

Goldmann-Favre Sendromu

Figen BATIOĞLU¹

ÖZET

Goldmann-Favre sendromu, gece körlüğü ve ilerleyici görme kaybına neden olan, retina ve vitreusta dejeneratif değişiklikler, retinoskizis, katarakt ve ERG bozuklukları ile karakterize herediter vitreoretina dejenerasyonudur. Bu çalışmada, tipik klinik bulguları olan bir Goldmann-Favre olgusu, nadir görülen bir hastalık olması nedeniyle sunulmuştur.

ANAHTAR KELİMELELER : Goldmann-Favre sendromu, Vitreoretinal dejenerasyon, Flöresein anjiografi, Optik koherens tomografi

SUMMARY

Goldmann-Favre syndrome is a hereditary vitreoretinal degeneration characterized by night blindness and progressive visual loss with the clinical findings of vitreous and pigment epithelial degeneration, retinoschisis, cataract and ERG abnormalities. This paper reports a case with typical clinical features of Goldmann-Favre syndrome which is a rare entity. **Ret-vit 2001; Özel Sayı : 15 - 19.**

KEY-WORDS : Goldmann-Favre syndrome, Vitreoretinal degeneration, Fluorescein angiography, Optical coherence tomography

Goldmann-Favre sendromu, nadir görülen ve otozomal resesif geçiş gösteren, herediter vitreoretina dejenerasyonudur¹. Makula ve çevre retinada retinoskizis, pigment epitel dejenerasyonu, arka subkapsüler katarakt ve dejeneratif vitreus değişiklikleri ile karakterizedir². Azalmış veya kaydedilemeyen ERG cevapları, anormal karanlık adaptasyonu ve ilerleyici periferik görme alanı kayıpları eşlik eden bulgulardır.

Bu çalışmada, tipik bulguları olan bir Goldmann-Favre olgusu sunulmuş ve farklı tanı yöntemleri ile elde edilen veriler tartışılmıştır.

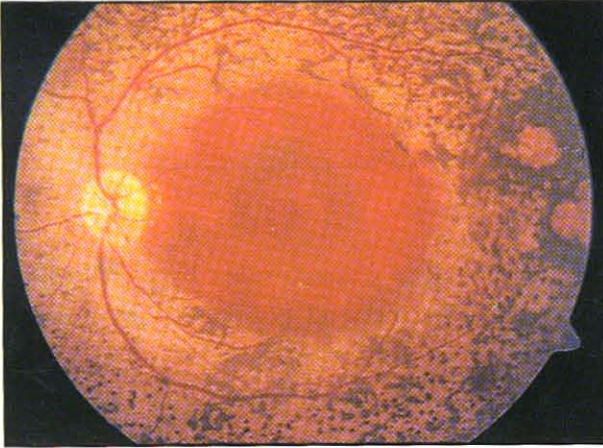
OLGU

47 yaşında, sağlıklı bayan olgu, 10 yıldır ilerleyici görme kaybı ve çocukluğundan bu yana gece körlüğü yakınmaları ile başvurdu. Anne ve babasının 1. dereceden akraba olduğu ve sağ gözünden 1999 yılında katarakt ameliyatı geçirdiği öğrenildi.

Tam göz muayenesinde; görme keskinliği sağ gözde 2 mps, sol gözde + 1.50 dioptri ile 0.2, renkli görmeler ise sağda 0/16, solda 6/16 olup, göziçi basınçları 16 mmHg idi. Ön segment muayenesinde, sağ gözde pseudofakia-arka kamara lensi saptanırken, solda başlangıç arka subkapsüler lens kesafeti izlendi. Fundus

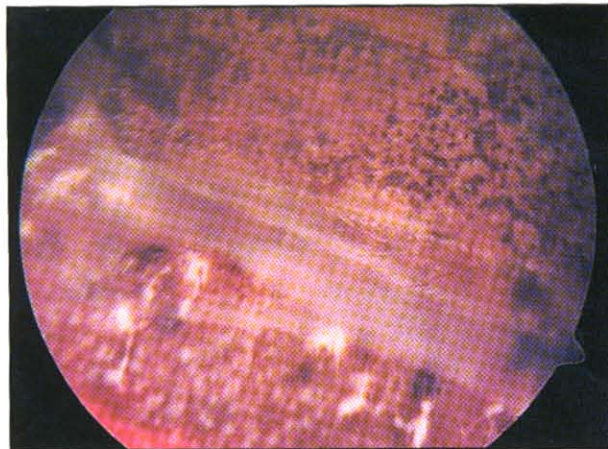
1. Doç.Dr., Ankara Üniv.Tıp Fak. Göz Hast.ABD.

muayenesinde, her iki gözde simetrik görünümde, temporal damar arkadlarından başlayarak çevreye doğru genişleyen, pigment kümelermeleri ve sarı-beyaz noktalarla karakterize pigment epitel dejeneresansı tesbit edildi. Sol gözde daha belirgin olmak üzere, her iki gözde makulada kistoid görünüm mevcuttu (Resim 1). Çevre retinanın muayenesinde, sağ gözde alt temporal kadranda retinoskizis ve büyük bir retina deliği izlendi (Resim 2). Optik diskler hafif soluk, retina damarları ince, ve özellikle sol gözde çevre retinada içi boş damarlar saptandı (Resim 3).



Resim 1.

Sol gözde kistoid makula ödemi ve temporal damar arkadlarından itibaren halka şeklinde pigment dejenerasyonu



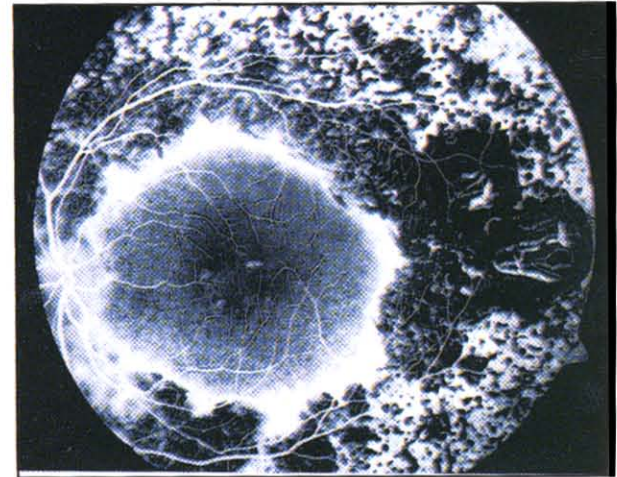
Resim 2.

Sağ gözde alt temporal kadranda retinoskizis ve geniş retina deliği



Resim 3.

Sol gözde alt yarıdaki çevre retina damarlarında dendritik görünüm

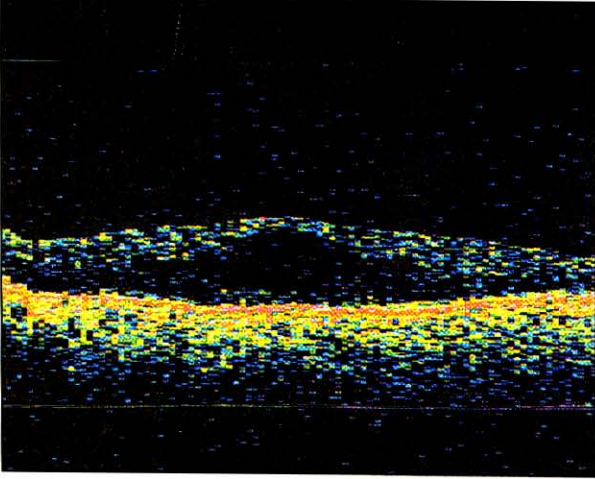


Resim 4.

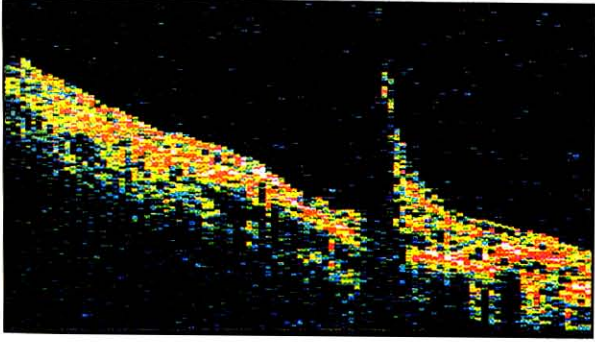
Sol göz flöresein anjiografisinde pigment dejenerasyonuna bağlı yaygın hipo ve hiperflöresans, makulada hafif boyanma

Flöresein anjiografide her iki göz makulasında, foveayı çevreleyen, hafif boyanma ve temporal damar arkadlarından itibaren yaygın pigment epitel dejenerasyonuna bağlı hipo ve hiperflöresans izlendi (Resim 5).

Olguya optik koherens tomografi uygulandı, makula ve çevre retinadan alınan yatay ve dikey kesitlerde retinadaki değişiklikler değerlendirildi. Makulada geçen kesitlerde, solda daha belirgin olan kistoid ödem saptandı (Resim 6). Sağ gözde alt temporal kadranda retinoskizis alanından elde edilen kesitlerde ise,

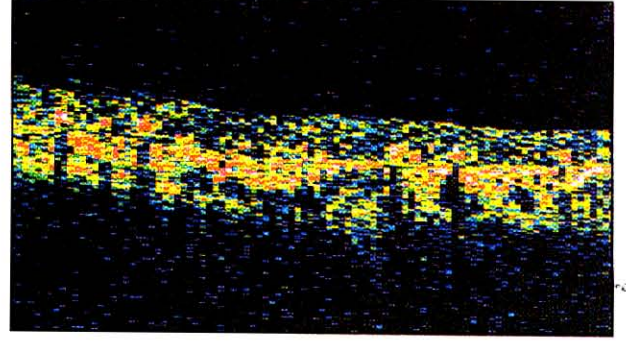
**Resim 5.**

Sol göz makulasından geçen yatay OCT kesitinde kistoid makula ödemi

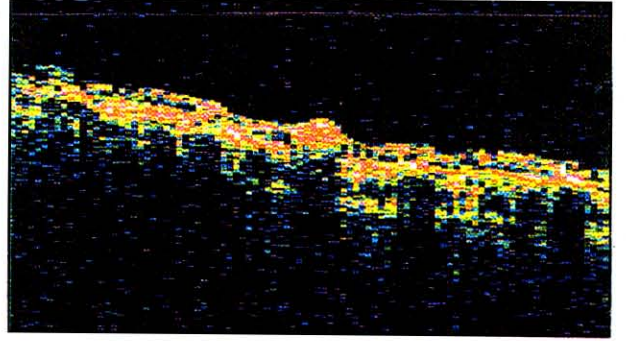
**Resim 6.**

Sağ gözde retinoskizis alanından geçen yatay OCT kesitinde duyu retinada ayrılma

duyu retinada ayrılma görüntülendi (Resim 6). Pigment epitel dejenerasyonu olan alanlardan alınan dikey kesitte düzensiz retina pigment epitel tabakası üzerinde normal duyu retina tabakası izlenirken (Resim 7a), retinoskizis bölgesinin periferinde yırtık tabanından alınan kesitlerde düzensiz pigment epitel tabakası üzerinde duyu retina tabakasının olmadığı görüldü (Resim 7b). Elektoretinografik testlerde, rod ve kon cevaplarında belirgin azalma saptandı. Humphrey görme alanı santral 30-2 eşik testinde, sol gözde halka biçiminde skotom saptanırken, sağ gözde güvenilir cevaplar alınmadı.

**Resim 7a.**

Sağ gözde pigment dejeneresansı alanından geçen dikey OCT kesitinde, pigment epitel tabakasında düzensizlik

**Resim 7b.**

Aynı gözde retinoskizisin periferinden alınan dikey kesitte, düzensiz pigment epitel tabakası üzerinde duyu retina tabakasının yokluğu

TARTIŞMA

Goldmann-Favre sendromu, ilk kez 1957'de Goldmann ve 1958'de Favre tarafından iki kardeşle bildirilmiş vitreoretina dejenerasyonudur¹. Ricci, 41 yaşında benzer bir olgu yayınlamış ve hastalıkta otozomal resesif geçişi göstermiştir³. Daha sonraki yayınlarda, bu sendromun değişik klinik bulguları farklı hastalarda gösterilmiştir^{1,4,5}.

Hastalığın klasik belirtileri, ilerleyici görme kaybı ve çocukluktan itibaren başlayan gece körlüğüdür⁶. Olgumuzda 10 yaşından beri gece körlüğü ve son 10 yıldır da ilerleyici görme kaybı mevcuttur. Sağ gözden 2.5 yıl önce katarakt ameliyatı geçirmiş ve arka kamara lensi implante edilmiştir.

Goldmann-Favre sendromunun klinik bul-

guları tipik olarak iki taraflı ve simetriktir. Vitreusta likefaksiyon ve fibriler dejenerasyon mevcuttur. Retina bulguları arasında en çarpıcı görünüm, çevre retinadaki pigment epitel dejenerasyonudur. Retinitis pigmentozadaki kemik spikülü şeklindeki pigmentasyondan farklı olarak, hiperpigmentasyon kümeleri ve sarı-beyaz renkte noktalar izlenir. Diğer bulguları, makula ve çevre retinada retinada retinoskizis, kistoid makula ödemi ve geç dönemde optik diskte solukluk ile birlikte damar bozukluklarıdır¹.

Foveal retinoskizis, juvenil retinoskizisin patognomonik bulgusu olarak bildirilmekteyse de, Goldmann-Favre sendromunda da görülebilmektedir⁷. Foveal retinoskiziste, yüzeysel retina tabakası incedir ve foveadan ışınal olarak uzanan katlantılar gösterir. Bu alanı genellikle yuvarlak küçük kistler çevreler. Juvenil retinoskizisli bir olguda yapılan histopatolojik çalışmada retina sinir lifi tabakasında ayrılma gösterilmiştir⁸. Bu da flöreseinin anjiyografide makulanın neden çoğunlukla normal görüldüğünü açıklamaktadır⁷. Ancak bazı çalışmalarda makulada sızıntı olduğu da gösterilmiştir⁴. Olgumuzun flöreseinin anjiyografisinde her iki makulada hafif boyanma izlenmiştir.

Goldmann-Favre sendromunda çevre retinada retinoskizis sıklıkla alt temporal kadranda görülür. Skizis boşluğunun iç duvarında geniş retina yırtıkları oluşabilir. Olgumuzda da benzer bulgular, gerek fundus muayenesinde gerekse optik koherens tomografi ile gösterilmiştir. Theodossiadis ve arkadaşları Goldmann-Favre sendromlu bir olguda yaptıkları optik koherens tomografi çalışmasında, makulada kistoid değişiklikler, lameller delik, iç

ve dış retina delikleri ile birlikte retinoskizisi göstermişlerdir⁹.

Goldmann-Favre sendromunda çevre retina damarlarında incelmeye veya tıkanıklıklar görülebilir. Damarların opak, dendritik görünümü tipiktir. Çalışmaların çoğunda bu damarlardan sızıntı veya retinada iskemik değişiklikler gösterilmemişse de, Fishman ve arkadaşları olgularının flöreseinin anjiyografisinde yaygın damar sızıntısı tesbit etmişlerdir⁴.

Goldmann-Favre sendromunda, ERG, karanlık adaptasyon, görme alanı ve renkli görme de bozuktur. ERG'de rod cevapları azalmıştır veya kaydedilemez. Rodlarda işlev bozukluğu konlardan daha önce gelişir. Karanlık adaptasyon her zaman bozuktur. Görme alanında fundus bulguları ile uyumlu santral veya periferik defektler saptanır. Olgumuzda da ERG, görme alanı ve renkli görme bozuklukları tesbit edilmiştir.

Sonuç olarak, erken yaşta başlayan gece körlüğü, atipik pigment dejenerasyonu, merkezi ve çevre retinada retinoskizis, komplike katarakt, vitreusta dejenerasyon ve anormal ERG cevapları olan olgularda Goldmann-Favre sendromu akla getirilmeli ve fundus bulguları, görme alanı, flöreseinin anjiyografi ve optik koherens tomografi gibi yardımcı tanı yöntemleri ile desteklenmelidir.

KAYNAKLAR

1. Nasr YG, Cherfan GM, Michels RG, Wilkinson CP. Goldmann-Favre maculopathy. *Retina* 1990;10:178-80.
2. Gass JDM. *Stereoscopic atlas of Macular Diseases diagnosis and treatment*. 4th ed. St Louis; Mosby, 1997;372-6.
3. Ricci A. Clinique et transmission genetique des differentes formes de degenerescences vitreo-retiniennes. *Ophthalmologica* 1960;139:338-43.

4. Fishman GA, Jampol LM, Goldberg MF. Diagnostic features of the Favre-Goldmann Syndrome. *Br J ophthalmol* 1976;60:345-53.
5. Peyman GA, Fishman GA, Sanders DR, Vichek J. Histopathology of Goldmann- Favre Syndrome obtained by full-thickness eye-wall biopsy. *Ann Ophthalmol* 1977;9:479-84.
6. Green JL Jr and Jampol LM. Vascular opacification and leakage in X-linked (juvenile) retinoschisis. *Br J Ophthalmol* 1979;63:368-73.
7. Noble KG, Carr RE, Siegel IM. Familial foveal retinoschisis associated with a rod-cone dystrophy. *Am J Ophthalmol* 1977;85:551-7.
8. Yanoff M, Kertesz Rahn E, Zimmerman LE. Histopathology of juvenile retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 1968;79:49-53.
9. Theodossiadis PG, Koutsandrea C, Kollia AC. Optical coherence tomography in the study of the Goldmann-Favre Syndrome. *Am J Ophthalmol* 2000;129:542-4.
10. MacVicar J and Wilbrandt H. Hereditary retinoschisis and early hemeralopia. A report of two cases. *Arch Ophthalmol* 1970;83:629-36.