

Asimetrik Retinitis Pigmentosa

Merve YALÇIN ÖZBEK*, Rukiye AYDIN*, Mustafa ÖZSÜTÇÜ*, Mehmet Selim KOCABORA*

ÖZET

Otuz iki yaşında kadın hasta kliniğimize sol gözde bulanık görme şikayeti ile başvurdu. Oftalmolojik muayenesinde, görme keskinlikleri sağ gözde 1,0, sol gözde 0,8 idi. Fundus muayenesinde sağ gözde oldukça küçük sınırlı bir alanda birkaç adet kemik spikülü benzeri hiperpigmente alan görüldü. Sol gözde her kadranda, yaygın kemik spikülü tarzı pigmentasyon saptandı. Fundus otofloresans incelemesinde sol gözde maküla etrafında dikkat çeken hiperreflektif halo görünümü mevcuttu. Muayene ve fundus bulguları sonucunda tek taraflı retinitis pigmentosa olarak düşünülen olguya elektrofizyolojik testler yapıldı. Yapılan elektoretinografisinde sol gözde elektoretinografi yanıtları azalmıştı. Hastada mevcut bulgular ışığında asimetrik retinitis pigmentosa düşünüldü

Anahtar Kelimeler: Asimetrik retinitis pigmentosa, Elektoretinografi, Fundusotofloresans, Retinal dejenerasyon

Asymmetric Retinitis Pigmentosa


ABSTRACT

Thirty-two-years-old female patient was referred to our clinic complaining of blurred vision in her left eye. Best-corrected visual acuity in her left eye was 0.8. Dilated fundoscopic examination demonstrated a few pieces of quite small hyperpigmented areas like bone spicules in the right eye. The left eye revealed diffuse bone spicules style pigmentation in each quadrant. Fundus autofluorescence examination of the left eye showed remarkable hyperreflective halo appearance around the macula. The patient was considered to be unilateral retinitis pigmentosa and electrophysiological tests were performed. At the left eye had decreased responses in electroretinography. Asymmetric retinitis pigmentosa was considered with present findings at the patient.

Keywords: Asymmetric retinitis pigmentosa, Electroretinography, Fundus autofluorescence, Retinal degeneration

* İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

Yazışma Adresi: Merve Yalçın Özbek, TEM Avrupa Otoyolu Göztepe Çıkışı No:1 Bağcılar, İstanbul. e-posta: drmerveyalcin@gmail.com
Geliş Tarihi: 21.09.2016 Kabul Tarihi: 25.07.2017

Quick Response Kod:	Bu makaleye online erişim
	Website: http://www.medicalnetwork.com.tr • e-posta: oftalmoloji@medicalnetwork.com.tr
	<i>Bu çalışmanın kaynak olarak gösterimi: Yalçın Özbek M. Aydın R. Özsütçü M. Kocabora MS. Asimetrik Retinitis Pigmentosa. MN Oftalmoloji 2017;24(4):245-247</i>

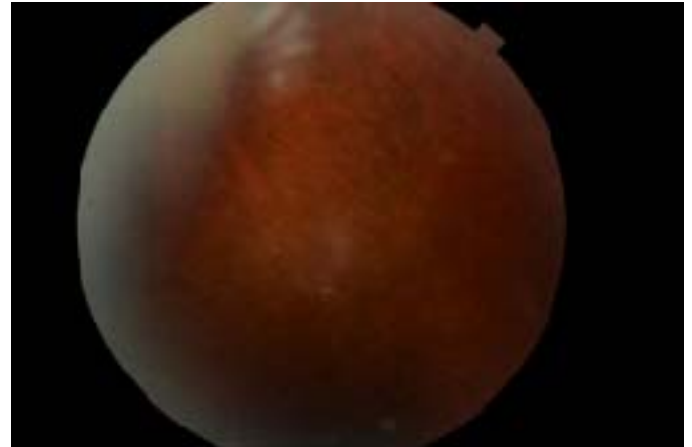
Giriş

Retinitis pigmentosa (RP) progresif gece körlüğü ve görme alanı kaybı ile karakterize ilerleyici bir kalıtsal retinal distrofidir.¹ Primer olarak retinanın fotoreseptör tabakası ve retina pigment epiteli (RPE) etkilenmektedir. Farklı genetik orijinli retina dejenerasyonlarından oluşan heterojen bir hastalık grubudur ve asıl olarak rod sistemi etkilenmiştir. Klasik fundus bulguları kemik spikülü tarzında pigmentasyon, damarlarda incelleme ve optik disk solukluğudur.² Retinitis pigmentosa genetik etyolojisinde çoğunlukla bilateral ve simetrik olarak kabul edilmektedir.³ Çok az sayıda hastada unilateral ve daha da az olmak üzere asimetrik RP görüldüğü bazı çalışmalarda belirtilmektedir.⁴ Biz bu vakamızda asimetrik RP tespit ettiğimiz bir hastamızı sunmayı amaçladık.

Olgu Sunumu

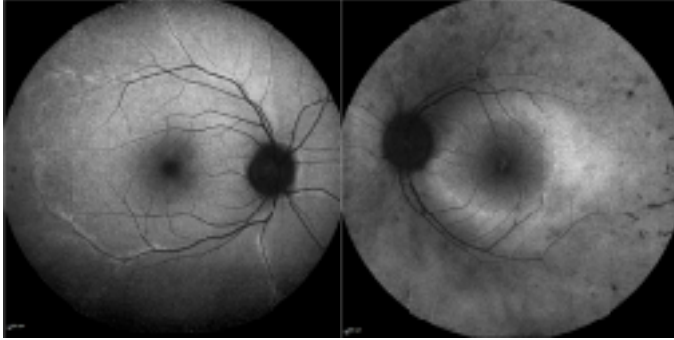
Otuz iki yaşında kadın hasta kliniğimize sol gözde bulanık görme şikayeti ile başvurdu. Oftalmolojik muayenesinde, görme keskinlikleri sağ gözde 1,0, sol gözde 0,8 idi. Oküler motilite ve intraoküler basınç değerlerinin normal olduğu saptandı. Ön segment

muayenesinde sol gözde arka subkapsüler katarakt başlangıcı tespit edildi. Fundus muayenesinde sağ gözde çok küçük bir alanda birkaç adet kemik spikülü benzeri hiperpigmente alan görüldü (Resim 1). Sol gözde her kadranda kemik spikülü tarzı pigmentas-



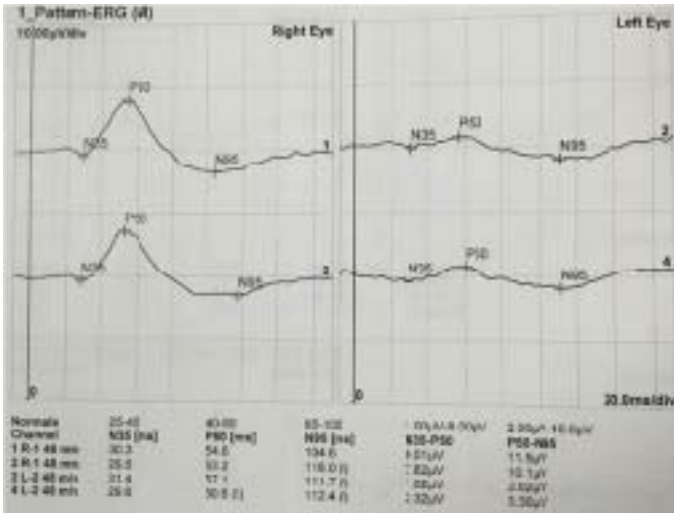
Resim 1 : Renkli fundus fotoğrafı-birkaç adet kemik spikülü benzeri hiperpigmente alan

yon saptandı. Sol gözde ayrıca vitre içi opasiteler saptandı. Her iki gözde optik sinirler normal izlenmekteydi. Fundus otofloresans bulguları resim 2'de görülmektedir.

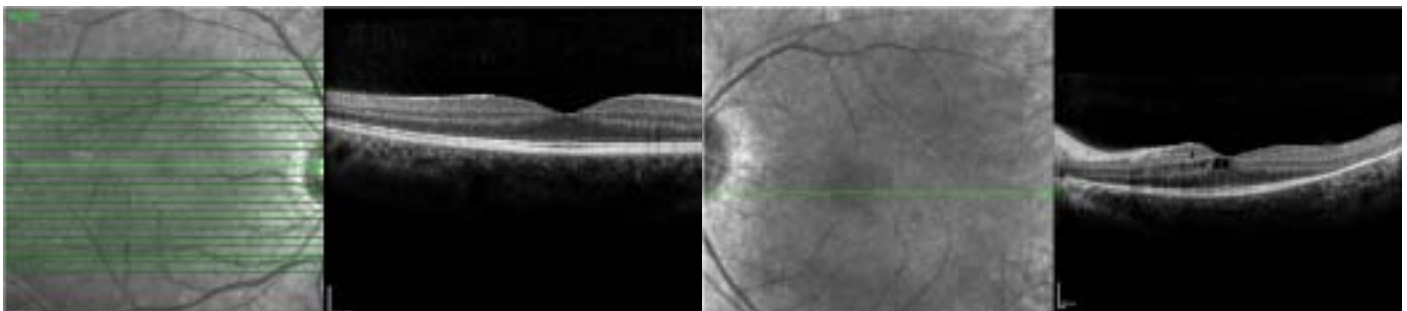


Resim 2: Fundus otofloresans

Sol gözde dikkat çeken hiperreflektif bir halo görülmektedir. Yapılan optik koherans tomografisinde (OKT) sağ göz normal, sol gözde kistoid maküler ödem ve glial hücre hiperplazisini düşündürülen bir hiperreflektif proliferasyon mevcuttu (Resim 3). Muayene ve fundus bulguları tek taraflı RP olarak düşünülen olguya elektrofizyolojik testler yapıldı. Yapılan elektoretinografisinde (ERG) sol gözde ERG yanıtları azalmıştı. Sağ göz karanlık adaptometrede a ve b dalgaları hafif de olsa oluşmasına rağmen solda a ve b dalgalar saptanamadı (Grafik 1). Hastada mevcut bulgular ışığında asimetrik RP düşünüldü.



Grafik 1: Pattern elektoretinografi



Resim 3: Optik koherans tomografi

Tartışma

Retinitis pigmentosa fotoreseptör ve RPE fonksiyonunu etkileyen progresif görme alanı kaybına ve anormal ERG'ye neden olan herediter bir hastalıktır.⁵ Herediter fundus distrofilerinin en sık karşılaşılanıdır ve prevalansı 1:4000 olup, dünya genelinde 1.5 milyon kişiyi etkilemektedir.⁶⁻⁷ Asıl olarak rod sistemi etkilenmiştir. Ancak zamanla kon sistemi de tutulabildiğinden bu hastalık rod-kon distrofisi olarak isimlendirilmektedir.² Retinitis pigmentosa olgularında izlenen tipik fundus otofloresans bulgusu periferik, halka şeklinde bir hiperotofloresan sahadır.⁸

Retinitis pigmentosa için bilateral tutulum önemli bir tanı kriteridir ancak literatürde az da olsa unilateral ve asimetrik vakalar da bildirilmektedir. Gerçek unilateral RP vakalarında ilgili gözde klinik görüntü ve bulgular tipik RP bulgularına benzer olup diğer göz ise tamamen normaldir. Unilateral RP vakaları nadir olup, incelenen RP popülasyonuna bağlı olarak tüm RP olgularının %0,02 ve %5'i arasındadır.⁵ Francois and Veriest⁹ kriterlerine göre unilateral retinitis pigmentosa tanısını doğrulamak için hasta en az 5 yıl takip edilmelidir. Bu takip süresi normal gözde gecikmiş RP başlangıcını dışlamak açısından gereklidir. Gauvin ve ark.⁵ unilateral RP olarak takip edilen bir hastada 30 yıl sonra diğer gözde RP bulgularının ortaya çıktığını belirtmişlerdir. Unilateral pigmenter retinal dejenerasyonların büyük çoğunluğu muhtemelen edinsel kökenlidir; önceden geçirilmiş vasküler tıkanıklık, eski retina dekolmanı, travma, üveit, enfeksiyon veya kalıcı intraoküler metalik yabancı cisim gibi. Genetik zemini nedeniyle retinal distrofilerin genellikle bilateral görülmesi nedeniyle unilateral bir manifestasyon bir açıklama gerektirir. Bu durum genellikle genetik mosaizm ve somatik mutasyonlar ile açıklanabilir.⁴

Asimetrik RP çok nadir bir durumdur. Farrell incelediği vaka serilerinde 2 adet asimetrik RP olgusu olduğundan bahsetmiştir ancak bu iki olgu ile ilgili muayene bulguları, olguların klinik özellikleri ve fotoğrafları herhangi bir bilimsel çalışmada sunulmamıştır.¹⁰ Biz bu vakamızda asimetrik RP olarak düşündüğümüz bir hastamızı klinik özellikleri ve fundus fotoğrafları ile sunmayı amaçladık. Hastamızdaki mevcut fundus değişikliklerine sebep olabilecek enfeksiyöz, enflamatuvar, travmatik ve vasküler nedenler çeşitli serolojik testler ve travma hikayesi olmaması ile dışlandı. Hastamızın ERG, OKT, fundus fotoğrafı ve karanlık adaptometre tetkikleri asimetrik RP ile uyumlu idi.

Çalışmalarda bazı olguların asimetrik veya unilateral başlan-

gıçlı olabildiği takiplerde klasik hastalık tablosunun gelişebildiği belirtilmiştir. Tanısal duyarlılığı artırmak ve unilateral vakaları da-

ha hızlı bir şekilde ekarte etmek için, özgün tanı yöntemlerini kullanarak vakaların uzun dönem takipleri gereklidir.

Kaynaklar

1. Pruett RC. Retinitis pigmentosa: clinical observations and correlations. *Trans Am Ophthalmol Soc* 1984;81:693-735.
2. Tatlıpınar S, Ayata A, Ünal M, ve ark. Fundus otofloresansının herediter retina hastalıklarında kullanımı. *Ret-Vit* 2007;2:77-88
3. Sujirakul T, Lin MK, Duong J, Wei Y, Lopez-Pintado S, Tsang SH. Multimodal Imaging of Central Retinal Disease Progression in a 2-Year Mean Follow-up of Retinitis Pigmentosa. *Am J Ophthalmol* 2015;160(4):786-98.
4. Marsiglia M, Duncker T, Peiretti E, et al. Unilateral retinitis pigmentosa: a proposal of genetic pathogenic mechanisms. *Eur J Ophthalmol* 2012;22:654-60.
5. Gauvin M, Chakor H, Koenekoop RK, Little JM, Lina JM, Lachapelle P. Witnessing the first sign of retinitis pigmentosa onset in the allegedly normal eye of a case of unilateral RP: a 30-year follow-up. *Document Ophthalmol* 2016;132(3):213-29
6. Berson EL. Retinitis pigmentosa. The Friedenwald Lecture. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1993;34:1659-76.
7. Haim M. Prevalence of retinitis pigmentosa and allied disorders in Denmark. II. Systemic involvement and age at onset. *Acta Ophthalmol (Copenh)* 1992;70:417-26.
8. Süren E, Batuoğlu F, Özmert E. Retina distrofilerinde fundus otofloresans özellikleri. *MN Oftalmol* 2008;15(4):243-50
9. François J, Verriest G. Retinitis pigmentosa unilateral. *Ophthalmologica* 1952;124(2):65-88
10. Farrell DF. Unilateral retinitis pigmentosa and cone-rod dystrophy. *Clin Ophthalmol* 2009, 3(1):263-70