

# Kız Çocuğunda İzole Fovea Retinoskizisinin Optik Koherens Tomografi ile İncelenmesi

## The Evaluation of the Isolated Foveal Retinoschisis with Optical Coherence Tomography in A Female Child: Case Report

Dr. Orkun MÜFTÜOĞLU,<sup>a</sup>  
Dr. Leyla S. ATMACA<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Texas Üniversitesi  
Southwestern Tıp Merkezi,  
Göz Hastalıkları Bölümü,  
Dallas-Texas, ABD  
<sup>b</sup>Özel Retina Kliniği, ANKARA

Geliş Tarihi/Received: 17.11.2007  
Kabul Tarihi/Accepted: 26.02.2008

Yazışma Adresi/Correspondence:  
Dr. Orkun MÜFTÜOĞLU  
Texas Üniversitesi  
Southwestern Tıp Merkezi,  
Göz Hastalıkları Bölümü,  
Dallas-Texas, ABD  
orkunm@yahoo.com

**ÖZET** Fovea retinoskizisi olan kız olgunun fundus ve optik koherens tomografi bulgularının sunulması amaçlanmıştır. Onaltı yaşında kız olgu ilerleyen görme azlığı şikayeti ile başvurdu. En iyi düzeltilmiş görme keskinliği sağ gözde 0.4 iken sol gözde 0.6 idi. Refraksiyon sağ gözde +2.25 (+2.00 x 101) iken, sol gözde 2.25 (+1.75 x 80) idi. Fundus muayenesinde her iki gözde fovea merkezinde skizis ve çevresinde retina içi kistler belirlendi. Her iki gözde de periferde retinoskizis görülmedi. Flöresein anjiyografide iki gözde de kistik boşluklarda boya toplanması veya sızıntı görülmedi. Optik koherens tomografide (OKT), iki gözde de foveada iç nükleer tabakada geniş hiporeflektif alan ve çevresinde dış pleksiform tabakada kistoid boşluklar belirlendi. Ayrılma boşluğu sağ gözde sol gözden daha belirgindi. Elektoretinografide her iki gözde de baskılanmış b-dalgası, normal a- dalgası ve baskılanmış osilatuar potansiyeller belirlendi. Kız hastalarda nadiren de olsa fovea retinoskizisi görülebilir. Optik koherens tomografi fovea retinoskizisi tanısında yararlıdır.

**Anahtar Kelimeler:** Retinoskizis, optik koherens tomografi

**ABSTRACT** The purpose of this study was to report the fundus and optical coherence tomography (OCT) findings of a girl with foveal retinoschisis. A 16 year-old girl with a complaint of progressive visual decrease has been referred. She had a best corrected visual acuity of 0.4 in the right eye and 0.6 in the left eye. Refraction was +2.25 (+2.00 x 101) in the right eye and 2.25 (+1.75 x 80) in the left eye. Fundus examination revealed schisis in the center of the fovea surrounded by intraretinal cysts bilaterally. There was no retinoschisis at the periphery in both eyes. Fluorescein angiography did not show leakage or accumulation of dye in the cystoid spaces. Optical coherence tomography revealed a wide hyporeflective space in inner nuclear layer surrounded by cystoid spaces in outer plexiform layer. The schisis cavity in the right eye was larger than the left eye. Electoretinography showed depressed b-wave, normal a-wave and markedly depressed oscillatory potential in both eyes. Although rare, foveal retinoschisis can be seen in female patients. Optical coherence tomography is useful in the diagnosis of foveal retinoschisis.

**Key Words:** Retinoschisis, optical coherence tomography

**Türkiye Klinikleri J Ophthalmol 2008, 17:144-148**

**H**aas<sup>1</sup> 1898 yılında retinanın ikiye ayrılmasını juvenil retinoskizis olarak tanımlamış ve hastalığın çoğunlukla hayatın ilk 10 yılı içerisinde görme azlığı ve foveada kistik oluşumlar ile kendini gösterdiğini bildirmiştir. Bu hastalığın X'e bağımlı olarak kalıtıldığını ilk kez Pagenstecher ileri sürmüştür.<sup>2</sup> Bu kalıtım şeklinde, etkilenen tüm hastalar erkektir ve erkeklerin kız çocukları hastalığın mutlak taşıyıcılarıdır. 1997 yılında hastalığa neden olan genin X kromozomunda (Xp22.1-p22.3) olduğu gösterilmiştir.<sup>3</sup>

Jüvenil retinoskizisi olan hastaların hemen hepsinde foveada mikrokistik değişiklikler ve daha az sıklıkla atrofi ile kendini gösteren makula bulguları görülür. Olguların %40'ından azında retina periferinde retinoskizis bulunur. Hastalığın tanısı esas olarak fundus bulgularının değerlendirilmesine bağlı olup, elektoretinografi, ve moleküler teknikler tanıya yardımcı araçlar olarak kullanılmaktadır.<sup>3</sup>

Optik koherens tomografi (OKT), retinanın tabakalarının incelenmesinde yüksek çözünürlük sağlayan ve kolay uygulanabilen bir tekniktir.<sup>4</sup> Yakın zamanda yapılan yayınlar fovea retinoskizisi'nin tanı ve özelliklerini belirlemede OKT'nin önemli bilgiler sağladığını bildirmiştir.<sup>5,6</sup>

Bu olgu sunumunda fovea retinoskizisi özellikleri gösteren kız hastanın fundus ve OKT bulgularının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

## OLGU SUNUMU

Onaltı yaşında kız olgu ilerleyen görme azlığı şikayeti ile Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları kliniğine başvurdu. Görme keskinliği sağ gözde 0.4 iken sol gözde 0.6 idi. Refraksiyon sağ gözde +2.25 (+2.00 x 101), sol gözde 2.25 (+1.75 x 80) idi. Pupillalar genişletilerek yapılan fundus muayenesinde, her iki gözde merkezde skizis boşluğu ve çevresinde yıldız şeklinde fovea yüzeyinde yerleşmiş retina içi kistler belirlendi (Resim 1). Sol gözde üst temporal damar arkadının hemen yanında korioretina nedbesi vardı. Her iki gözde de arka vitreus dekolmanı ve/veya periferde retinoskizis görülmedi. Hastanın ailesinde (anne, baba ve kardeşlerinde) jüvenil retinoskizis hikayesi bulunmaktaydı ve ebeveynleri 5. dereceden akraba idiler. Olgumuzda sistemik olarak herhangi bir hastalık bulunmadı.

Flöresein anjiyografi kistik boşluklarda boya toplanması veya sızıntı göstermedi (Resim 1). Sağ gözde makula üst nazalinde atrofik skar dokusuna bağlı hiperflöresans bulundu (Resim 2). Optik koherens tomografide fovea merkezinde duyu retina-yı iç ve dış retina tabakaları olarak ikiye ayıran, iç nükleer ve dış pleksiform tabakalarda geniş hiporeflektif alanlar ve kistoid boşluklar belirlendi (Re-

sim 3). Ayrılma boşluğu sağ gözde sol gözden daha belirgindi (Resim 3). Elektoretinografide her iki gözde de subnormal b-dalgası ve subnormal osilatuvar potansiyeller belirlendi (Resim 4). Serolojik testlerden toxoplasma IgM (-), toxoplasma IgG (-), sitomegalovirus IgM (-) sitomegalovirus Ig G (+), rubella Ig M (-), rubella Ig G (+), flöresan treponemal antikor absorpsiyon (FTA-ABS) testi (-) idi.

Hastanın yasal velisinden yayın için bilgilendirilmiş olur alınmıştır.

## TARTIŞMA

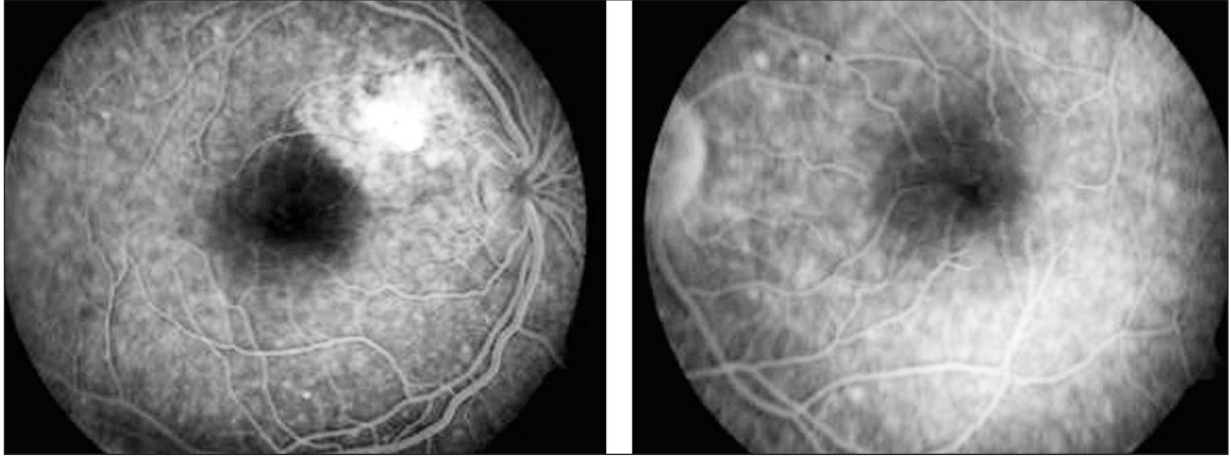
X'e bağımlı jüvenil retinoskizide görme kaybı genellikle 5-10 yaşlarında ortaya çıkar. Görme genellikle 0.2'den daha iyidir.<sup>3</sup> Olgumuz 16 yaşında idi ve görme keskinliği sağ gözde 0.4 ve sol gözde 0.6 idi. X'e bağımlı jüvenil retinoskiziste en sık gözlenen klinik bulgu fundus muayenesinde foveoladan dışarıya doğru yıldız şeklinde saçılan katlantılar ve bu katlantılarda mikrokistik boşlukların gözleendiği iki taraflı fovea skizisidir. Klinik görünüm oldukça karakteristiktir ve etkilenen erkeklerin %68 ile %100'ünde bulunduğu bildirilmiştir. Bununla beraber, bu bulgu hastanın yaşına bağlı olarak değişmektedir. Hastalık ilerledikçe, mikrokistlerde birleşme ve fovea-skizis boşluğunda düzleşme, makulada RPE atrofi ve pigment birikimi oluşur. Ayrıca çevre retinada skizis ve dendritik çizgiler görülebilir.<sup>3</sup> Olgumuzda, fundus muayenesinde her iki gözde de merkezde skizis boşluğu ve çevresinde küçük kistler belirlendi. Ancak çevre retinada skizis gözlenmedi. X'e bağımlı jüvenil retinoskiziste flöresein anjiyografide foveada boya tutulumu gözlenmemektedir.<sup>3</sup> Olgumuzda da flöresein anjiyografide foveada boya tutulumu gözlenmedi.

X'e bağımlı jüvenil retinoskiziste elektoretinogramda b-dalgasının amplitüdünde azalma, aksiyel hipermetropi, katarakt ve şaşılık insidansında artış bildirilmiştir.<sup>3</sup> Olgumuzda da ERG'de b-dalgasının amplitüdünde ve osilatuvar potansiyellerde azalma ile hipermetropi bulunmaktaydı, ancak katarakt ve şaşılık gözlenmedi.

Apushkin ve ark.<sup>6</sup> 28 hastada yaptıkları çalışma ile X'e bağımlı jüvenil retinoskiziste OKT bulgularını değerlendirmiş ve foveanın hemen



**RESİM 1:** Fovea retinoskizisi olan kız hastanın renkli fundus fotoğrafı görüntüleri.

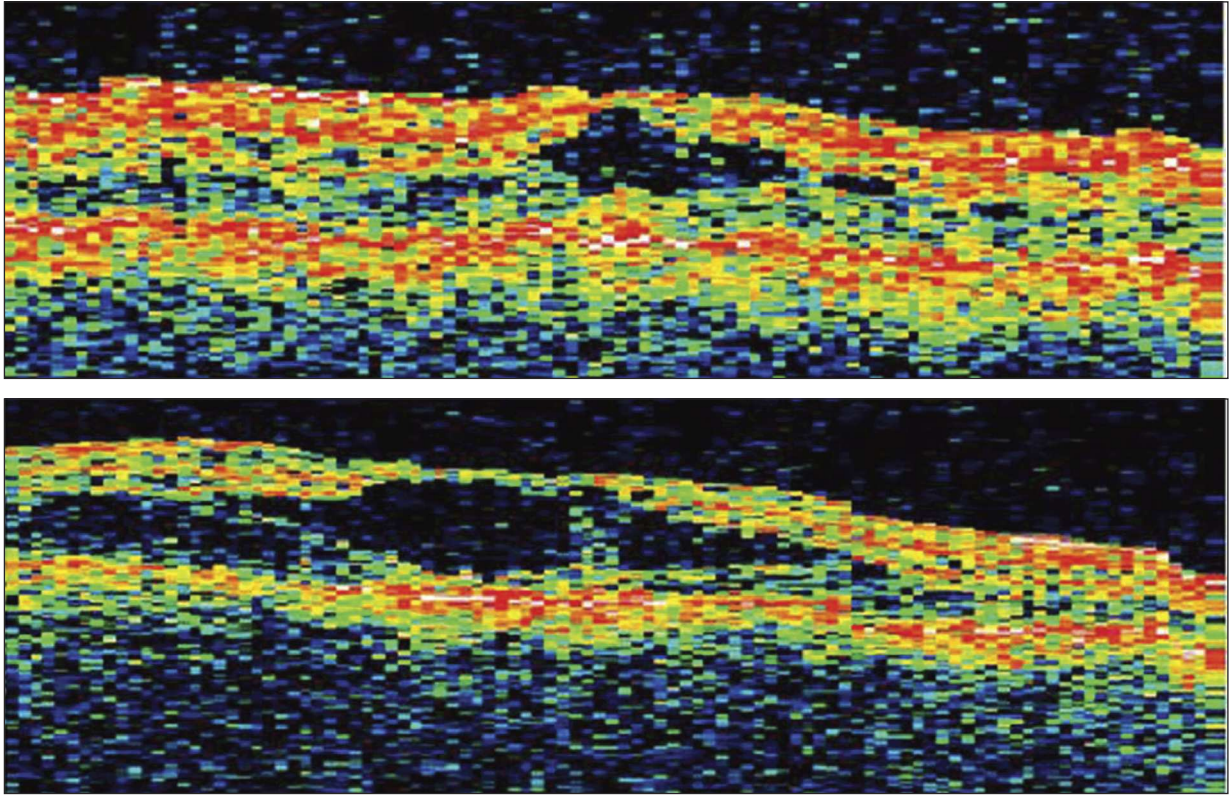


**RESİM 2:** Fovea retinoskizisi olan kız hastanın flöresein anjiyografi (sağ-üst) görüntüleri.

dışındaki kistik oluşumların iç nükleer tabakada ve dış pleksiform tabakada bulunduğunu bildirmiştir. Histopatolojik çalışmalar da makulada iç nükleer ve dış pleksiform tabakalarda kistik oluşumlar olduğunu göstermiştir. Bu bulgulara dayanarak retinoskizisin proteinindeki bozukluğun iç nükleer tabakada bulunan Müller ve Bipolar hücrelerinin yapışmasını etkilediği ileri sürülmüştür.<sup>11</sup> Olgumuzda da OKT’de, makulada iç nükleer ve dış pleksiform tabakalarda kistik boşluklar gözlemlendi. Prenner ve ark.<sup>5</sup> 19 hastada yaptıkları çalışma ile X’e bağımlı juvenil retinoskizisi OKT bulgularına

göre sınıflandırmış ve hastalığın 4 farklı tipte karşımıza çıktığını belirtmiştir (Tablo 1). Olgumuz bu sınıflandırmaya göre Tip 2’ye uymaktadır. Araştırebildiğimiz kadarıyla literatürde daha önce fovea retinoskizisi olan kız hastada OKT bulgularının değerlendirildiği bir yayın bulunamamıştır. Ancak, olgumuzdaki OKT bulguları ile daha önce bildirilen erkek hastalardaki OKT bulguları arasında belirgin bir farklılık gözlenmemiştir.

X’e bağımlı juvenil retinoskizisin prevalansının 1:5000-1:25000 arasında olduğu bildirilmektedir. Farklı ırklarda da bu hastalık bildirilmiştir.



**RESİM 3:** Fovea retinoskizisi olan kız hastanın optik koherens tomografi (alt) görüntüleri.

Ancak bu hastalık en sık İskandinav ülkelerinde görülmektedir. Hastalığa yol açan gen XLR5 1 olup bu gen retinoskizis isimli bir proteini kodlar. Bu protein fotoreseptör ve bipolar hücrelerin yapışmasında görev almaktadır.<sup>3</sup> Teorik olarak, X'e bağımlı çekinik kalıtım modelinde etkilenen tüm hastalar erkektir ve erkeklerin kız çocukları hastalığın mutlak taşıyıcılarıdır. Juvenil Retinoskiziste taşıyıcı dişiye tanı koymak oldukça zordur çünkü bu hastalarda klinik olarak belirlenebilen fundus bozukluğu bulunmamaktadır.<sup>2</sup> Bununla beraber nadir de olsa, XBRS bulguları gösteren olan kız hastalar bildirilmiştir. Uniparenteral izodizomi, monozomi X, ve her iki X kromozomunda RS 1 geninde mutasyonunun taşıyıcı dişilerde de X'e bağımlı juvenil retinoskizis bulguları görülmesinin muhtemel nedenleri olabileceği ileri sürülmüştür.<sup>7-10</sup>

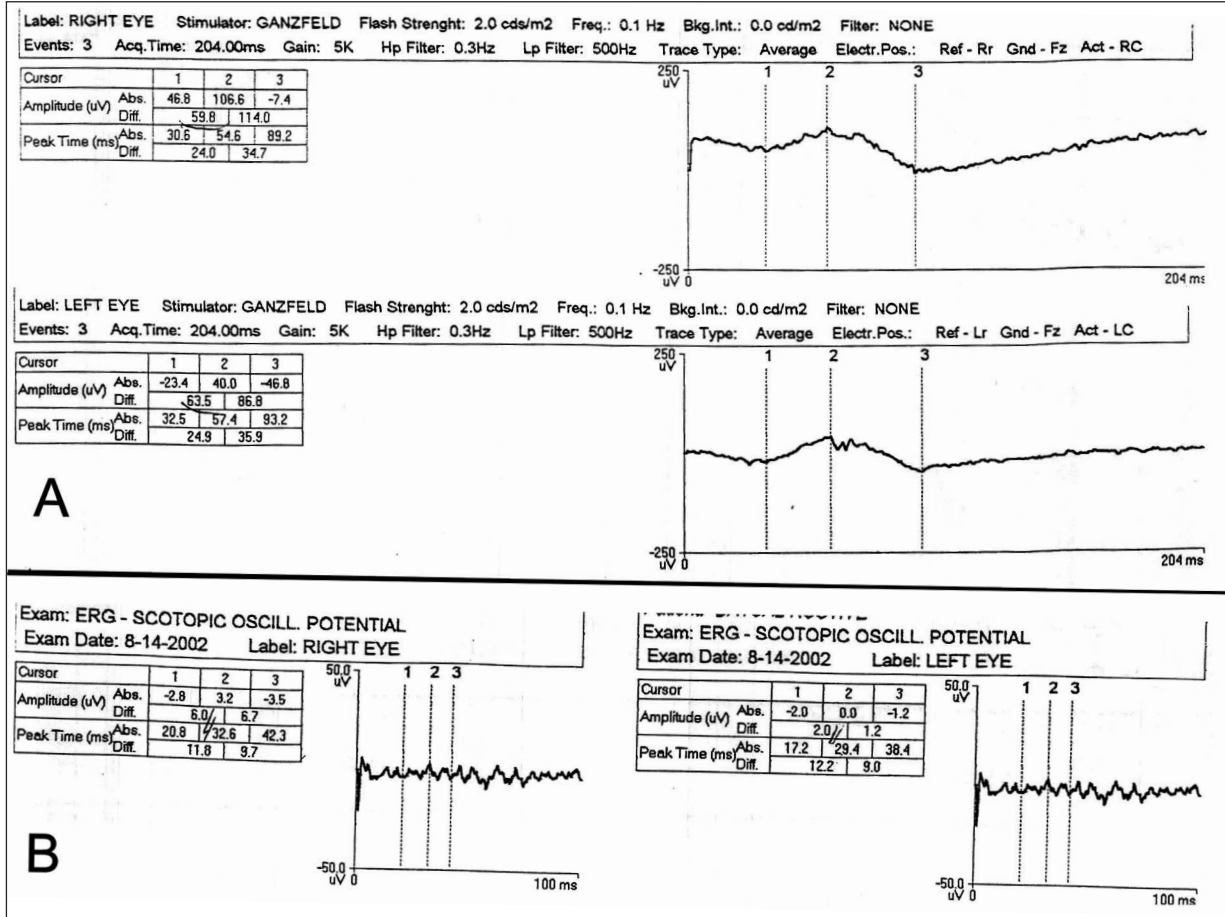
Her ne kadar olgumuz klinik bulgular itibarıyla X'e bağımlı konjenital retinoskizis ile uyumlu özellikler gösterse de, kesin tanı için genetik

testler ve ailede hastalığa sahip bireylerin bulunup kalıtım şeklinin gösterilmesi gerekmektedir. Olgumuzda aile bireylerinde fovea retinoskizisi gözlenmemiştir. Bu nedenle, olgumuz izole fovea retinoskizisi olarak değerlendirilmiştir. Olgumuzun sağ gözündeki skar dokusu özellikle konjenital enfeksiyonları düşündürmektedir. Araştıradığımız kadarıyla, literatürde konjenital göz enfeksiyonlarının foveada iki taraflı retinoskizis'e neden olabileceğine dair herhangi bir yayın gözlenmemiştir. Ayrıca, toxoplasma ve sifiliz serolojik testlerinin negatif olması, ve olgumuzun sistemik olarak sağlıklı olması nedeniyle her iki gözdeki fovea retinoskizisi konjenital enfeksiyon hastalıkları ile ilişkilendirilememiştir. Ancak, böyle bir olasılığı kesin olarak dışlamak mümkün değildir.

Sonuç olarak olgumuz kız hastalarda nadiren de olsa izole fovea retinoskizisi görülebileceğini göstermiştir. Optik koherens tomografi fovea retinoskizisi tanısında yararlıdır.

**TABLO 1:** Prenner ve ark.5 X'e bağımlı juvenil retinoskizisin optik koherens tomografi bulgularına göre sınıflandırılması.

Tip	Foveada Kistik Skizis	Makulada lameller skizis	Periferide skizis
Tip 1	(+)	(-)	(-)
Tip 2	(+)	(+)	(-)
Tip 3	(+)	(+)	(+)
Tip 4	(+)	(-)	(+)

**RESİM 4:** Fovea retinoskizisi olan kız hastanın elektrotretinografi çıktıları : (A) maksimal kombine cevap, (B) osilatuar potansiyeller.

## KAYNAKLAR

- Haas J: Ueber das Zusammenvorkommen von Veränderungen der retina und Chorioidea. Arch Augenheilkd 1898; 37:343-8.
- Kaplan J, Pelet A, Hentati H, Jeanpierre M, Briard ML, Journel H, et al. Contribution to carrier detection and genetic counseling in X-linked retinoschisis. J Med Genet 1991; 28:383-8.
- Tantri A, Vrabec TR, CU-Unjieng A, Frast A, Annesley WH Jr, Donoso LA. X-linked retinoschisis: a clinical and molecular genetic review. Surv Ophthalmol 2004; 49:214-30.
- Costa RA, Skaf M, Melo LA, et al. Retinal assessment using optical coherence tomography. Prog Retin Eye Res 2006; 25:323-53.
- Prenner JL, Capone A, Ciaccia S, Takada Y, Sieving PA, Trese MT. Congenital X-linked retinoschisis classification system. Retina 2006; 26:61-4.
- Apushkin MA, Fishman GA, Janowicz MJ. Correlation of optical coherence tomography findings with visual acuity and macular lesions in patients with X-linked retinoschisis. Ophthalmology 2005; 112:495-501.
- Rodriguez FJ, Rodriguez A, Mendoza-Londono R, Tamayo ML. X-Linked retinoschisis in three females from the same family: a phenotype-genotype correlation. Retina 2005; 25:69-74.
- Wu G, Cotlier E, Brodie S. A carrier state of X-linked juvenile retinoschisis. Ophthalmic Paediatr Genet 1985; 5:13-7.
- Lewis RA, Lee GB, Martonyi CL, Barnett JM, Falls HF. Familial foveal retinoschisis. Arch Ophthalmol 1977; 95:1190-6.
- Shimazaki J, Matsushashi M: Familial retinoschisis in female patients. Doc Ophthalmol 1987; 65:393-400.
- Mooy CM, Van Den Born LI, Baarsma S, et al. Hereditary X-linked juvenile retinoschisis: a review of the role of Müller cells. Arch Ophthalmol 2002; 120:979-84.