistik boşluklar (2c, 2d, 2g, 2h) saptanmıştır (Santral maküler kalınlık sağda 147, solda 124 mikron).



**Resim 3:** Üçüncü olgu'nun fundus fotoğrafında perifoveal kistoid boşluklarla çevrili atrofik makular lezyonları (3a, 3e), FFA'da makulada pencere defekti (3b, 3f), OCT'de foveadaki atrofik değişikliklere bağlı pigment epitel tabakasının artmış reflektivitesi ve perifoveal alanda iç ile dış retina katları arasında köprüleşme oluşturan küçük kistik boşluklar ve iç retina katlarında artmış reflektivite (3c, 3d, 3g, 3h) saptanmıştır (Santral maküler kalınlık sağda 142, solda 162 mikron).

retinada sarı parlak refle saptandı. B- mod ultrasonografisinde arka vitre dekolmanı ve vitreusta opasite görüldü. FFA bulgusu olarak makulada atrofiye bağlı pencere defekti dışında patolojiye rastlanmadı. Olgunun OCT tetkikinde atrofik retinal değişikliklere bağlı olarak pigment epitel tabakasında artmış reflektivite görüldü (Resim2). Flaş ERG'de birinci olguya benzer bulgular saptandı.

### Olgu 3:

Yirmi beş yaşında erkek olgunun kliniğimize başvurduğunda son beş yılda gittikçe artan görme kaybı mevcuttu. En iyi düzeltilmiş görme keskinliği sağ gözde 20/200 ve sol gözde 20/100 idi. Ön segment muayenesinde patolojik bulguya saptanmadı. Olgunun dilate fundus muayenesinde bilateral perifoveal kistoid boşluklarla çevrili atrofik makula lezyonları mevcuttu. FFA tetkikinde makulada pencere defekti saptandı. OCT'de foveada-

ki atrofik değişikliklere bağlı pigment epitel tabakasının artmış reflektivitesi ve perifoveal alanda iç ve dış retina katları arasında köprüleşme oluşturan küçük kistik boşluklar görülmekteydi (Resim3). Flaş ERG 'de iki olguya benzer bulgular saptandı.

### TARTIŞMA

X'e bağlı juvenil retinoskizis hastalığının klinik tablosu aileden aileye değişmekle beraber aynı aile içindeki fertler arasında da değişmektedir. Olgularda her iki göz etkilenmektedir, bunun yanında hastalığın ilerleyişi etkilenen olguların gözleri arasında da farklılık gösterebilir. Hastalığın ilerleyişi ilk beş yılda genellikle hızlı olup sonra yavaşlar, sıklıkla ikinci dekatta ise durağan halini alır.<sup>3</sup> FFA paterni geç fazlarda sızıntı olmaması ile kistoid makula ödeminden ayrılır. Hastalığın diğer bulguları

arasında kan damarlarının etrafında kılflıflama, retina iç katlarında dendritik dejenerasyon ve parsiyel optik atrofi bulunmaktadır.<sup>3</sup> İlk olguda anjiografinin hiçbir fazında makulada sızıntı saptanmazken sol gözde geç fazda muhtemel optik atrofiye bağlı optik sinir başında boyanma saptandı. İkinci ve üçüncü olgularda atrofi ve pigment epitel hasarı nedeniyle her iki gözde pencere defekti görüldü.

OCT özellikle hastalığın erken evrelerinde nörosensoryal retinadaki ayrılma planını ve retinal elemanlar arasındaki köprüleşmeyi göstermesi bakımından teşhis koymada biyomikroskopik muayeneye üstündür.<sup>8</sup> OCT'de merkezdeki kistler daha fusiform haldeyken, küçük kistler daha periferde saptanmaktadır. İlk olguda görüldüğü gibi kist duvarları birleşip geniş bir kist oluşturabilir. Kistik değişikliklerin kaybolması ve alttaki pigment epitelindeki değişimler ikinci ve üçüncü olguda olduğu gibi atrofik makular lezyonlara yol açabilmektedir.

Shanmugam ve ark. retina dekolmanına sebep olan vitreomakuler traksiyona bağlı makuler delik gelişen bir olgu bildirmişlerdir.<sup>9</sup> Bizim ikinci olgumuzda arka vitre dekolmanı ve vitrede tül şeklinde bulanıklık saptanmasına rağmen hiçbir olgumuzda lamellar veya tam kat makula delik saptanmamıştır.

Elektroretinografide XLRs teşhisinde faydalıdır. Bu hastalıkta a dalga genliği normal veya normale yakın iken b dalga genliği belirgin olarak düşüktür.<sup>3</sup> Hastalığın ilerleyen evrelerinde fotoreseptörler etkilendiğinde, hem a dalgası hem de b dalgası etkilenerek aşırı bir düşme görülür. Müller hücrelerinin b dalgasının başlamasında önemli rol oynadığı düşünüldüğü bu hastalığın primer müller hücre fonksiyon bozukluğuna bağlı olduğu yönünde bir kanıt olarak görülmüştür.<sup>3</sup> Bizim olgularımızın tanısı ileri yaşlarda konulduğundan hem a hem de b dalga genlikleri çok düşük olarak saptanmıştır.

Bu çalışmada farklı retina bulguları olan iki kardeş ve bir kuzen rapor edildi. Hastalığın kesin tanısı genetik incelemeyle konulmakla ve bu inceleme çok az merkezde yapılmakla birlikte, OCT'nin özellikle erken ve şüpheli olgularda teşhiste son derece faydalı bilgiler veren bir tanı aracı olduğunu düşünmekteyiz.

#### KAYNAKLAR/REFERENCES

1. The Retinoschisis Consortium. Functional implications of the spectrum of mutations found 234 cases with X-linked juvenile retinoschisis (XLRs). *Hum Mol Genet.* 1998;7:1185-1192.
2. Gass JDM: Stereoscopic atlas of macular diseases, 4th ed, St Louis: Mosby. 1997;372-376.
3. Joseph E, Robertson Jr, S Martha Meyer: Hereditary vitreoretinal degenerations: Congenital hereditary retinoschisis. In Ryan SJ: *Retina The CV Mosby Co.* St. Louis. 1989;472-473.
4. Manschot WA: Pathology of hereditary juvenile retinoschisis. *Arch Ophthalmol.* 1972;88:131.
5. Weber BH, Schrewe H, Molday LL, et al.: Inactivation of the murine X-linked juvenile retinoschisis gene, Rs1h, suggests a role of retinoschisin in retinal cell layer organisation and synaptic structure. *Proc Natl Acad Sci USA.* 2002;99:6222-6227.
6. Pangia KA, McCabe FJ, Tasman W.: Full-thickness retinal breaks in X-linked retinoschisis. *Saudi J Ophthalmol.* 2002;16:125-131
7. Özdemir H, Karacorlu S, Karacorlu M: Optical coherence tomography findings in familial foveal retinoschisis. *Am J Ophthalmol.* 2004;137:179-181.
8. Stanga PE, Chong NH, Reck AC, et al.: Optical coherence tomography and electrophysiology in X-linked juvenile retinoschisis associated with a novel mutation in the XLRs1 gene. *Retina.* 2001;21:78-80.
9. Shanmugam MP, Nagpal A.: Foveal schisis as a cause of retinal detachment secondary to macular hole in juvenile X-linked retinoschisis. *Retina.* 2005;25:373-375.