

Santral Areolar Koroidal Distrofide Fundus Otofloresansı Bulguları

Fundus Autofluorescence Findings in Central Areolar Choroidal Dystrophy

Umut Aslı DİNÇ¹, Levent ALİMGİL², Sinan TATLIPINAR³

Olgu Sunumu

Case Report

ÖZ

Bu çalışmada santral areolar koroidal distrofi tanısı konulan bir olgunun fundus otofloresansı bulguları tartışılmaktadır. Her iki gözde az görme ile başvuran 34 yaşındaki erkek hastanın yapılan fundus muayenesinde makulada retina pigment epitel değişikliklerinin yanı sıra düzgün sınırlı korioretinal atrofi alanları ve büyük koroidal damarlarda belirginleşme saptandı. Tarayıcı konfokal lazer oftalmoskop ile görüntülenen fundus otofloresansı incelemesinde atrofi alanlarına uygun düşen yerleşimlerde hipootofloresans izlenirken, diğer makula alanlarında benekli hiperotofloresans olduğu tespit edildi. Ayrıca, her iki gözde perifoveal alanlarda halka şeklinde artmış otofloresans olduğu görüldü. Fundus otofloresansı makula distrofilerinin tanı ve takibinde kullanılabilen non-invasif bir görüntüleme yöntemi olup oftalmoskopi ve fundus anjiyografisi ile saptanamayan ilave bulgular elde edilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Santral areolar koroidal distrofi, fundus otofloresansı.

ABSTRACT

We describe the fundus autofluorescence findings of a patient with central areolar choroidal dystrophy. A 34-year-old man presented with decreased vision in both eyes. Fundus examination revealed retina pigment epithelium changes along with well-circumscribed areas of chorioretinal atrophy and baring of large choroidal vessels in both eyes. In fundus autofluorescence imaging obtained by a scanning laser ophthalmoscope, hypoauflorescence corresponding to the atrophic areas and speckled hyperautofluorescence in the remaining macular regions were detected. Additionally, a hyperautofluorescent circle was observed in perifoveal areas in both eyes. Fundus autofluorescence is a noninvasive imaging method that may be used for the diagnosis and follow-up of hereditary macular dystrophies and may reveal additional data that are not obtained by both ophthalmoscopy and fundus angiography.

Key Words: Central areolar choroidal dystrophy, fundus autofluorescence.

Ret-Vit 2009;17:225-228

GİRİŞ

Santral areolar koroidal distrofi (SAKD) ilk olarak 1884 yılında Nettleship tarafından tanımlanmış olan otozomal dominant geçişli progresif bir korioretinal distrofidir.^{1,2} Hastalığın başlangıcı ikinci dekadın sonu ile dördüncü dekadın başlarında santral görmede bozulma şeklinde olmaktadır.² Yedinci dekadın sonlarında absölu santral skotomun oluşması nedeniyle ağır görme bozukluğu gelişmektedir.³ SAKD'de makula santralinde yerleşen yuvarlak veya ovoid, iyi sınırlı lezyonlar tipiktir. Lezyonların sınırları zamanla genişleyip düzensizleşebilir ancak söz konusu korioretinal atrofi alanları pe-

ripapiller alanda ya da arkadlar dışında bulunmazlar. Fundus otofloresansı (FAF) son yıllarda kullanıma girmiş olan ve giderek güncellenen bir görüntüleme yöntemidir. FAF, retina pigment epitelindeki (RPE) lipofusinden kaynaklanmakta ve bu sayede RPE tabakası non-invasif olarak değerlendirilebilmektedir.^{4,5} FAF, herediter koroid ve retina distrofilerinin tanı ve takiplerinde oldukça faydalı olmakla birlikte FAF sayesinde fundus muayenesi ve anjiyografisinde görülemeyen RPE değişiklikleri saptanabilmektedir.⁶ Bu çalışmada SAKD tanısı konulan bir olgunun FAF bulguları bildirilmektedir.

Geliş Tarihi : 09/04/2008

Kabul Tarihi : 08/08/2008

Received : April 09, 2008

Accepted : August 08, 2008

- 1- Yeditepe Üniversitesi Göz Hastanesi, Göz Hastalıkları A.D, İstanbul, Yard. Doç. Dr.
- 2- Yeditepe Üniversitesi Göz Hastanesi, Göz Hastalıkları A.D, İstanbul, Prof. Dr.
- 3- Yeditepe Üniversitesi Göz Hastanesi, Göz Hastalıkları A.D, İstanbul, Doç. Dr.

- 1- M.D. Asistant Professor, Yeditepe University Eye Hospital, İstanbul/TURKEY
DİNÇ U.A., umutdinc@yahoo.com
- 2- M.D. Professor, Yeditepe University Eye Hospital, İstanbul/TURKEY
ALİMGİL L., levalim@tinet.net.tr
- 3- M.D. Associate Professor, Yeditepe University Eye Hospital, İstanbul/TURKEY
TATLIPINAR S., statlupi@yahoo.com

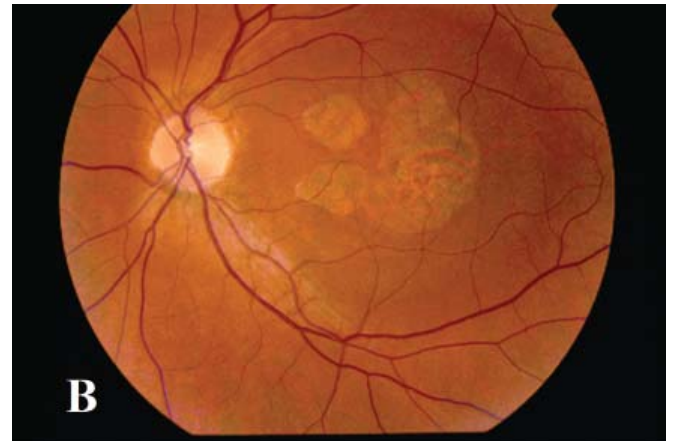
Correspondence: M.D. Asistant Professor, Umut Aslı DİNÇ
Yeditepe University Eye Hospital, Şakir Kesebir Sk.İstanbul/TURKEY

OLGU SUNUMU

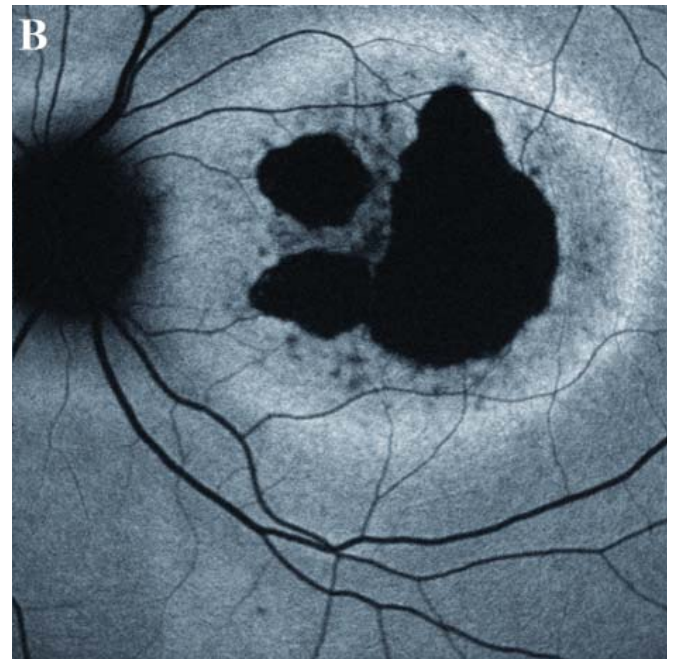
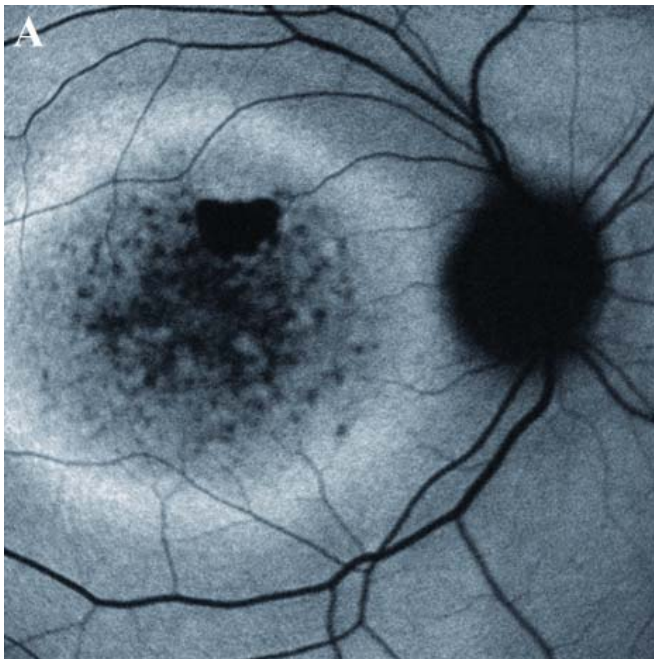
Otuzdört yaşındaki erkek hasta her iki gözde görme azlığı şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Herhangi bir sistemik hastalığı bulunmayan hasta, görme bozukluğu şikayetlerinin 10 sene önce başladığını ifade etmekteydi. Soygeçmiş sorgulamasında baba ve amcasında retinitis pigmentosa olduğu öğrenildi. Yapılan oftalmolojik muayenede görme düzeyi Snellen eşelinde tashihle sağ gözde 0.7 ve sol gözde 0.8 olarak bulundu. Her iki gözde göziçi başınç düzeyleri ve ön segment incelemeleri normal sınırlarda idi. Fundus muayenesinde sağ gözde makula santralinde korioretinal skar ve etrafında RPE değişikliklerinin yanı sıra fovea üst nazalinde keskin sınırlı korioretinal atrofi alanı tespit edildi (Resim 1a). Sol gözde makulada üç adet düzgün sınırlı korioretinal atrofi alanı ve büyük koroidal damarlarda belirginleşme olduğu görüldü (Resim 1b). FAF, bir tarayıcı konfokal lazer oftalmoskop (HRA2, Heidelberg Engineering, Germany) yardımı ile görüntülendi. FAF ile sağ gözdeki atrofi alanına uygun düşen yerleşimde belirgin ve keskin sınırlı hipoo-

tofloresans olduğu görüldü (Resim 2a). Sol gözde benzer şekilde atrofi sahalarına uyan bölgelerde hipootofloresans saptanırken, diğer makula alanlarında benekli hiperotofloresans olduğu izlendi (Resim 2b). Her iki gözde perifoveal alanlarda halka şeklinde artmış otofloresans tespit edildi. Fundus floresan anjiyografide atrofi alanlarının dışında erken dönemde başlayan ve geç dönemde giderek solan RPE defektine bağlı hiperfloresans saptandı. Geç dönemde atrofik sahalarda büyük koroid damarları görülürken skleraya ait hiperfloresans olduğu izlendi (Resim 3a ve 3b).

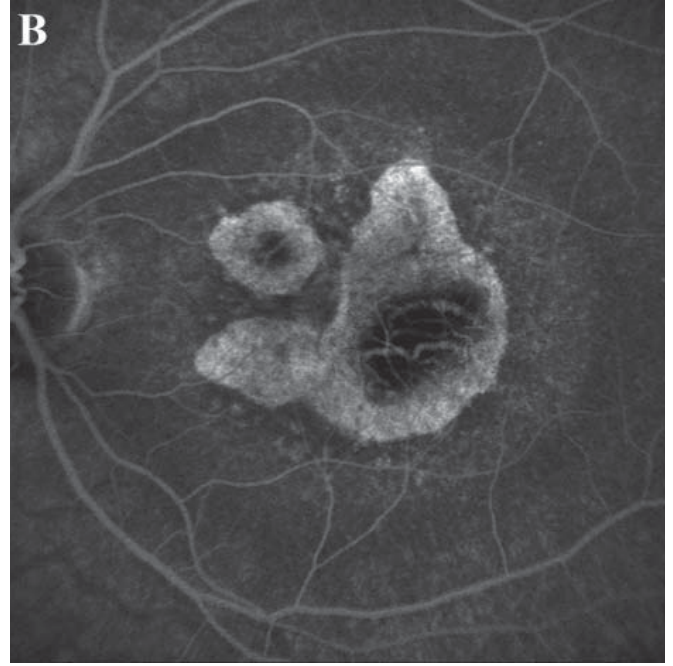
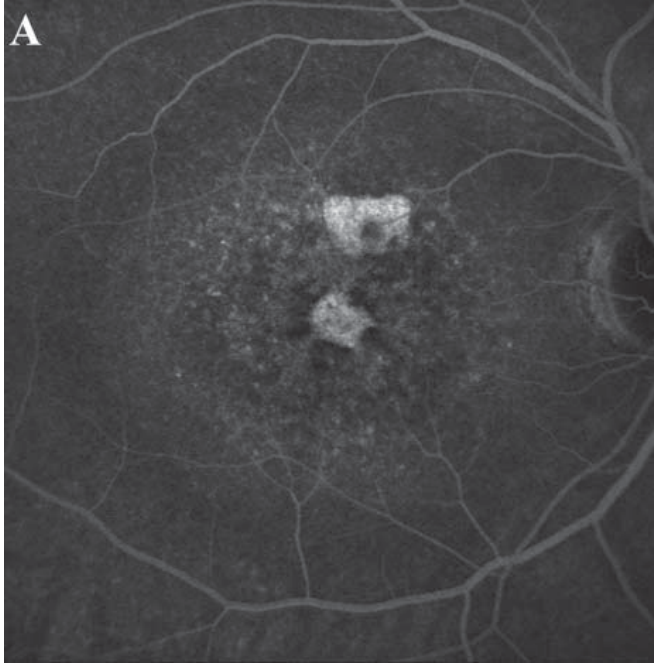
Optik koherens tomografide (Stratus-OCT, Carl Zeiss Meditec Inc., USA) santral fovea kalınlığı sağ gözde 148 μm , sol gözde 178 μm idi. Makula santralindeki belirgin korioretinal atrofi nedeniyle her iki gözde retina kalınlığında incelleme ve RPE-koriokapillaris katlarında artmış reflektivite saptandı. Sağ gözde foveadaki skar, retina altında düzgün sınırlı ve artmış reflektivite gösteren kitle şeklinde izlendi (Resim 4a ve 4b).



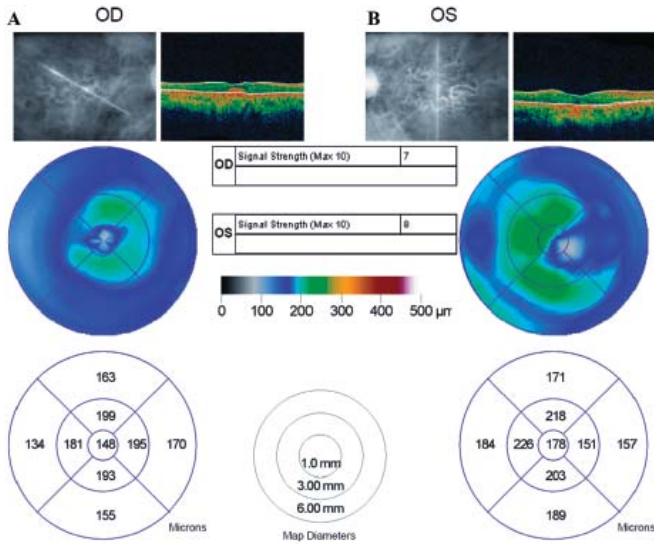
Resim 1a-b: Olgunun sağ ve sol gözünün renkli fundus fotoğrafı.



Resim 2a-b: Olgunun sağ ve sol gözüne ait fundus otofloresansı görüntülemesi.



Resim 3a-b: Sağ ve sol gözlerin geç dönem fundus floresan anjiyografi bulguları.



Resim 4a-b: Makula santralinde her iki gözde belirgin olan korioretinal atrofi alanları optik koherens tomografi ile elde edilen makula kalınlık haritasında mavi renkte izleniyor.

TARTIŞMA

Santral areolar koroidal distrofide erken dönemde RPE seviyesinde beneklenme şeklinde pigment değişiklikleri mevcut olup, koroid tabakası fundus muayenesinde tamamen normal görünebilir.² Ancak, zamanla ilerleyen RPE ve koriokapillaris kayıpları nedeniyle alttaki koroid damarları daha belirginleşmektedir.² Takip eden dönemlerde ileri düzeyde RPE ve koroid kaybı sonrasında büyük koroid damarları belirlemekte ve bazen sklera açığa çıkmaktadır.

Hoyng ve Deutman SAKD'li olguları evre 1'de fovea çevresinde hafif RPE değişiklikleri, evre 2'de fovea çevresinde beneklenme, evre 3'te ilave olarak parasantral koriokapillaris atrofisi, evre 4'te ek olarak fovea sant-

ralinde koriokapillaris atrofisi şeklinde 4 evrede sınıflandırmışlardır.⁷ Bu sınıflama dikkate alındığında söz konusu olgunun her iki gözünde bulgular evre 3 SAKD'ni işaret etmektedir.

Otozomal dominant geçişli retinitis pigmentosa ve SAKD'yi de içeren bazı makula distrofilerinde periferin/RDS gen mutasyonları olduğu bildirilmiştir.^{8,9} Her ne kadar olgumuza genetik araştırma yapılamamış olsa da baba ve amcada retinitis pigmentosa varlığı bu genetik geçiş olasılığını düşündürmektedir.

Santral areolar koroidal distrofide görme alanı değerlendirmesinde periferik görme alanı normal sınırlarda olup santral veya parasantral yerleşimli skotom tespit edilmektedir. Ayrıca, bu olgularında makula fonksiyonları multifokal elektroretinografi (mfERG) ile değerlendirilebilmektedir. Nagasaka ve arkadaşları SAKD olgularını mfERG ile değerlendirdikleri çalışmalarında, SAKD'de oftalmoskopi ve anjiyografide saptanan lezyon sınırlarının dışındaki alanlarda da retina fonksiyon bozukluğunun bulunduğunu tespit etmişlerdir.¹⁰

Günümüzde giderek önem kazanan FAF incelemesi, FFA sırasında intravenöz floresein enjeksiyonu öncesinde elde edilen ve özellikle retina pigment epitelindeki lipofusinin değerlendirildiği bir görüntüleme yöntemidir.^{6,11} RPE disfonksiyonu; artmış RPE metabolik faaliyeti; yaşa bağlı makula dejenerasyonu, Best hastalığı, patern distrofi, erişkin vitelliform makula distrofisinde olduğu gibi fazla lipofusinin birikiminde hiperotofloresans görülmektedir. FAF incelemesinde RPE atrofisi veya RPE önündeki lezyonlara ikincil blokaj nedeniyle hipotofloresans izlenmektedir. Söz konusu olguda, FAF incelemesinde her iki gözde makulada santralindeki atrofik sahalar keskin sınırlı hipotofloresans sergilemiştir. Atrofik alanların arasındaki artmış otofloresans gösteren sahalarının, artmış RPE metabolik faaliyeti olan ve ilerleyen dönemlerde

atrofiye uğrayacak olan makula alanları olması muhtemeldir.

Söz konusu olguda FAF incelemesinde perifoveal alanda atrofik lezyonlar etrafında halka şeklinde artmış otofloresans saptanmıştır. Bu görünüm fundus bakışı ve anjiyografi ile tespit edilememiştir. Böylelikle Nagasaka ve arkadaşlarının bulgularını destekler şekilde olgumuzda oftalmoskopik ve anjiyografik lezyonların dışında da RPE disfonksiyonu olduğu saptanmıştır.

Sonuç olarak, fundus otofloresansı incelemesi makula distrofilerinin tanı ve takibinde kullanılabilen non-invasif, kolay ve hızlı bir görüntüleme yöntemidir. Fundus otofloresansı görüntülemesi ile kalıtsal makula distrofilerinde oftalmoskopi ve anjiyografi ile saptanamayan ilave bulgular elde edilebilmektedir.

KAYNAKLAR/REFERENCES

1. Nettleship E.: Central senile areolar choroidal atrophy. *Trans Ophthalmol Soc UK.* 1884;4:165-166.
2. Noble KG, Carr RE, Siegel IM.: Fluorescein angiography of the hereditary choroidal dystrophies. *Br J Ophthalmol.* 1977;61:43-53.
3. Lotery A, Ennis KT, Silvestri G, et al.: Localisation of a gene for central areolar dystrophy to chromosome 17p. *Human Molecular Genetics.* 1996;5:705-708.
4. Delori FC, Dorey CK, Staurenghi G, et al.: In vivo fluorescence of the ocular fundus exhibits retinal pigment epithelium lipofuscin characteristics. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 1995;36:718-729.
5. von Rückman A, Fitzke FW, Bird AC.: Distribution of fundus autofluorescence with a scanning laser ophthalmoscope. *Br J Ophthalmol.* 1995;79:407-412.
6. Tatlıpınar S, Ayata A, Ünal M, ve ark.: Fundus otofloresansının herediter retina hastalıklarında kullanımı. *Ret-Vit.* 2007;2:77-88.
7. Hoyng CB, Deutman AF.: The development of central areolar choroidal dystrophy. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 1996;234:87-93.
8. Farrar GJ, Kenna P, Jordan SA, et al.: A three-based pair deletion in peripherin/RDS gene in one form of retinitis pigmentosa. *Nature.* 1991;354:478-480.
9. Keilhauer CN, Meigen T, Weber BH.: Clinical findings in a multi-generation family with autosomal dominant central areolar choroidal dystrophy associated with an Arg195Leu mutation in the peripherin/RDS gene. *Arch Ophthalmol.* 2006;124:1020-1027.
10. Nagasaka K, Horiguchi M, Shimada Y, et al.: Multifocal electroretinography in cases of central areolar choroidal dystrophy. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2003;44:1673-1679.
11. Tatlıpınar S, Ayata A, Ünal M, et al.: Farklı gözdeki patolojilerinde fundus otofloresansı. *T Oft Gaz.* 2007;37:469-473.