

Herediter ve Malformasyonlarla İlgili Retina Dekolmanları

HEREDITARY AND MALFORMATION-RELATED RETINAL DETACHMENTS

Belkıs SINIK*, Emin ÖZMERT"

Anatomi

Retina dekolmanı patogenezi içinde rol oynayan en önemli doku vitreustur. Vitreus, vitreus kavitesini dolduran 4 ml hacminde, saydam, jel kıvamında bir dokudur. Glob hacminin %80'ini oluşturur. Dalga boyu 300-1400 nm arasındaki ışığın %90'ının geçmesine izin verir. Vitreusun %99'u sudur. Kalan kısmını kollajen fibril ağı, hiyaluronik asit ve çeşitli mineraller oluşturur. Kollajen liflerin çoğu 8-16 nm çaplı tip 2 kollajendir. Kollajen lifler 12-25 nm'de bir dallanan bir yapı gösterir ve çatıyı oluşturur. Kollajen fibrillerin arasında hiyaluronik asit yumakları bulunur. Bu yumaklar su tutarak çatıya tuttur ve rijidite sağlar (1).

Vitreusun embriyolojik gelişimi 3 aşamada olmaktadır (2):

1. Primer vitreus
2. Sekonder vitreus
3. Tersiyer vitreus

Primer vitreus gebeliğin 3-9. haftalarında oluşur. Genellikle gebeliğin 3-4. haftasında vitreus kavitesinde, kesin kaynağı bilinmeyen hücreler belirir; bunlar lens ve retina arasında yayılarak Müller hücrelerinin uzantıları ile devam ederler. Primer vitreus oluşumu ile aynı zamanda, mezodermal kökenli vazofomatif hücreler belirir; 9.haftada primer vitreus damarları, hiyaloid arter ve lensin tunika vaskülozasinin bir kısmı oluşur.

Sekonder vitreus 9.haftada oluşmaya başlar ve göz erişkin boyutunu alana kadar gelişir. Kollajen ve hiyalositlerden oluşur. Kollajen fibrillerin kaynağı iç retinadır; hiyalositlerin kaynağı ise bilinmemektedir, fakat primer vitreustan geliştikleri sanılmaktadır. Sekonder vitreus, primer vitreusu çevreleyerek ortaya iter. Daha sonra primer vitreus, optik diskten lense uzanan bir ka-

nal halini alır, Sekonder ve primer vitreusun birleşme noktalarında, olgun gözde Cloquet kanalının duvarı haline gelecek olan yoğun fibriller bulunur. Ayrıca kondanse sekonder vitreus lifleri, vitreus kavitesinin ön kısmında lensten irise doğru lateral olarak uzanan Druault'un marjinal demetini oluştururlar. Bu demet boyunca retinadan tersiyer vitreus hücreleri göçerler. Tersiyer vitreus, marjinal demet atrofiye uğrayınca belirgin hale gelir, vitreusun esas yapısına katılmaz ve lensin aşıcı ligamanı haline gelir.

Ora serrata, retinanın önde sonlanma yeridir. Retina burada siliyer cisim ile birleşir ve 9 kat duyu epiteli pars plananın nonpigmente epiteli olarak devam eder. Umbustan uzaklığı kadranlara göre değişmektedir. Genelde nasalde 5,7 mm, temporalde 6.5 mm, üstte 6.1 mm, altta 6.2 mm'dir. Ora serrata, nasalde daha belirgin olmak üzere ora girintileri ve ora çıkıntıları içerir (1.2).

Ora çıkıntıları (Dentate processes): Retina dokusunun pars planaya doğru uzantılarıdır. Sayıları 17-34 arasında değişir. Üst nasal bölgede en belirgindir, bunu alt nasal ve daha az olarak üst ve alt temporal bölgeler izlemektedir. Uzunlukları 0.5-2.5 mm arasındadır. Uzunlukları 2.5 mm'den fazla ise büyük, pars plikataya kadar uzanıyorsa dev ora çıkıntısı denir. Histopatolojide incelenmiş retina bölgeleri, sıkı vitreus bağlantısı ve periferik kistoide dejenerasyon bulunur. Ora çıkıntıları retina yırtığına neden olmazlar.

Ora girintileri (Oral bays): Pars plananın retinaya uzantıları yani ora çıkıntıları arasına girintilerdir. Açık, yarı kapalı veya kapalı tipte olurlar. Kapalı ora girintileri yanyana duran iki ora çıkıntısının halka oluşturacak şekilde birleşmesinden oluşur. Kapalı tipte, histolojik olarak retina dokusu ile çevrili siliyer epifel gözlenir. Klinik önemi:

1. Retina deliği ile karışır. Delikten, renginin daha kahverengi olması ve yüzeyinin düz olmayıp, granüler olması ile ayrılırlar.

2. Retina yırtığı gelişimi ile ilgilidirler, bunların %17'sinde posterior yerleşimli retina yırtığı bulunur (1).

Geliş Tarihi: 18.5.1994

Kabul Tarihi: 10.6.1994

* Dr. Ankara ÜTF Göz Hast. ABD

** Doç. Dr. Ankara ÜTF Göz Hast. ABD, ANKARA

Periferik Retinanın Gelişimsel Vitreoretinal Varyasyonları (1,2)

Bazı gelişimsel varyasyonlar retina yırtıklarına zemin hazırlamaları için önemlidir. Bunlar:

1. Oral serratanın normal şeklinde varyasyonlar,
2. Meridyonel katlantı (fold) ve kompleksler,
3. Periferik retinal ve zonüler traksiyon kümeleri (tuft),
4. Periferik retina çukurları (excavation).

1. Ora serratanın normal şeklinde varyasyonlar: Ora serrata bir geçiş bölgesi olduğu için şekil varyasyonları sık görülür; Rutnin ve Schepens tarafından %47 olarak bildirilmiştir. Ora serrata erişkin görüşüne 7 yaşında ulaşır. Varyasyonların prevalansı yaşla artmaz. Bu anomaliler kırma kusuru ile ilgili değildir. Ora girinti ve çıkıntılarının boyut ve şekil anomalileri şeklindedir.

2. Meridyonel katlantı ve kompleksler: Meridyonel katlantılar uzun, radyal yerleşimli, kalınlaşmış retina dokusudur; %12-20 oranında görülür. Otopsi yapılan 400 gözün %81'inde ora çıkıntılarında geliştiği bulunmuştur. Geri kalanlar ise ora girintilerinden köken alır. Ora girintilerinden gelişenler daha kalın ve yüksektir. Genelde üst nasal kadranda lokalizedirler. Histolojik olarak kalınlaşmış retina bölgeleridir. Kistik dejenerasyon siktir ve sıkı vitreus bağlantısı bulunur.

Ora çıkıntısı ile siliyer çıkıntının aynı meridyende ve aynı hizada olmasına meridyonel kompleks denir. Genelde ora çıkıntısı uzundur ve siliyer çıkıntı ile devam eder.

Meridyonel katlantı ve komplekslerin retina dekolmanı ile olan ilişkisi tam olarak bilinmemektedir. Schepens subklinik retina dekolmanı olan 102 vakada meridyonel katlantı insidansını %26 olarak bulmuştur. Bu insidans normal gözlerdeki insidans ile aynıdır. Bu nedenle meridyonel katlantıların retina dekolmanı insidansını arttırmadığı düşünülmüştür.

3. Periferik retinal ve zonüler traksiyon kümeleri: Retina yırtığına neden olabilirler. 3 grupta incelenirler:

- Nonkistik
- Kistik
- Zonüler traksiyon

Nonkistik periferik retina kümeleri: Retina dokusunun ince, hafif yüksek görünen lezyonlarıdır. Doğumda yoktur; ama otopsi serilerinde %70 oranında bulunmuştur. Her kadranda görülebilir, ama alt nasalde daha siktir. Retina yırtığı ile ilgisizdir.

Kistik periferik retina kümeleri: Granüler doku, granüler kitle, rozet benzeri oluşum, rozet gibi isimler verilmiştir. Retina dokusunun kistik retinal dejenerasyon ile çevrili nodüler lezyonlarıdır. Nonkistikten büyüktür, çapları 0.1-1.0 arasında değişmektedir. Doğumda mevcut olup, %95 tek taraflıdır. Keskin sınırlı, opak-beyaz

lezyonlardır, tabanında pigmentasyon mevcuttur. Tüm kadrarlarda eşit oranda rastlanır. Vitreus tabanı içinde yer almazlar, %80'i ekvatoryal zondadır.

Histolojik olarak, dejenere retinal hücreler ve glial proliferasyondan oluşur. Yüzeyine tutunmuş kondanse vitreus bulunabilir.

Kistik retina kümeleri sıklıkla yırtık oluşumu ile ilgilidirler. Yırtıklar flap tarzında veya serbest operkulumlu olabilir. Kistik retina kümelerine bağlı retina yırtıkları primer retina dekolmanlarının %7.5-10'undan sorumludur (3).

Zonüler traksiyon kümeleri: Retinanın bir veya birkaç kalınlaşmış zonüler life tutunmasıdır. Doğumda mevcut olup %9 oranında görülür. Genelde tektir, nasal kadranda ve vitreus tabanı içinde yer alır.

Histolojik olarak, mikrokistik dejenerasyon ve glial proliferasyon mevcuttur. Otopsielerde vitreus tabanı içinde küçük retina yırtıklarına neden oldukları gösterilmiştir. Bunlar vitreus tabanı içinde yer aldıklarından fazla önemli değildir ve nadiren retina dekolmanına neden olurlar. Afakik retina dekolmanında önemli oldukları söylenmektedir.

4. Periferik retina çukurları: Çapları 0.1-0.9 mm arasında değişen küçük oval çöküntülerdir. Ora serratanın arkasında yerleşirler. Histolojik olarak iç retina tabakalarında kayıp vardır; dış retina tabakaları genelde mevcuttur. Retina delikleri ile karışır, fakat kendileri retina yırtığına neden olmazlar.

Retina Dekolmanları ile İlgili Hcrediter Faktörler

Retina dekolmanı ile ilgili herediter faktörlerin en önemlileri aksiyal miyopi ve lattice dejenerasyonudur. Bunlar bazan familyal, bazan sporadiktir. ikisi bir arada veya ayrı olabilir; ayrıca bazı familyal vitreoretinal dejenerasyon ve distrofilerle beraber bulunabilirler.

Aksiyal Miyopi

Aksiyal miyopi sıklıkla retina yırtığı ve dekolmanı ile ilgilidir. Miyopi herediter ve çevresel faktörlere bağlı olarak oluşabilir. Genetik yön araştırılmış ve tüm genetik geçişlerle aktarıldığı bildirilmiştir, X'e bağlı geçiş nadirdir. Miyopi genlerinin penetransı değişiktir; çevresel faktörler fenotipi etkilemektedir.

Miyopi pek çok sistemik hastalıkla birlikte olmaktadır. Miyopi ve retina dekolmanı olan sistemik hasta lıkların çoğu ise otozomal dominant geçiş göstermektedir (Örneğin; Stickler ve Marfan sendromları).

Aksiyal miyopi ile retina dekolmanı arasında güçlü bir korelasyon mevcuttur. Schepens ve Marden, dekolmanların %34-79'unun aksiyal miyopili gözlerde olduğunu gösterdiler. Miyopik hastalar arasında da retina dekolmanı insidansı %0.7-6 olarak bildirilmiştir.

Miyopi derecesi arttıkça vitreus likefaksiyonu insidansı ve ciddiyeti de artar. Vitreus jelinin stabilités

azalarak sıklıkla arka vitreus dekolmanı gelişir. Bunun sonucunda da vitreoretinal traksiyon ve retina yırtığı oluşmaktadır. Vitreus likefaksiyonu tüm miyopi derecelerinde, emetrop ve hipermetroplara göre daha erken yaşta başlamaktadır. Likefaksiyon miyopinin derecesi ve yaş ile paralellik gösterir.

Arka vitreus dekolmanı da miyoplarda daha erken yaşlarda başlamakta ve likefaksiyon arttıkça insidansı da artmaktadır. Arka vitreus dekolmanı, hipermetroplarda %2, emetroplarda %4, 6 D'den düşük miyoplarda %6.5, 6 D'den yüksek miyoplarda %13 oranında bulunmuştur. Arka vitreus dekolmanı oranı arttıkça retina yırtığı oranı da artar. Akut arka vitreus dekolmanı olan gözlerin %10-15'inde en az bir retina yırtığı mevcuttur.

Lattice Dejenerasyonu

Retina dekolmanı ile ilgili en önemli vitreoretinal anomalidir. Tüm lattice dejenerasyonları içinde, aile öyküsü ve retina dekolmanı olan lattice dejenerasyonu oranı %Tden azdır. Retina dekolmanlarında lattice dejenerasyonu oranı ise %20-35'dir. Genel popülasyonda görülme insidansı %6-10'dur. Cinsiyet ve ırk ayrımı göstermemektedir (1).

Lattice dejenerasyonunun herediter geçiş şekli tam bilinmemektedir. Otozomal dominant geçiş üzerinde durulmuştur. Sonraları genel popülasyondaki yüksek görülme insidansına bakılarak otozomal resesif geçiş olduğu ve psödodominans gösterdiği söylenmiştir. Ayrıca poligenik ve multifaktöryel geçiş şekli üzerinde durulmaktadır. Familial retina dekolmanlarında görülen lattice dejenerasyonunun geçiş şekli ise genelde otozomal dominanttır.

Klinik bulgular: Klasik olarak lattice dejenerasyonu venüller çevresinde dallanma gösteren beyaz çizgiler şeklinde tanımlanır. Oysa klinik olarak çok farklı şekillerde görülebilir. Tek bir klinik lezyon bir gözde görülebileceği gibi, iki veya üç değişik lezyon aynı gözde olabilir. Klinik bulgular görülüş sıklığına göre şöyle sıralanabilir:

- Lokalize yuvarlak, oval veya lineer retinal incelmeler
- Pigmentasyon
- Sarı beyaz yüzeysel benekler
- Yuvarlak, oval veya lineer beyaz lezyonlar
- Küçük, atrofik yuvarlak delikler
- Dallanan beyaz çizgiler
- Sarı atrofik noktalar (RPE depigmentasyonu)
- Nadiren lezyonun arka sınırında traksiyonel yırtıklar

Lattice lezyonlarında %82 oranında pigmentasyon görülür. Lattice dejenerasyonunun klasik beyaz çizgili lezyonları, kan damarı değişimlerini ifade eder; venüller arteriyollerden daha fazla tutulur ve %12 oranında rastlanır. Yalancı beyaz çizgiler ise sarı beyaz beneklerin lineer dizilmesine bağlıdır.

Lattice lezyonlarının büyüklüğü çok değişiklik gösterir. 0.17-12 disk çapına kadar olan vakalar bildirilmiştir. Çoğu lezyon, pars plana yakınında ve daireseldir. Bazı lattice lezyonları ise retina damarlarının kenarında radyal olarak yerleşmişlerdir; bunlara radyal perivasküler lattice denir. Bu tip lattice dejenerasyonu bazı sendromlarla beraber görülür. Bunların histolojik yapısı diğer lattice tipleri ile aynıdır.

Snail track tipi, retinanın iç yüzündeki, çok sayıda, sarı beyaz beneklerden dolayı parlak görünen lattice dejenerasyonunu tanımlamak için kullanılır.

Vitreus tabanı içinde lokalize, keskin sınırlı, tabanı kırmızı renkli retinal incelme alanları lattice dejenerasyonunun varyasyonu olarak düşünülmüştür. Bunlara retinal erozyonlar denmektedir.

Histolojik olarak; tutulan retina bölgesinin üzerindeki vitreusta likefaksiyon, lezyonun kenarlarında ise sıkı vitreoretinal bağlantı mevcuttur. Herbir lezyon retina yırtığı oluşturma potansiyeline sahiptir. Küçük atrofik delikler traksiyona değil, progresif retina incelmeye bağlıdır.

Lattice dejenerasyonunun patogenezi için teoriler şu şekilde sıralanabilir (4):

- Primer koroidal değişiklikler
- Embriyolojik vasküler anastomozlar
- Vitreus fraksiyonu
- Retina iskemisi
- İnternal limitan membranda primer defekt

Ancak olayın retina iç tabakalarında olduğu ve koroidin sıklıkla tutulmadığı gösterilmiştir.

Tedavi: Lattice dejenerasyonu tek başına görme fonksiyonlarını bozmaz; ancak retina dekolmanına neden olduğu için tedavisi önemlidir. Tedavinin amacı retina dekolmanı gelişmesi riski olanları saptamak ve gerekirse profilaktik tedavi uygulamaktır.

Belirgin risk faktörü olmayan lattice dejenerasyonu: Profilaktik tedaviye gerek yoktur. Bu hastalarda retina dekolmanı gelişme insidansı 200-300'de bir olduğu için, hastalar uzun süreli takibe alınır.

Traksiyonel yırtığı olan lattice dejenerasyonu: Semptomlu veya semptomsuz olabilir. Retina dekolmanı gelişme riski vardır. Profilaksi önerilir.

Atrofik delikli lattice dejenerasyonu: Delik olan lattice dejenerasyonunda retina dekolmanı gelişme riskinin fazla olduğu düşünülmese de, araştırmalarda bu riskin çok düşük olduğu bulunmuştur (%0.37). Deliklerin olması tedavi için kesin endikasyon oluşturmaz, diğer risk faktörlerine bakılır.

Diğer risk faktörlerinin değerlendirilmesi: Diğer gözde retina dekolmanı, aile öyküsü, miyopi, afaki veya psödoafaki olması gibi tüm durumlar, lattice dejenerasyonunda retina dekolmanı için risk oluşturmaktadır. Bu risklerin iyi bilinmesine rağmen, profilaktik tedavinin retina dekolmanını önleyici etkisi henüz kesin ola-

rak gösterilememiştir. Profilaktik tedavide laser fotokoagülasyonu ve çok periferde yerleşmiş olanlarda ise krioterap kullanılır. Profilaktik tedavi sonrası yeni yırtık, retina dekolmanı, maküler pucker, vitreus hemorajisi, kistoid makula ödemi gelişebilir. Bu komplikasyonların oranı %5-6'dır. Diğer gözde retina dekolmanı gelişme oranının %10 olduğu, lattice dejenerasyonuna bağlı retina dekolmanı sonrası cerrahi başarı oranının %95 olduğu düşünülürse, profilaksi için hasta seçiminde çok dikkatli olmak gerektiği açıktır.

FamHyal Vitreoretinal Dejenerasyonlar

Vitreus jelinin yapısındaki herediter değişiklikler ve anormal vitreoretinal bağlantılar regmatojen retina dekolmanına neden olabilmektedir. Bu grup hastalıklar:

1. Wagner-Jansen-Stickler Sendromu

Bu üçlü sendromda vitreoretinal anomaliler, vitreus jelinin gelişimsel bozukluğundan kaynaklanmaktadır, yani dejenerasyon değil, disgenezis veya distrofidir. Bu sendrom üç değişik isimle, farklı zamanlarda tanımlanmış; ancak sonraları ortak göz bulgularından dolayı aynı isim altında toplanmışlardır. Üçünde de ortak olan bulgular (1);

- Optik olarak boş vitreus kavitesi
- intravitreal membran ve bantlar
- Retinada lattice benzeri değişiklikler

1938 yılında Wagner vitreus, retina ve lens anomalileri bulunan isveçli bir aile tanımladı. Yaşları 5 ile 42 arasında değişen 18 etkilenmiş birey bulunuyordu. Vitreus optik olarak boştu, bazılarında periferik lattice benzeri lezyonlar vardı. Çocuklukta lens opasiteleri başlayıp 40 yaş civarında ilerlemiş katarakt görülüyordu; ancak retina dekolmanı yoktu. 1968 yılında Bohringer aynı aileyi yeniden inceledi, 5 kuşaktan 28 bireyi araştırdı; ancak yine retina dekolmanı saptamadı. Daha sonra Maumenee de aynı aileyi incelemiştir.

1962 yılında Jansen görünüş olarak Wagner sendromuna benzeyen iki yeni aile tanımladı. Vitreoretinal bulgular aynı idi; ama her iki ailede de retina dekolmanı sıklı. Ekstraoküler veya sistemik bulgular ise mevcut değildi.

Vitreoretinal dejenerasyonlu hastalarda famiyal iskelet anomalileri ilk kez Fhedman tarafından 1939 yılında bildirilmiştir. Hastalarda tipik fasiyal bulgular mevcuttu. 1958'de Marshall işitme kaybı ve fasiyal defektleri olan bir aile bildirdi. 1961'de Edmund ilk kez retina dekolmanı ile palatoskizis arasında genetik bir ilişki olduğunu açıkladı. 1965 yılında ilk kez Stickler oküler, fasiyal, palatal ve iskelet değişimleri olan bir aileyi tanımladı. Dominant geçişli miyopi ve retina dekolmanı; yaygın artropati, yarık damak ve düz yüz görünüşü ile beraberdi. İki yıl sonra da işitme kaybı ve spondiloepifizyal displazi bu sendromun parçaları olarak bildirildi. Tüm etkilenen bireyler Marfan sendromuna benzer şekilde uzun yapıda idi ve göz bulguları Jansen'in tanımladığı ailelere benziyordu.

Daha sonra Van Balen, Falger, Knobloch ve pek çok araştırmacı tarafından kapanma anomalileri, maksiller hipoplazi, nasal köprü, düz yüz, Pierre-Robin sendromu, mikrognati, konjenital spondiloepifizyal displazi gibi anomalilerle seyreden pekçok aile bildirilmiştir. Ayrıca sistemik bulguları olmayan bazı hastalarda, radyolojik olarak saptanabilen eklem anomalileri de bildirilmiştir.

Henüz optik olarak boş vitreus, vitreus membranları ve lattice dejenerasyonu olan gözlere kesin bir sınıflama getirilememiştir. Ancak 1979 yılında Maumenee, bu famiyal vitreoretinal distrofileri şöyle sınıflamıştır (4):

1. Sadece oküler bulgu ve semptomları olanlar:
 - Wagner sendromu (Retina dekolmanı olmaz)
 - Jansen sendromu (Retina dekolmanı vardır)
2. Sistemik bulgularla beraber olanlar:
 - Herediter artro-oftalmopati (Marfan benzeri Stickler sendromu)
 - Sert eklemli herediter artro-oftalmopati (Well Marchesani benzeri sendrom)
 - Spondiloepifizyal displazi
 - Kniest sendromu
 - Diastrofik varyant
 - Spondiloepifizyal displazi konjenita

Wagner ve Stickler sendromu %100 penetranslı otozomal dominant geçiş gösterir. Oküler, orofasiyal ve iskelet anomalilerinin bir arada olması bağ dokusu hastalığı olduğunu düşündürmektedir.

Göz Bulguları: Göz bulguları birbirine benzer. Vitreus sinerezisi ve dejenerasyonuna bağlı optik olarak boş bir vitreus, retrolentiküler-transvitreal epiretinal membranlar, lattice benzeri değişimler, retinal damarlar da kılınlanma, retinal dejenerasyon ve incelme, koryoretinal atrofi, retina pigmentasyonu olmaktadır. Wagner'de retina dekolmanı görülmez; ama Jansen ve Stickler'de sık olmaktadır. Ayrıca presenil katarakt, yüksek miyopi (8-18 D), astigmat, şaşılık, açık açılı glokom sık görülmektedir.

Vitreus dejenerasyonu genelde 20 yaş altında başlayarak ilerler. Lens arkasında kalınlaşmış kondanse vitreus bulunur. Vitreus membranları genelde lattice dejenerasyonuna benzer alanlara tutunur. Tipik lattice dejenerasyonu oranı %26-73 oranlarında bulunmuştur. Retina pigment değişimleri %61-67 sıklıkla görülmekte olup 20 yaş altında nadirdir. Yaşla beraber kan damarları çevresinde ve ekvator da pigmentasyon oluşur.

Retina yırtıkları özellikle üst temporalde sıklıdır. Bir çalışmada Wagner sendromunda retina dekolmanı olmaksızın retina yırtığı oranı %75 olarak bulunmuştur (5).

Katarakt gelişimi erken yaşta başlar, 20-40 yaşları arasında tipik olarak lens ön ve arka korteksinde beyaz punktalar ve lineer opasiteler oluşur. Hirose ve arkadaşları tarafından yapılan bir araştırmada, katarakt insidansı %61 olarak bildirilmiştir; 40 yaş üzerinde ise tüm gözler etkilenir.

Normal arka kutup ve saydam lens ile gençlerde görme normaldir. Yaş ilerledikçe lens değişimleri, arka koroid atrofisi, retina dejenerasyonu ve retina dekolmanı görmede azalmaya neden olmaktadır.

Hastalarda renkli görme genelde normaldir. Patoloji periferden başladığı için yaygın periferik görme alanı kaybı ve halka skotomu olabilir. ERG ve karanlık adaptasyon gençlerde normaldir; ilerleyen yaşta bozulur. Subnormal b dalgası ve ERG amplitüdünde azalma görülür.

Sistemik Bulgular: Yüz, damak, ekstrakraniyal iskelet sistemi ve duyu yolları etkilenir. Wagner ve Jansen'de sistemik bulgu yoktur.

Kraniyofasiyal anomaliler, düz yüz görünüşünden maksilla hipoplazisine, mandibular hipoplaziden Pierre Robin sendromuna kadar değişiklikler gösterir. Epikanthal kıvrım ve diş anomalileri siktir.

Palatal anomaliler %75 oranında bildirilmiştir. Yarı damak, submukozal yarı, uvula bifida, anormal palatal motilite olabilir.

İskelet anomalileri %60 oranında görülür. Prematür eklem dejenerasyonu, eklemlerde gevşeklik ve genişleme, araknodaktili, kifoskolyoz, marfanoid görünüş mevcuttur. Radyolojik olarak ise epifizyal displazi, torasik vertebralarda düzleşme, distal radyokarpal açıda displazi siktir.

Sensori-nöral işitme kaybı 30 yaş altında asemptomatiktir, 50 yaş üzerinde ise belirginleşir.

Stickler sendromu ilk tanımlandığında, göz ve eklemlerin bağ dokusu yapısında basit bir defekt olduğu düşünülüyordu. Ancak fenotipin çok farklı oluşu sendromun basit bir bağ dokusu hastalığı olmadığını düşündürmüştür. 1978 yılında hyalen kırık ve vitreus jelinin yapısındaki kollajenin aynı olduğu (tip 2 kollajen) bulundu. Tip 2 kollajeni, 12.kromozomda yer alan COL 2 A1 geni kodlamaktadır (6). 1988'de Francomano ve 1989'da Knowlton, COL 2 A1 geni ile Stickler sendromu arasında bağlantı saptadılar (7). İlk kez 199Tde Ahmad ve ark., prokollajen 2 geninin ekzon kısmında basit mutasyon saptadılar. 1992'de ise Kimura ve Brown, tip 2 kollajenin 40.ekzpnunda translasyonda bozukluğa neden olan baz çifti delesyonu buldular (8). Stickler sendromuna birden fazla genin neden olabileceği şeklinde yorumlar da mevcuttur. Bu konudaki genetik çalışmalar halen devam etmektedir.

Tedavi: Esas olarak aile taraması ve genetik danışma önemlidir. Etkilenen bireylerin %50'sinde dekolman gelişeceği için erken tanı önemlidir. Risk altındaki bireyler takibe alınır. Asemptomatik yırtıklara profilaktik

tedavi gereksizdir. Semptomatik yırtıkların tedavisi genel popülasyon ile aynıdır. Dekolmana cerrahi girişim güçtür; çünkü lens kesafeti nedeni ile fundus görülemez, vitreus likefaksiyona uğradığı için subretinal sıvı drenajı zordur, koroid değişimleri yüzünden hemoraji riski fazladır. Dekolmanın cerrahi prognozunun kötü olması nedeni ile semptomatik yırtıklara ve lattice benzeri lezyonlara profilaksi önerilir.

2. Goldman-Favre Vitreoretinal Dejenerasyonu

Koroid, retina ve lensi etkileyen nadir bir vitreoretinal dejenerasyondur, ilk kez 1957'de Goldman ve 1958'de Favre tarafından tanımlanmıştır. Klinik bulgular tipik olarak bilateral ve simetrik. Otozomal resesif geçişli olup, her iki cinsi eşit olarak etkiler. Semptomlar erken yaşta başlar ve en belirgin semptom gece körlüğüdür (9).

Göz Bulguları: Konjenital retinoskizis ve Wagner sendromunun bulgularına benzer. Katarakt ve retinitis pigmentasyona benzer koryoretinal pigmenter dejenerasyon nedeniyle ilerleyici görme kaybı vardır.

En önemli vitreus bulgusu likefaksiyon ve optik olarak boş bir vitreusun olmasıdır, ince fibröz bantlar ve membranlar mevcuttur. Arka kortikal vitreus yoğunlaşmıştır, membrana benzer, genelde pigmentasyon alanlarına tutunur (1,2).

Retina bulguları daha belirgindir. Periferik pigmenter değişiklikler siktir. Bazı vakalarda kemik spikülü görünümünden çok, düzensiz şekilde arka kutupta bulunan pigmenter nokta ve kümeler olabilir. Retina damarlarında progresif daralma ve optik atrofi bulunabilir.

Santral ve periferik retinoskizis olabilir. Maküler skizis konjenital herediter retinoskiziste olduğu kadar ince olmayıp, belirgin ve radyal şekillidir, makulada mikrokistik değişiklikler mevcuttur. Maküler skizis santral görme bozukluğunun ve skotomların nedenidir. Periferik retinoskizis alt temporalde siktir ve fazla geniş değildir. Skizis kavitesinin iç duvarında delikler olabilir, fakat retina dekolmanı gelişimi nadirdir (10).

Histolojik olarak; retina duyu tabakasında nonspesifik dejenerasyon, damar bazal membranında kalınlaşma, preretinal membran ve koroidde damar değişiklikleri mevcuttur.

ERG cevabı tipik olarak azalmıştır, fotopik cevap yoktur. Karanlık adaptasyon hemen daima bozuktur. İlerleyici periferik görme alanı kaybı vardır. Kistik değişikliklere rağmen anjiyografide makula normal görülür.

Tedavi: Bilinen bir tedavisi yoktur. Tarama ve genetik danışma önerilir. Dekolmanlarda başarılı bir cerrahiden sonra bile prognoz kötüdür. Retina yırtıklarına profilaktik tedavi uygulanır.

3. Konjenital Hereditör Retinoskizis (Juvenil X Linked Retinoskizis)

1898'de Haas ve Stabsarzt tarafından tanımlanmış olup, X'e bağlı geçiş ilk kez 1913'te Pagenstecher tara-

findan bildirildi. Retinoskizis terimi 1953'te kullanılmaya başlamıştır (11).

Tüm ırklarda görülen nadir bir vitreoretinal dejenerasyondur. Erken yaşta başlar. Esas kırma kusuru hipermetropi olup, nadiren myopi de bildirilmiştir. Normal popülasyonda 4 D'den fazla hipermetropi %4.5, 6 D'den fazla hipermetropi %1.5 oranında görülürken, herediter retinoskiziste 4D hipermetropi %19, 6 D hipermetropi %15 oranında bildirilmiştir. Bu yüzden hipermetropik genç ve retina dekolmanı olan hastalar dikkatle incelenmelidir. Myopisi ve retinoskizisi olan hastalarda ise, retinanın diğer kısımlarında delik oluşumundan şüphelenmelidir (12).

Tipik oftalmoskopik ve elektrofizyolojik bulguları vardır. Esas bulgular makulopati ve periferel retinoskizistir. Makula lezyonlarına %100 oranında rastlanır ve tanı için şarttır. Periferel retinoskizis ise %50 vakada bulunur.

Karakteristik makula bulgusu, fovea çevresinde yıldız şeklinde yerleşmiş olan küçük kistoid boşluklardır (Kistik makulopati veya foveal skizis). İleri yaşta bu görünüş kaybolabilir, kist duvarları birleşerek büyük bir kavite oluşturabilir. Daha yaşlılarda ise, retina pigment epitel değişiklikleri, ince ve atrofik makula görülebilir (1).

Periferel retinoskizis, vitreus tülleri (veils) ve retina dekolmanından sorumludur. En sık alt temporal kadran tutulur. Senil retinoskiziste ayrılma dış pleksiform ve nükleer tabakadan olurken, konjenital retinoskiziste sinir lifi ve ganglion hücre tabakasından olmaktadır. Retinoskizisin iç tabakası çok ince ve görülmesi güç olabilir, iç tabakada çok sayıda büyük delikler olabilir ve bunun sıklığı %25 olarak bildirilmiştir. Retina damarları iç tabakada destekten yoksun olarak kalırlar, ince dokü tabakaları ile sarılı olarak vitreusa doğru uzanırlar. Bunlara vitreus tülleri denir; fakat bunlar, vitreusa ait elemanlar değildirler. Sadece foveal skizisi olan gözlerde, normal retina üzerinde gri-beyaz lezyonlar en sık rastlanan periferik retina bulgusudur (13).

Retina pigment epitel değişiklikleri hafif benekli görünümünden koryoretinal skarlara kadar değişebilir. Bazı gözlerde pigmenter değişimler çok fazladır ve retinitis pigmentosa ile karışır. En belirgin pigment epitel değişikliği periferel retinoskizis kavitesinin altındadır. Skizis kavitesinin arka sınırında beyaz veya pigmente demarkasyon hattı oluşabilir.

Vitreus değişimleri, non-spesifik sinerezisten, skizis kavitesinin iç tabakasında ve optik sinir başında çekintiye yol açan intravitreal membranlara kadar değişebilir. Sadece foveal skizisi olanlarda vitreus jeli nispeten normaldir; fakat, periferel retinoskizisi olanlarda yoğun vitreus değişiklikleri daha sıktır. Vitreus hemorajisi diğer bir komplikasyon olup, %4 oranında bildirilmiştir. Bunun nedeni, destekten yoksun damarların fraksiyona bağlı olarak yırtılmasıdır.

Görme gençlerde 0.5, erişkinde ise 0.3 düzeyindedir; 70 yaş üzerinde ise ciddi derecede görme kaybı

mevcuttur. Genç ve orta derecede etkilenmiş olanlarda ERG normaldir, ileri yaşta ERG'de b dalgası azalır ve latensi uzar, a dalgası ise normaldir. EOG normal bulunmuştur. Renkli görme genelde normaldir, ancak orta derecede diskromatopsi olabileceği de bildirilmiştir. Makula lezyonlarında gerçek kistoid makula ödeminin tersine FFA'da florösans görülmez, arka kutup genelde normaldir. Yoğun pigmenter değişiklikler varsa benekli hiperflorösan, periferel retinoskizis varsa bu alandan sızıntı olabilir (14).

Konjenital herediter retinoskizis ile beraber nistagmus, şaşılık, arka subkapsüler katarakt, neovasküler glomkom, iris atrofi, ön kamara açısı anomalileri sık görülmektedir.

Histopatoloji: Yanoff ve ark. juvenil X linked retinoskiziste ilk histopatolojik bulguları yayınlamış olup retinal ayrılmanın sinir lifi tabakasında olduğunu gösterdiler. Bilinen diğer patolojik bulgular, retinal gliosis, maküler dejenerasyon, neovaskularizasyon, retina pigment epitelinde psödo fibröz displazidir. Ayrıca skizis kavitesinin, senil retinoskizisin tersine mukopolisakkarid asit içermediği de bilinmektedir(13).

Condon ve ark. tarafından 1986 yılında yayınlanan bir çalışmada skizis kavitesine komşu retinada PAS (+) amorföz bir materyal bulunduğu bildirilmiştir. Bu maddenin 11 nm çapında ekstraselüler filament olduğu gösterilmiştir. ERG'deki b dalgasındaki bozukluk da dikkate alınarak, bu maddenin detektif Müller hücreleri tarafından salgılandığı ve bunların hücre dışında depolanmasının yeni hücre dejenerasyonuna ve skizis oluşumuna yol açtığı düşünülmüştür (13).

Konjenital herediter retinoskiziste ayrıca nadir olarak skizis kavitesi içine kanama, retinal çekinti, makula heteropatisi ve eksudatif makulopati de bildirilmiştir (15,16).

Retina dekolmanı konjenital herediter retinoskiziste oldukça nadir bir durumdur. Dekolman, skizis tabakasının iç ve dış tabakasında delik olmasına veya retinanın diğer alanlarında tam kalınlıkta delik bulunmasına bağlı olarak gelişir. Bu hastalıkta retina dekolmanı insidansı %11-12 olarak bildirilmiştir (1). Bu yüksek insidans, çoğu hastanın retina dekolmanı cerrahisi için kliniklere sevk edilmelerine bağlanmıştır. Dekolmanın başarılı tedavisi, dış yapraktaki deliği kapatmakla mümkündür, çok büyük olduğu için iç deliği kapatmak çok güçtür. Kellner'in serisinde cerrahi sonrası nüks oranı %40 olarak bulunmuştur (12). Profiltik laser uygulaması tartışmalı olup, Kellner, laser sonrası retina dekolmanı oranını %43 olarak bildirmiştir. Retina dekolmanı genelde PVR ile sonuçlanmakta ve vitreoretinal cerrahiye ihtiyaç duyulmaktadır.

Konjenital herediter retinoskiziste hastalıktan sorumlu geni bulma ve prenatal tanı için DNA analizleri yapılmaktadır. X kromozomundaki sorumlu genin Xp 22.1-22.2-22.3 lokusunda yer aldığı bulunmuştur (17,18).

4. Familial Eksüdatif Vitreoretinopati

1969 yılında Criswick ve Schepens tarafından tanımlanmıştır. 1971'de Gow ve Oliver, hastalığın inkomplet penetranslı otozomal dominant geçiş gösterdiğini bildirdiler (19). Daha sonraları hastalık, otozomal dominant familial eksüdatif retinopati olarak adlandırılmaya başlanmıştır. Ancak 1992'de Plager ve ark., hastalığın X'e bağlı olarak da geçtiğine dair genetik kanıtlar yayınladılar (20).

Klinik: Geniş spektrumludur. Ancak anjiyografide tespit edilebilen minimal bozukluktan, katarakt ve neovasküler glokoma beraber retina dekolmanına kadar değişmektedir. 1976'da Canny ve Oliver tarafından FFA'da ekvator da periferik kapiller ağda kapanma saptanmıştır. Bu açıdan prematür retinopatiye çok benzemektedir. İki hastalığın morfolojik ayrımı güçtür. Ancak familial eksüdatif retinopatide doğum zamanı ve ağırlığı normaldir, oksijen tedavisi öyküsü yoktur, ayrıca familial insidans fazladır (21).

Klinik 3 evreye ayrılmıştır (8):

Evre 1: Vitreoretinal yüzey değişimleri, vitreus membran ve bantları, periferik baskılı beyazlık alanları (white with pressure), kistoid dejenerasyon ve arka vitreus dekolmanı mevcuttur.

Evre 2: Retinal vasküler değişimler eklenir. Dilate ve kıvrımlı periferik damarlar, subretinal eksuda ve lokalize retina dekolmanı görülür. Periferideki fibrovasküler dokuya bağlı olarak makula temporale çekilebilir.

Evre 3: Komplikasyonlar görülür. Eksüdatif retina dekolmanı, yoğun subretinal eksudasyon, bant keratopati, katarakt ve glokom gelişir.

Daha sonraki çalışmalarda, sadece FFA ile belirlenen asemptomatik hastalar da bulunmuştur. Bu hastalarda sadece intraretinal depozitlere rastlanabilir.

Vitreus anomalileri her evrede olabilir. Vitreus dekolmanı, membranlar ve vitreoretinal traksiyon her vakada vardır. Vitreoretinal traksiyon, retina yırtığı ve retina dekolmanına neden olabilir. Preretinal bant ve membranlar %41 oranında bildirilmiştir. Ancak vitreus değişimleri tanı için şart değildir.

En erken retina değişimleri retina damarlarında düzleşme olup, FFA ile kolayca saptanabilir. Ayrıca retina periferinde non-perfüzyon alanları olabilir. Bu alanın arkasında arteriyo-venöz şantlar ve kapiller mikroanevrizmalar görülür, ileri evrelerde bu kapiller non-perfüzyon alanlarının arkasında fibrovasküler proliferasyon, intraretinal ve subretinal eksudasyon oluşur. Traksiyona bağlı olarak retina yırtığı ve dekolmanı, optik sinir başı ve makula çekintisi oluşabilir. Kistoid makula ödemi ve nadiren subretinal hemoraji görülür.

Görme kaybı çeşitli nedenlere bağlı olup bunlar: Ambliyopi, makula ve optik sinir başı distorsiyonu, vitreus hemorajisi, katarakt, traksiyonel veya regmatojen retina dekolmanıdır. Retina dekolmanı nadir olup, 30 yaş altında %12 oranında görülmektedir.

Hastalık genelde 20 yaştan sonra ilerleme göstermez. Sadece ileri evrelerde regmatojen retina dekolmanı oranı artmaktadır. Bu geç dekolmanlar klasik dekolman cerrahisine iyi yanıt vermektedir.

Histopatoloji: Ora serratanın arkasında lokalize ve internal limitan membrana tutunan amorföz membran, retinal gliosis, damar duvarlarında kalınlaşma, arka vitreus dekolmanı, vitreus kondansasyonu bulunur (21).

Familial eksüdatif vitreoretinopati ile ilgili genetik çalışmalar sürmektedir. Hastalıkla ilgili olarak, 11.kromozomun uzun kolundan bir gen izole edilmiştir (22).

S.Herediter Kar Tanesi (Snow Flake)
Vitreoretinal Dejenerasyon

1974 yılında Hirose ve ark. tarafından tanımlandı. Nadir görülen, her iki cinsi de tutan, yavaş ilerleyen bir hastalıktır. Otozomal dominant geçişlidir, ancak fenotipik görünüş ve hastalığın ciddiyeti değişiklik göstermektedir. Aile öyküsü bulunan 25 yaş altındaki hastalar etkilenmemiş kabul edilmemelidir; çünkü hastalığın erken devrelerinde göz değişimleri minimaldir, tanı spesifik lezyonlar gelişince konabilir (23).

Klinik: Bulgular bilateral ve simetrik. Yoğun baskılı beyazlık alanları, sarı küçük noktacıklar, periferik pigmenter değişiklikler, retina damarlarında kılflanma tipiktir. Hastaların yarısından fazlası miyoptur, gece körlüğü öyküsü yoktur. Belirgin bir ekstraoküler bulgu yoktur, ancak birkaç hastada radyolojik olarak kemik ve eklem anomalileri bulunmuştur.

Hirose kliniği 4 evreye ayırmıştır:

Evre 1: Fundus periferinde yoğun baskılı beyazlık alanları ve bu bölgelerde çok sayıda, küçük, sarı-beyaz noktalar görülür.

Evre 2: İç retinada çok sayıda, parlak, kristale benzer noktalar mevcuttur. Anormal bölge ora serrataya kadar ilerleyebilir, arka sınırı belirgin değildir. Bazen ekvator da, uzun eksenleri ora serrataya paralel oval lezyonlar olabilir. Bunlar lattice dejenerasyonunun snail track şeklindedir.

Evre 3: Retinal vasküler değişiklikler ve retina pigment epitel değişiklikleri görülür. Arter ve venlerde kılflanma vardır. Özellikle baskılı beyazlık alanlarının arka kısmında pigment kümeleri bulunur.

Evre 4: Kar tanesi değişiklikler biraz azalır. Retina damarlarında tıkanıklık ve kılflanma çok daha ciddi olup arka kutba doğru yayılmıştır. Koryoretinal atrofi gelişir.

Etkilenen tüm bireylerde vitreus likefaksiyonu vardır. Vitreusta esas olay fibriler dejenerasyondur, vitreus membranlarına rastlanmamıştır. Bu özelliği ile Wagner sendromundan ayrılır. Nadiren optik olarak boş vitreus bildirilmiştir. Wagner'de patolojik olay, erken devrede dış retinal tabakalarda, koroid ve retina pigment epiteli düzeyinde iken, kar tanesi dejenerasyonda iç retinal tabakalardadır.

Retina dekolmanı ile kar tanesi dejenerasyon arasındaki ilişki tam olarak bilinmemektedir. Vitreus

değişimleri genelde çok ciddi değildir. Pigmenter değişimler ve damarlarda kılıflanma retina yırtığı ile ilişkisizdir. Pollack'ın 1983'te yayınladığı 17 gözlük bir seride 2 gözde (%12) retina dekolmanı ve 6 gözde (%35) retina yırtığı gelişmiştir. Retina dekolmanlarının cerrahi prognozu kötüdür. Bu yüzden yırtık ve deliklere profilaksi önerilmektedir (23).

Kar tanesi dejenerasyonda katarakt insidansı artmış olup 30 yaş üzerinde tüm vakalarda lenste opasiteler görülür (23).

Literatürde retina fonksiyonları tam olarak değerlendirilmemiştir. Periferik görme alanında daralma, erken devreden sonra karanlık adaptasyonunda bozulma görülmüştür. ERG'de skotopik b dalgası azalmış, ancak kayıt edilemeyen ERG'ye rastlanmamıştır. Katarakt ve retina dekolmanı gelişmedikçe görmeye azalma meydana gelmemektedir.

6. Juvenil Vitreoretinal Dejenerasyon

1985 yılında Saari tarafından tanımlanmış olup, otozomal dominant geçişli bir tablodur. Bir ailede 6 kuşaktan 18 birey incelenmiştir (1).

Hastalar emetrop veya hipermetroptur, sistemik bulguya rastlanmamıştır. Etkilenen gözlerde vitreus sinerezisi, vitreus opasiteleri ve %93 oranında arka vitreus dekolmanı mevcuttur, intravitreal membranlara ise rastlanmamıştır. Optik sinir başı, retina damarları ve makula normal bulunmuştur.

Periferik retinada kistoid dejenerasyon, hiperpigmentasyon, yama tarzında retina atrofisi ve sıklıkla yuvarlak retina delikleri mevcuttur. Lattice ve snail track dejenerasyon ise mevcut değildir.

Dekolman gelişmedikçe görme alanı normaldir. Renkli görme ve karanlık adaptasyon normal olarak bulunmuştur. Atrofik retina pigment epitel alanları dışında FFA normaldir.

Retina dekolmanı gençlerde görülmektedir. 12 yaş altındaki 5 hastadan 4'ünde retina dekolmanı saptanmıştır.

7. Familial Retina! Diyaliz

Retina diyalizi, retinanın ora serratadan ayrılması olup ilk kez 1882'de Leber tarafından tanımlanmıştır. Diyaliz terimi ise 1932 yılında kullanılmaya başlanmıştır. Tüm yaş gruplarında retina dekolmanlarının %8-17'sinden sorumludur. Gençlerde dekolmanların en sık sebebidir. 20 yaş altındaki retina dekolmanlarında diyaliz insidansı %19-51'dir.

Kunt travma retina diyalizinin en önemli sebebidir. Ancak vakaların %25-50'sinde kesin bir travma öyküsü bulunmamaktadır. Bilateral vakaların olması hereditenin rolü olduğunu düşündürmüştür. 1980 yılında Hagler 523 retina diyalizi vakasını incelemiştir. Travma öyküsü ve bulgusu olmayan retina diyalizi hastalarında genetik çalışmalar yapmış ve diyalizin nadiren genetik geçiş gösterdiği sonucuna varmıştır. Bilateral tutulum %2.1, aile öyküsü ise %1.8 olarak saptanmıştır (24).

William Hoss 1990 yılında retina diyalizine sekonder 150 retina dekolmanı vakasını incelemiştir. Bunların %3'ünde bilateral tutulum saptanmış olup, %60'ında travma öyküsü mevcuttur.

Embriyolojik çalışmalar periferik retinanın en zayıf kısmının alt temporal kadran olduğunu göstermiştir. Gelişim sırasında pars planadaki büyüme, periferik retinadan hızlıdır ve fark temporalde nazaldan fazladır. Büyüme hızındaki bu farklılık temporal retinada çekintiye ve zayıflığa neden olur. Alt temporal kadrandaki bu zayıflık, minör bir travma sonrası retina diyalizine neden olabilir. Bu da travma delili veya öyküsü olmadan retina diyalizi gelişmesini açıklayabilir (1,24).

Klinik: Diyalize bağlı retina dekolmanı yavaş gelişir ve çok sayıda demarkasyon hattı mevcuttur. Çoğu hasta makula tutulana kadar asemptomatiktir. intraretinal kistler de bulunabilir.

Dekolmanların cerrahi prognozu çok iyidir.

Konjenital Retina Dekolmanları

Genetik veya diğer sebeplere bağlı olarak, doğuştan retina dekolmanı bulunabilir. Genetik geçişli, bilinen 3 konjenital retina dekolmanı sendromu mevcuttur (1).

1. Retina displazisi (Konjenital retinal non-attachment)
2. Falsiform retinal katlantı (Fold)
3. Norrie hastalığı

1. Retina Displazisi

Retinanın gelişimsel bozukluğu olup, izole veya sistemik bulgularla beraber olabilir. Genetik olarak geçebildiği gibi, intrauterin enfeksiyon veya travmaya bağlı olabilir.

Ciddi retina displazisi, bazı trizomi 13 vakaları ile birlikte sık olarak görülmektedir. Tipik olarak mikroftalmi ve bilateral tutulum vardır. Retina displazisi ile ilgili diğer kromozomal anomaliler de tanımlanmıştır. Ayrıca, otozomal resesif ve X'e bağlı geçiş gösteren vakalar da bildirilmiştir.

Klinik olarak ciddi retina displazisinde bilateral retrolental kitle mevcuttur. Kitleye doğru siliyer çıkıntılar uzanmış olabilir. Bazı vakalarda tipik primer hiperplastik persistan vitreus bulunabilir, katarakt ve glokom gelişimi siktir.

2. Falsiform Retina Katlantısı

Retina displazisinin hafif şekli olup, nadir görülen bir durumdur. Bilateral veya unilateral olabilir. Katlantılar mikroftalmik değil, normal gözlerde olmaktadır. Optik sinirden siliyer cisme doğru retina dokusu uzanır. Alt temporal kadranda siktir. Çoğu vakada persistan hyaloid arter mevcuttur. Traksiyonel retina dekolmanı gelişir. Dekolman ve katlantı boyunca pigmenter değişimler olabilir.

Falsiform retina dekolmanı vakalarında fundus, tamamen posterior primer hiperplastik persistan vitreusa benzer. Görme genellikle düşüktür (1).

3. Norrie Hastalığı

Retina displazisinin X'e bağlı geçiş gösteren özel tipidir. 1927'de Norrie tarafından tanımlanmıştır. Kadınlarda hiçbir bulgu yoktur.

Etkilenen erkek çocuklarda bilateral retrokental kit eden dolayı lökokori mevcuttur. Ayrıca katarakt ve korlea ödemi nedeni ile de dekolman retina görülemezdir. Etkilenen gözlerde PHPV mevcuttur. Total bilateral körlükle sonuçlanır.

%25 vakada mental retardasyon ve işitme kaybı mevcuttur. Bunların olması ile retina displazilerinden ayrılır.

Histopatolojik bulgular tipik bir retina displazisidir. Anormal retina dokusu ve vitreus jeli içinde yoğun glial proliferasyon mevcuttur. Embriyonik hücrelerin küboid epitel oluşturma defektleri sonucu retinal rozetler görülür.

Genetik çalışmalar sonucunda X kromozomunda bir mikrodelesyon saptanmıştır. Bilinen bazı ailelerde prenatal tanı konulabilmektedir.

Diğer Hereditör Sistemik Bozukluklar

Retina dekolmanı ile ilgili hereditör sistemik bozuklukların en sık görüleni Stickler sendromudur. Diğerleri ise şunlardır:

1. Marfan Sendromu
2. Homosistinüri
3. Ehlers-Danlos Sendromu
4. Orak hücreli anemi
5. Diyabetes mellitus tip I
6. Knobloch Sendromu
7. İnkontinent pigmenti

Bu hastalıklarda, retina dekolmanına yol açan nedenler değişiklikler göstermektedir:

Marfan sendromunda; vitreoretinal değişiklikler, yüksek miyopi ve lens subluksasyonu retina dekolmanı etyolojisinde rol oynar. Muhtemelen zonül ve lens arka kapsül bariyerinin kaybolması retina dekolmanına neden olmaktadır. Subluksasyonun alınması dekolman insidansını arttırmaktadır. Ayrıca arka vitreus dekolmanı ve vitreusun erken likefaksiyonu da görülmektedir. Retina dekolmanı insidansı fakik gözlerde %10, afakik gözlerde %20'dir.

Homosistinüri lens subluksasyonu ile karakterize otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Retina dekolmanı Marfan sendromuna benzer mekanizmayla olmaktadır. Pıhtılaşma bozuklukları genel anestezi sırasında hayatı tehdit eden bir durumdur.

Orak hücreli anemide retina dekolmanının nedeni periferik fibrovasküler proliferasyon ve vitreoretinal fraksiyondur. Bu olaylar, periferik retina damarlarında oraklaşma sonucu tıkanmaya ve non-perfüze retinada neovaskülarizasyon gelişimine bağlıdır. Traksiyonel retina

dekolmanı sık olup, bu alanlarda retina yırtığı da gelişebilir.

Proliferatif diabetik retinopatide de benzer şekilde retina iskemisi ve traksiyon sonucu retina dekolmanı gelişmektedir.

Knobloch Sendromu: 1971 yılında Knobloch ve Layer tarafından tanımlanmış olup, otozomal resesif geçişlidir. Yüksek miyopi, vitreoretinal dejenerasyon, lens subluksasyonu, bilateral retina dekolmanı, oksipital ensefalosel ve el anomalileri mevcuttur. Retina dekolmanı erken yaşta görülmektedir ve göz bulguları ilerleyicidir (25).

İnkontinent pigmenti: Genellikle X'e bağlı geçiş gösteren yaygın ektodermal displazidir. Achromians tipi, kızlarda görülür, erkeklerde ise fatal seyrederek. Nae-geli tipi ise otozomal dominant geçişlidir, her iki cinside tutar. Saç, diş, santral sinir sistemi ve göz bulguları mevcuttur (14).

Sistemik bulgular: Deride özellikle gövde ve ekstremitelerde, doğumda veya hemen sonra büllöz-eritematöz lezyonlar görülür. Bunlar ilerleyerek pigmente hale gelirler. Özellikle gövdede sıktır. Bunlara Blascko'nun venüs çizgileri denir. Pigmentasyon yıllar sonra kaybolabilir. Alopesi ve dental hipoplazi görülür.

Santral sinir sistemi %30 oranında tutulur. Epilepsi, mental retardasyon, spastik paraliz bulunabilir.

Göz %35 oranında tutulur. Bulgular tek taraflıdır. Şaşılık, nistagmus, katarakt, miyopi, mavi sklera, kornea opasiteleri, retinada pigmenter değişimler, retina damar anomalileri, optik atrofi, retina displazisi, psodoglioma, periferik damar anomalileri, makula çekintisi ve retina dekolmanı görülür.

Hastalık tablosu prematür retinopati, famiyal eksüdatif vitreo-retinopati ve Eales hastalığına benzer. Patogenezini bilinmemekle beraber, retina damarlarında konjenital gelişim defekti olduğu söylenmektedir.

Diğer Gelişimsel Malformasyonlar

1. Konjenital optik sinir başı delikleri (pit)
2. Morning Glory disk anomalisi
3. Optik sinir başı kolobomu
4. Retina ve koroid kolobomu
5. Persistant hiperplastik primer vitreus
6. Lens kolobomu

Optik sinir başı delikleri ve diğer optik sinir başı kolobomlarında makulayı da tutan seröz dekolmanlar %40-60 oranında görülmektedir. Patogenezini bilinmemektedir; ama subretinal sıvı muhtemelen vitreustan veya subaraknoid mesafeden diskteki defekt aracılığıyla subretinal bölgeye geçmektedir.

Morning Glory sendromunda vakaların %40'ında retina dekolmanı görülmektedir. Subretinal sıvının kaynağı bilinmemektedir. Optik sinir başı anomalisinin yakınında ve üzerinde olan küçük retina yırtıklarının regma-

tojen retina dekolmanına neden olduğu düşünülmektedir.

Koroid ve retina kolobomu, fetal fissürdeki kapanma defekti sonucu, inferior fundusda görülür. Genelde her iki göz tutulur. Midperiferde küçük anomaliden, optik diski tutan ve pars plikataya kadar uzanan büyük anomaliye kadar değişen defektler olabilir. Retina dekolmanı genelde kolobom bölgesinden başlar, başka yerdeki delikten de gelişebilir.

Retina dekolmanı, ciddi PHPV vakalarının komplikasyonu olarak da gelişebilir; retrolental proliferatif dokunun öne ve ortaya doğru çekintisine bağlıdır. Retina yırtığı ve regmatojen retina dekolmanı nadirdir.

Lens kolobomu gençlerde dev yırtık ve retina dekolmanı ile birlikte olabilir. Lens kolobomu da, dev yırtık da nasal kadranda lokalizedir. Kesin gelişimsel anomali bilinmemektedir; fakat lens zonüllerinde lokalize gelişme genliği, lensin tunika vaskülozasinin kalıcılığı, sonuçta lens ve periferik retina arasında yapışıklık olmasına bağlanmaktadır.

Kaynaklar

- Michels RG, Wilkinson CP, Rice TA. Hereditary retinal detachments and detachments in malformation syndromes. *Retinal Detachments*. St Louis-Baltimore: The CV Mosby Company, 1990:101-69.
- Robertson JE, Meyer SM. Hereditary vitreoretinal degenerations. *Retina*. St Louis-Baltimore-Toronto: The CV Mosby Company, 1989; 1:469-82.
- Byer NE. Cystic retinal tufts and their relationship to retinal detachments. *Arch Ophthalmol* 1981; 99:1788.
- Benson WE, Grand MG, Green WR. Diseases of vitreus. *Retina and Vitreus*. American Academy of Ophthalmology 1989-1990:159-64.
- Hirose T, Lee KY, Schepens CC. Wagner's hereditary vitreoretinal degeneration and retinal detachment. *Arch Ophthalmol* 1973; 89:1769.
- Bonaventure J, Philippe C, Plessis G. Linkage study in a large pedigree with Stickler syndrome; exclusion of COL2A1 as the mutant gene. *Human Genetics* 1992; 90:164-8.
- Brown DM, Nichols BE, Weingeist TA. Procollagen II gene mutation in Stickler syndrome. *Arch Ophthalmol*. November 1992;110:106-8.
- Zlotogora J, Sagi M, Schuper A. Variability of Stickler syndrome. *Am J Med Genet* 1992; 42:337-9.
- Kanski J. Hereditary disorders of the retina and choroid. *Clinical Ophthalmology*. Butterworth-Heinemann Ltd, 1989:369-87.
- Youssef G, Chertann GM, Michels RG. Goldman-Favre maculopathy. *Retina* 1990; 10:178-80.
- Schepens CC. *Retinal Detachments and Allied Disease*. Philadelphia, 1983; 57(2):569.
- Kellner U, Brummer S, Foerster MH. X linked congenital retinoschisis. *Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol* 1986; 104:102-4.
- Condon GP, Brownstein S, Wang N. Congenital hereditary retinoschisis; histopathologic and ultrastructural findings in three eyes. *Arch Ophthalmol* 1986; 104:102-4.
- Gass JDM. *Stereoscopic Atlas of Macular Disease and Treatment*. 30th ed. St.Louis: The CV Mosby Company, 1987.
- Greven MC, Moreno RJ, Tasman W. Unusual manifestations of X linked retinoschisis. *Tr Am Ophthalmol Soc* 1990; LXXXVIII.
- Tasman W, Greven C, Moreno R. Nasal retinal dragging in X linked retinoschisis. *Graefe's Arch Clin Exp Ophthalmol* 1991;229:319-22.
- Sieving PA, Bingham EL, Roth MS. Linkage relationship of X linked juvenile retinoschisis with Xp22.1-22.3 probes. *Am J Hum Genet* 1990; 47:616-21.
- Aliotolo T, Kruse TA, Chapelle A. Refined localisation of the gene causing X linked juvenile retinoschisis. *Academic Press Inc* 199.
- Shastry BS. X linked familial exudative vitreoretinopathy. *Am J Med Genet* 1993; 45:111-3.
- Plager DA, Orgel IK, Ellis FD. X linked recessive familial exudative vitreoretinopathy. *Am J Ophthalmol* 1992; 114:145-8.
- Feldman EL, Norris JL, Cleasby GW. Autosomal dominant exudative vitreoretinopathy. *Arch Ophthalmol* 1983; 101:1532-5.
- Li Y, Fuhrman C, Schwinger E. The gene for autosomal dominant familial exudative vitreoretinopathy (Criswick-Schepens) on the long arm of chromosome 11. *Arch Ophthalmol* 1984; 113:712-3.
- Pollack A, Uchenik D, Chemke J. Prophylactic laser photocoagulation in hereditary snowflake vitreoretinal degeneration. *Arch Ophthalmol* 1983; 101:1536-9.
- Ross WH. Retinal dialysis; lack of evidence for a genetic cause. *Can J Ophthalmol* 1991; 26:309-12.
- Czeizel AE, Göblyös P, Kustos G. The second report of Knobloch syndrome. *Am J Med Genet* 1992; 42:777-9.