

Albinizmliler Hastalarda Göz Bulguları

Ophthalmological Findings in Patients with Albinism

Merve ÖZCAN^a, Elif Betül TÜRKÖĞLU^b, İclal YÜCEL^b

^aDr. Yusuf Azizoğlu Silvan Devlet Hastanesi, Göz Hastalıkları Kliniği, Diyarbakır, TÜRKİYE

^bAkdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları ABD, Antalya, TÜRKİYE

ÖZET Amaç: Albinizmliler hastalarda klinik bulguları değerlendirmek ve görme keskinliği ile iris translüminasyonu, makula saydamlığı ve foveal hipoplazi arasındaki ilişkiyi saptamak. **Gereç ve Yöntemler:** Albinizm tanılı 23 hastanın kayıtları retrospektif olarak değerlendirildi. **Bulgular:** Hastaların ortalama yaşı 23,5 (20; 5-45) yıl olup, 6 (%26,08)'si kadın, 17 (%73,91)'si erkek idi. Her bir gözün ayrı ayrı görme düzeyleri 0,7 ile 3 m'den parmak sayma arasında değişmekteydi. Otuz altı gözde miyopik, 4 gözde hipermetropik olmak üzere 40 gözde 0,75-9 D arasında astigmatizma saptandı. İki gözde grade I, 4 gözde grade II, 36 gözde grade III, 4 gözde grade IV düzeyinde iris translüminasyon defekti mevcuttu. Sekiz gözde grade I, 38 gözde grade II düzeyinde makula saydamlığı izlendi. Hastaların sağ gözlerinin (n=23 göz) ortalama foveal kalınlığı 261 µ (264, 193-325 µ), sol gözlerinin (n=23 göz) ortalama foveal kalınlığı 262 µ (265, 195-330 µ) olarak bulundu. Görme keskinliği ile iris translüminasyonu, makula saydamlığı ve foveal hipoplazi dereceleri arasında istatistiksel olarak anlamlı korelasyon saptandı. **Sonuç:** Albinizmliler hastalarda görme kaybının mekanizmaları multifaktöriyeldir. Bu mekanizmalardan sadece biri olan refraksiyon kusurları düzeltilmelidir. Iris translüminasyonu, makula saydamlığı ve fovea hipoplazisi gibi yapısal değişiklikler görme prognozunun tahmini açısından yardımcı bulgulardır.

Anahtar Kelimeler: Albinizm; foveal hipoplazi; az görme; refraksiyon kusuru; strabismus; ambliyopi

ABSTRACT Objective: To evaluate clinical findings in patients with albinism and to determinate the relationship between visual acuity and iris transillumination, macular transparency, foveal hypoplasia. **Material and Methods:** The records of 23 patients with albinism were evaluated retrospectively. Results: The mean age of the patients was 23.5 (20; 5-45) years. Six (26.08%) of the patients were female and 17 (73.91%) were male. Visual acuity of each eye ranged from 0.7 to counting finger from 3 meter. Astigmatism (min: 0.75 D max: 9 D) was detected in 40 of the eye including myopic in 36 eyes and hypermetropic in 4 eyes. There were grade I iris transillumination defect in 2 eyes, grade II iris transillumination defect in 4 eyes, grade III iris transillumination defect in 36 eyes, and grade IV iris transillumination defect in 4 eyes. Eight eyes had grade I and 38 eyes had grade II macular transparency. The average foveal thickness of right eyes (n=23 eyes) was 261 µ (264, 193-325 µ), average foveal thickness of left eyes (n=23 eyes) was 262 µ (265, 195-330 µ). There was a statistically significant correlation between visual acuity and iris transillumination, macular transparency foveal hypoplasia. **Conclusion:** The mechanism of loss of vision in albinism is multifactorial. One of these mechanisms, refraction defects should be corrected. Structural changes such as iris transillumination, macular transparency and foveal hypoplasia are helpful findings for predicting visual prognosis of patients.

Keywords: Albinism; foveal hypoplasia; low vision; refractive error; strabismus; amblyopia

Melanin yapımındaki azalma veya hiç olmaması ile kendini gösteren, kalıtsal bir hastalık olan albinizmin bütün alt tiplerinde (oküler albinizm, okülökutanöz albinizm) değişik derecelerde konjenital nistagmus, fotofobi, irisin ve retina pigment epitelinin hipopigmentasyonu, foveal hipoplazi görülür.¹ Optik sinirlerin yanlış yönleneşmesi, optik kiazmadaki aşırı çaprazlaşma ile birlikte izlenir ve strabismus, azalmış stereopsis ile sonuçlanır.²

Az sayıda olgu serileri şeklinde yapılan çalışmalarda, albinizmliler hastalarda iris translüminasyon defekti dereceleri, foveal hipoplazi varlığı ve bu bulguların görme keskinliği üzerine etkileri değerlendirilmiştir. Sheth ve ark.nın yaptığı en geniş kapsamlı çalışmada, 55 albinizmliler hasta ve 45 sağlıklı kontrol grubu araştırmaya dâhil edilmiştir. Çalışmada, cilt ve saç pigmentasyonu gibi albinizmin fenotipik özellikleri, en iyi düzeltilmiş görme keskinlikleri ve nistag-

Correspondence: Merve ÖZCAN

Dr. Yusuf Azizoğlu Silvan Devlet Hastanesi, Göz Hastalıkları Kliniği, Diyarbakır, TÜRKİYE

E-mail: merveozcan@yandex.com



Peer review under responsibility of Turkiye Klinikleri Journal of Ophthalmology.

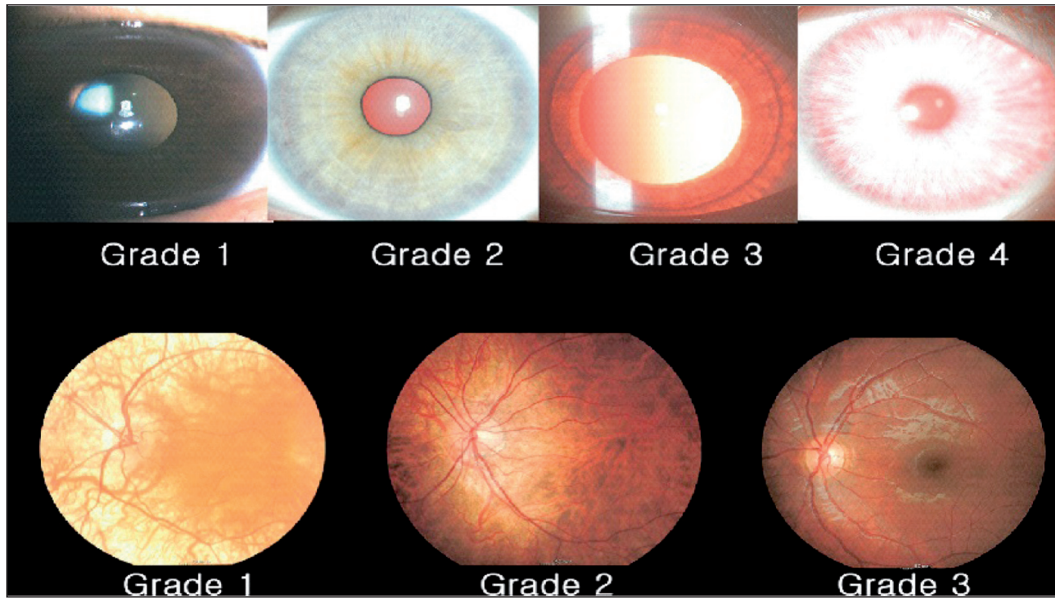
Received: 15 Feb 2019

Received in revised form: 13 Jul 2019

Accepted: 17 Jul 2019

Available online: 19 Aug 2019

2146-9008 / Copyright © 2020 by Türkiye Klinikleri. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



RESİM 1: Summers ve ark. tarafından tanımlanmış sınıflandırmaya göre iris translüminasyonu ve makula saydamlığı dereceleri.⁴

mus yoğunluğu ile ön segment optik koherens tomografi (OKT) ile ölçülen iris kalınlığı ölçümleri arasında anlamlı düzeyde korelasyon saptanmıştır.³

Bu çalışmada, kliniğimize başvuran albinizm tanılı hastaların görme keskinliği düzeyleri ile iris translüminasyon defekti, makula saydamlığı ve foveal hipoplazi arasındaki ilişkiyi saptamayı amaçladık.

GEREÇ VE YÖNTEMLER

Kliniğimize, Ocak-Aralık 2017 tarihleri arasında başvuran albinizm tanılı 26 hastanın kayıtları retrospektif olarak incelendi. Albinizm dışında başka oküler patolojisi bulunan, daha önce herhangi bir oküler cerrahi geçirmiş olan, preterm doğum öyküsü olan 3 olgu çalışmaya dâhil edilmedi. Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'ndan 05/01/2018 tarihli, 70904504/15 no.lu onayı alınarak tüm katılımcılardan bilgilendirilmiş onam ve izin alındı. Çalışma Helsinki Deklarasyonu Prensipleri'ne uygun olarak yapıldı.

Hastaların demografik özellikleri, tanı alma yaşları, ek sistemik hastalık varlığı, sendromik olup olmadıkları, cilt bulguları varlığı belirlenerek kaydedildi. Yapılan oftalmolojik muayelerinde; nis-

tagmus, strabismus (prizma örtme testi ile), stereopsis (Titmus testi ile), refraksiyon kusuru varlığı (sikloplejili) tespit edildi. Snellen eşeli ile en iyi düzeltilmiş görme keskinlikleri belirlendi. Ön segment fotoğrafları alınarak iris translüminasyon dereceleri, fundus fotoğrafları (TRC-50DX retinal kamera, TopconCorp., Tokyo, Japonya) değerlendirilerek, makula saydamlık dereceleri belirlendi. Swept-source OKT (3DOCT-2000, Topcon Corp., Tokyo, Japonya) görüntüleri değerlendirilerek foveal hipoplazi dereceleri ve fovea kalınlıkları belirlendi. Hastaların her iki gözündeki nistagmus nedeni ile OKT çekimleri sadece "scan" modunda yapılabildi.

İRİS TRANSLÜMİNASYONU

Summers ve ark. tarafından daha önce tanımlanmış olan sınıflandırma şemalarına göre hastaların iris translüminasyonları derecelendirildi (Resim 1).⁴

Grade 1: Belirgin miktarda iris pigmenti, minimal punktat translüminasyon.

Grade 2: Sıklıkla düzensiz lokasyonda diffüz punktat translüminasyon, orta miktarda iris pigmenti.

Grade 3: Minimal iris pigmenti, tama yakın translüminasyon defekti.

Grade 4: Hiç iris pigmenti yok, tam iris translüminasyonu.

Tez olarak 70904504/15 no.lu etik kurul onayı ile yayımlanmıştır.

MAKÜLER SAYDAMLIK

Summers ve ark. tarafından daha önce tanımlanmış olan sınıflandırma şemalarına göre hastaların maküler saydamlık dereceleri belirlendi (Resim 1).⁴

Grade 1: Makulada rahatlıkla görülebilen koroidal damarlar.

Grade 2: Makulada görülebilen koroidal damarlar yarı-saydam görünümüne retina pigment epiteli nedeniyle belirsiz görünür.

Grade 3: Işın geçirmeyen özellikteki retina pigment epiteli nedeni ile makulada görünmeyen koroidal damarlar.

FOVEAL HIPOPLAZİ

Seo ve ark. tarafından geliştirilen derecelendirme skalası baz alınarak, OKT (Topcon 3D OKT) görüntüleri kullanılarak foveal hipoplazi değerlendirildi. Bu skalanın baz aldığı özellikler; retinal hiporeflektivitenin şiddeti, koroidal translüminasyonun derecesi (koroid derinliğinin sensöryel retina derinliğine oranı), tramvay işaretinin varlığı (çift kontürlü hiporeflektif koroid ve retina görüntüsü), foveal depresyonun derecesi olarak belirlenmiştir (Tablo 1, Resim 2).⁵ Nistagmus ya da kötü fiksasyon sonucunda ortaya çıkan test hatalarını en aza indirmek için en iyi fiksasyonda alınan görüntüler seçildi. Makula kalınlığı hızlı maküler kalınlık haritasını kullanmadan en güvenilir OKT görüntülerinden derlenen bir kalınlık çizelgesi kullanılarak ölçüldü. Çünkü, nistagmuslu hastalarda sonradan gelen görüntülerle hesaplanan ortalama maküler kalınlık yanlış olabilir.

Her bir hasta bu derecelendirme sistemi kullanılarak sınıflandı ve bu sonuçlar iris translüminasyonu ve makula saydamlığı derecelendirme sistemleriyle karşılaştırıldı.

TABLO 1: Foveal hipoplazi derecelendirmesi.

	Grade 1	Grade 2	Grade 3	Grade 4
Foveal hiporeflektivite (a)	Ciddi	Orta	Hafif	Normal
Koroid translüminasyonu (b)	>3	2-3	<2	Normal
Tramvay-izi bulgusu (c)	+	-	-	-
Foveal depresyon (d)	-	-	-	-

*(a, b, c, d Resim 2'de gösterilmiştir.)

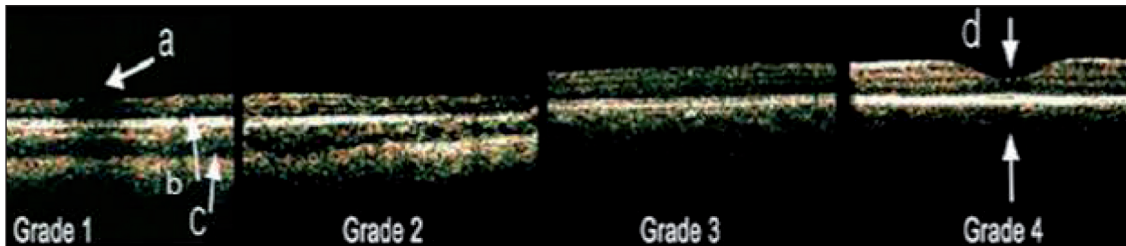
İSTATİSTİKSEL ANALİZ

İstatistiksel analiz için IBM-SPSS version 20.0 for Mac OS (IBM Corp. Released 2011) programı kullanıldı. Örneklemi tanımlamak için, normal dağılıma uygun değişkenler ortalama±standart sapma, normal dağılıma uygun olmayan değişkenler ortanca (minimum-maksimum), kategorik değişkenler ise sayı ve yüzde ile belirtildi. İki grup arasındaki ilişkinin belirlenmesi için Spearman's ρ korelasyon analizi kullanıldı. Analizlerde farklılıkların belirlenmesi için $p \leq 0,05$ hata payı (ya da %95 anlamlılık düzeyi) alındı.

BULGULAR

Yirmi ikisi okülokutanöz, 1'i oküler albinizm tanılı hastaların demografik özellikleri, en iyi düzeltilmiş görme keskinlikleri, iris translüminasyon, makula saydamlığı ve foveal hipoplazi evreleri Tablo 2'de görülmektedir. Çalışmaya dâhil edilen 23 hastanın ortalama yaşı 23,5 (20,5-45) yıl olup, 6 (%26,08)'si kadın, 17 (%73,91)'si erkek idi. Hastalarda ek sistemik bir hastalığa rastlanmadı.

Beş hasta diğer klinikler tarafından albinizm nedeni ile göz kliniğine yönlendirilmiş iken; diğer 18'inin az görme, fotofobi, göz teması kuramama, nistagmus ve şaşılık gibi nedenlerle kendilerinin kli-



RESİM 2: Seo ve ark. tarafından geliştirilen derecelendirmede foveal hipoplazi değerlendirilmesi.⁵

TABLO 2: Görme keskinliği, iris translüminasyon, makula saydamlığı ve foveal hipoplazi evreleri.

Hasta No	Yaş	Cinsiyet	İris translüminasyonu		Makula saydamlığı		Foveal hipoplazi		En iyi düzeltilmiş GK,	
			Sağ göz	Sol göz	Sağ göz	Sol göz	Sağ göz	Sol göz	Sağ göz	Sol göz
1	36	E	3	3	1	1	2	1	0,3	0,3
2	14	K	3	3	1	1	2	1	0,3	0,3
3	22	E	3	3	1	1	1	1	0,16	0,2
4	32	K	3	3	1	1	2	1	0,2	0,3
5	18	E	3	3	1	1	2	1	0,2	0,3
6	36	E	3	3	1	2	3	1	0,16	0,2
7	17	K	4	4	1	1	1	1	0,1	0,125
8	33	E	3	3	2	1	2	2	0,3	0,2
9	18	E	3	3	2	2	2	2	0,3	0,2
10	26	E	4	4	1	1	1	1	0,1	0,2
11	20	K	3	3	1	1	2	1	0,2	0,2
12	35	E	3	3	1	2	2	1	0,2	0,3
13	20	K	3	3	1	2	2	1	0,1	0,1
14	15	E	3	3	1	1	1	1	0,16	0,16
15	27	E	2	2	1	2	2	1	0,16	0,2
16	16	E	3	3	1	1	1	1	0,125	0,125
17	18	E	3	3	1	1	1	1	0,125	0,125
18	37	E	3	3	1	2	2	1	0,2	0,16
19	37	E	3	3	1	1	1	1	0,2	0,2
20	45	E	3	3	1	3	3	1	0,2	0,2
21	6	E	2	2	1	1	1	1	0,4	0,4
22	5	K	1	1	2	2	2	2	0,7	0,7
23	9	E	3	3	1	1	1	1	3 MPS+	0,05

GK: Görme keskinliği.

niğimize başvurmuştu. Hastaların tamamında titmus testi ile stereopsis kaybı olduğu belirlendi. Yedi hastada ezotropeya, 3'ünde ekzotropeya olmak üzere 10 (%34,7)'unda şaşılık saptandı.

Görme keskinliği düzeyleri 7/10 ile 3 m'den parmak sayma arasında değişmekte idi. Refraksiyon kusurları **Tablo 3**'te görülmektedir. Otuz altı gözde miyopik, 4 gözde hipermetropik olmak üzere 40 gözde 0,75-9 D arasında astigmatizma saptandı. Otuz iki gözde kurala uygun, 8 gözde kurala aykırı astigmatizma mevcuttu. On altı (%69,5) hastada refraksiyon kusuru gözlükle düzeltildi. Hastaların 20 (%86,9)'sinde rotatuar tipte jerk nistagmus varlığı tespit edildi.

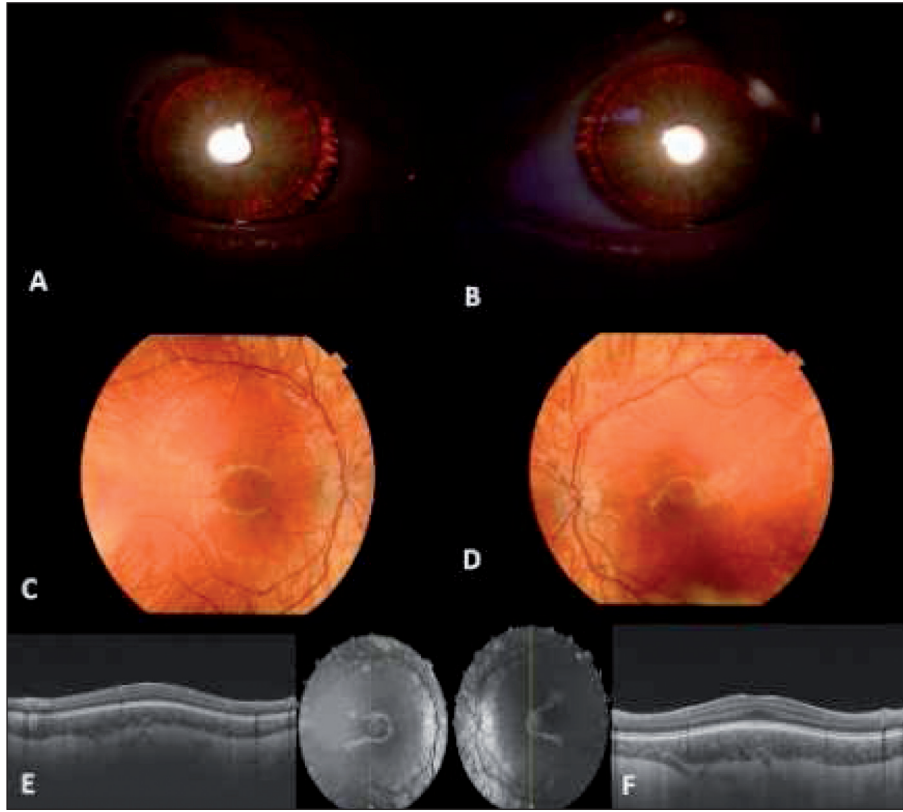
Hastaların tamamında aynı kişi tarafından değerlendirilen değişik düzeylerde iris translüminasyon defekti mevcuttu. İki gözde grade I, 4 gözde grade II, 36 gözde grade III, 4 gözde grade IV düzeyinde iris translüminasyon defekti mevcuttu (**Resim 3**). Görme

TABLO 3: Hastalarda ölçülen refraksiyon kusurlarının dağılımı.

Refraksiyon kusuru	Göz sayısı (%)
Hipermetropi	42 (%91,3)
3D ve üstü	26
Miyopi	4 (%8,7)
3D ve üstü	2
Astigmatizma	40 (%86,9)
1D ve üstü	34

keskinliği ile iris translüminasyonu dereceleri arasındaki ilişki istatistiksel olarak anlamlı idi ($p<0,001$).

Fundus muayenelerinde, retinada hipopigmentasyon, koroidal damarlarda belirginleşme ve foveal reflede silinme saptandı. Sekiz gözde grade I, 38 gözde grade II düzeyinde makula saydamlığı vardı. Görme keskinliği ile makula saydamlığı dereceleri arasındaki ilişki istatistiksel olarak anlamlı idi ($p<0,001$). OKT görüntüleri baz alınarak, 29 gözde



RESİM 3: Okulokutanöz albinizmlı bir hasta;
A ve B. Her iki gözde Evre 4 iris translüminasyon defekti,
C ve D. Her iki göz arka segmentinde Evre 2 makula saydamlığı,
E ve F. Optik koherens tomografide her iki gözde Evre 3 foveal hipoplazi.

evre I, 15 gözde evre II ve iki gözde evre III foveal hipoplazi tespit edildi. Spearman'ın ρ korelasyon analiziyle görme keskinliği ile foveal hipoplazi dereceleri arasındaki ilişkinin istatistiksel olarak anlamlı olduğu belirlendi ($p < 0,001$).

Yirmi üç sağ gözün ortalama foveal kalınlığı 261 μ (264, 193-325 μ), 23 sol gözün ortalama foveal kalınlığı 262 μ (265, 195-330 μ) olarak bulundu. Hastaların yüksek çözünürlükte OKT incelemesinde; foveadan geçen yatay kesitlerde foveal çukurluğu tespit edilemeyen 7 olgu belirlendi. Ektopik fovea yerleşimi açısından, çekim sırasında taramanın manuel olarak yer ve pozisyonu değiştirilmesine rağmen, bu hastalarda hiçbir lokasyonda fovea çukurluğuna rastlanmadı ve “kubbe şeklinde makula” izlendi.

TARTIŞMA

Tirozinaz gen mutasyonu nedeni ile melanin sentezinin bozuk olduğu albinizm hastalığında nistagmus, fotofobi, iris translüminasyon defekti, optik kiazmada

çaprazlaşma yapan aksonlardaki düzensizlik ve fovea hipoplazisi çok iyi tanımlanmış patolojilerdir. Gerek klinik muayene bulguları gerekse histopatolojik çalışmalar bu tip hastalarda normal foveal diferansiyasyonun bozuk olduğunu göstermiştir.¹

Albinizm tanısı fenotipin belirgin olduğu hastalarda kolaylıkla konulabilir iken, özellikle oküler albinizm olan vakalarda tanıda zorluk yaşanabilmektedir. Hastaların başka şikâyetlerle göz hekimlerine başvurmaları ve yanlış tanı alabilmeleri olasıdır. Shiono ve ark. X'e bağlı geçiş gösteren oküler albinizmlı 13 hastayı kapsayan serilerinde, %70 oranında konjenital nistagmus şeklinde yanlış tanı konulduğunu rapor etmişlerdir.⁶ Charles ve ark.nın çalışmasında, hastaların %20'sinin çalışma için tekrar değerlendirme yapılana kadar konjenital nistagmus nedeni ile takip edildikleri vurgulanmıştır.⁷ İsveç'te yapılan bir tarama çalışmasında, 12-13 yaş grubundaki 1.046 çocuktan görme keskinliği tespit edilenlerde görme azlığının etiolojisi araştırılmış ve 10

hastada öncelikle klinik bulguların pozitifliği ve sonrasında bu bulguların VEP kaydı ile desteklenmesi neticesinde albinizm tanısı (%1) konmuştur.^{6,8} Çalışmamızda da sadece 5 hastanın diğer klinikler tarafından albinizm nedeni ile göz kliniğine yönlendirilmiş olduğu, diğer hastaların farklı şikâyetlerle kliniğimize başvurduğu farkedildi.

Literatürde yer alan çalışmalarda, albinizm hastalarında yüksek refraksiyon kusurlarına sık rastlanmaktadır.^{9,12} Erken bebeklik dönemlerindeki bu yüksek refraksiyon kusuru ambliyopiye neden olmaktadır. Shiono ve ark., oküler albinizmliler hastaların çoğunda yüksek refraksiyon kusuru olduğunu, gözlerin %68'inde 2D ve üstü astigmatizma bulunduğunu bildirmişlerdir.⁶ Çalışmamızda, hastaların refraksiyon kusurunun -4D ile +17D arasında değişim gösterdiğini saptadık. Astigmatik değer ise 0,75D-9D arasında değişim gösterirken, gözlerin %73,9'unda 1D ve üstünde astigmatizma mevcuttu.

Albinizmliler bireyler yarı saydam görünümlü irislere sahiptirler ve iris stromasındaki posterior iris epitelindeki melanin eksikliği nedeni ile retinadan yansıyan ışık filtrelenemez. Albinizmdeki iris yarı saydamlığını ölçmenin bir yönteminde, inferior irisin ortasına doğru yöneltilen 1 mm² çapında ışık kullanılarak irisin üzerine dağılan ışığın kontrastı tespit edilmiştir.¹³ Chen ve ark., 70 albinizmliler hastada iris translüminasyonlarından fotografik görüntüler alarak sekiz ölçekli bir skala oluşturdukları çalışmalarında, iris translüminasyon defekti oranı ile görme keskinliği kaybı arasında yüksek düzeyde korelasyon saptamışlardır.¹⁴ Seo ve ark., 13 okülokutanöz albinizmliler hastayla yaptıkları çalışmada, görme azlığı ile iris translüminasyonu arasında korelasyon varlığını araştırmışlardır.⁵ Çalışmamızda, Summers ve ark. tarafından tanımlanan derecelendirme sisteminden faydalanarak bütün hastalarımıza ön segment fotoğraflaması yapıp saptadığımız iris translüminasyon defektlerini kaydettik. İki gözde grade I, dört gözde grade II, 36 gözde grade III, dört gözde grade IV düzeyinde translüminasyon defekti olduğunu belirledik. Hastalarımızın görme keskinlikleri ve iris translüminasyon defektleri arasında istatistiksel olarak anlamlı korelasyon olduğunu gözlemledik. İris translüminasyon defekti arttıkça görme keskinliğinin azaldığını tespit ettik.

Albinizmde, retina pigment epitelinde ve koroidde melanin pigmentinin olmamasından dolayı "sarı" fundus görülür. Koroid damarları retinanın periferinde ve makulada kolayca görülebilir. Albinizm klinik bulgularının ağırlığının görme pigmentinin miktarı ile ilişkili olduğu bilinmektedir.¹⁵ Shiono ve ark., oküler albinizmi olan bir hastada görme keskinliğinin sağ gözde 20/40 düzeyinde iken, sol gözde 20/20 olarak ölçüldüğünü, iyi görme keskinliği olan gözde makulayı da içine alan sektöriyel pigmentasyon olduğunu sunmuştur.⁶ Charles ve ark., 74 oküler albinizmliler hastayı içeren serilerinde, 35'inde 6/24 ve üzeri görme keskinliği olduğundan ve bu vakaların 33'ünde arka kutupta iyi bir pigmentasyon bulunduğundan bahsetmişler ve bu farkı istatistiksel olarak anlamlı bulmuşlardır.⁷ Yaman ve ark.nın çalışmasında, görme keskinliği 20/200 ve altı olan hastaların %92'sinde makulanın saydam olduğu ve görme düzeyi ile makula saydamlığı arasında istatistiksel anlamlı bir ilişki olduğu saptanmıştır.⁹ Makula şeffaflığı için bir derecelendirme şeması, daha önce Summer ve ark. tarafından yayımlanmıştır.⁴ Bu şemaya göre; çalışmamızda 8 gözde grade I, 38 gözde grade II düzeyinde makula saydamlığı olduğunu saptadık ve görme keskinliği ile makula saydamlığı arasında anlamlı düzeyde korelasyon olduğunu saptadık. Makula saydamlığı arttıkça görme keskinliğinin azaldığını tespit ettik.

Foveal hipoplazi albinizmde kaçınılmaz bir bulgu olarak düşünülür. Ancak, McCafferty ve ark.nın çalışmasında, albinizmliler bazı bireylerin rudimenter foveal gelişime sahip olduğu ve bunlarda foveal gelişimi olmayanlara göre daha iyi görme keskinliği olduğu bildirilmiştir.¹⁶ Chong ve ark.nın SD-OKT ile yaptıkları çalışmada, albinizmliler hastalarda fovea çukurluğunun olmadığı, fovea olarak kabul edilen bölgenin normalden kalın olduğu, bunun tüm retina katmanlarının foveada devam etmesine bağlı olduğu bildirilmiştir.¹⁷ Özdemir ve ark., okülokutanöz albinizmliler hastalarda, fovea bölgesinde eksternal limitan membran, Henle lifi tabakası ve fotoreseptör tabakası gibi retinanın derin katmanlarının normal foveada görüldüğü şekilde olduğunu, bu bulgunun foveadaki asıl patolojik değişikliklerin retinanın yüzeyel katmanlarına ait olduğunu belirtmişlerdir.¹⁸ Seo ve ark. foveadaki anatomik anormallikler

için bir evreleme sistemi geliştirmişlerdir.⁵ Çalışmamızdaki 46 gözün ortalama foveal kalınlığı 261 µ (264, 193-330 µ) olarak bulundu. Görme keskinliği ile foveal hipoplazi dereceleri arasındaki ilişkinin istatistiksel olarak anlamlı olduğunu saptadık.

SONUÇ

Az görme ve özellikle nistagmusu olanlarda klinik değerlendirme sırasında albinizm mutlaka düşünülmemelidir. Bu hastalardaki ambliyopiyi azaltabilmek amacıyla erken yaşta tam refraktif düzeltme ve takip gerekmektedir. Yapılacak oftalmolojik incelemede; foveal hipoplazi, iris translüminasyonu ve maküler saydamlık derecelendirmeleri prognoz açısından yüksek prediktif değere sahiptir.

Finansal Kaynak

Bu çalışma sırasında, yapılan araştırma konusu ile ilgili doğrudan bağlantısı bulunan herhangi bir ilaç firmasından, tıbbi alet, gereç ve malzeme sağlayan ve/veya üreten bir firma veya herhangi bir ticari firmadan, çalışmanın değerlendirme sürecinde, çalışma ile ilgili verilecek kararı olumsuz etkileyebilecek maddi ve/veya manevi herhangi bir destek alınmamıştır.

Çıkar Çatışması

Bu çalışma ile ilgili olarak yazarların ve/veya aile bireylerinin çıkar çatışması potansiyeli olabilecek bilimsel ve tıbbi komite üyeliği veya üyeleri ile ilişkisi, danışmanlık, bilirkişilik, herhangi bir firmada çalışma durumu, hissedarlık ve benzer durumları yoktur.

Yazar Katkıları

Bu çalışma hazırlanırken tüm yazarlar eşit katkı sağlamıştır.

KAYNAKLAR

- King RA, Summers CG. Albinism. *Dermatol Clin.* 1988;6(2):217-28. [Crossref] [PubMed]
- Doğramacı AÇ. [Hypopigmented disorders except vitiligo]. *Türkderm.* 2011;45 Özel Sayı 2:122-6. [Crossref]
- Sheth V, Gottlob I, Mohammad S, McLean RJ, Maconachie GD, Kumar A, et al. Diagnostic potential of iris cross-sectional imaging in albinism using optical coherence tomography. *Ophthalmology.* 2013;120(10):2082-90. [Crossref] [PubMed]
- Summers CG, Knobloch WH, Witkop CJ Jr, King RA. Hermansky-Pudlak syndrome. Ophthalmic findings. *Ophthalmology.* 1988;195(4):545-54. [Crossref] [PubMed]
- Seo JH, Yu YS, Kim JH, Choung HK, Heo JW, Kim SJ. Correlation of visual acuity with foveal hypoplasia grading by optical coherence tomography in albinism. *Ophthalmology.* 2007;114(8):1547-51. [Crossref] [PubMed]
- Shiono T, Tsunoda M, Chida Y, Nakazawa M, Tamai M. X linked ocular albinism in Japanese patients. *Br J Ophthalmol.* 1995;79(2):139-43. [Crossref] [PubMed] [PMC]
- Charles SJ, Green JS, Grant JW, Yates JR, Moore AT. Clinical features of affected males with X linked ocular albinism. *Br J Ophthalmol.* 1993;77(4):222-7. [Crossref] [PubMed] [PMC]
- Sjöström A, Kraemer M, Ohlsson J, Villarreal G. Subnormal visual acuity syndromes (SVAS): albinism in Swedish 12-13-year-old children. *Doc Ophthalmol.* 2001;103(1):35-46. [PubMed]
- Yaman A, Berk TA. [Clinical features of patients with albinism and their correlation with visual acuity]. *Türkiye Klinikleri J Ophthalmol.* 2008;17(3):161-7.
- Edmunds RT. Vision of albinos. *Arch Ophthalmol.* 1949;42(6):755-67. [Crossref] [PubMed]
- Loshin DS, Browning RA. Contrast sensitivity in albinotic patients. *Am J Optom Physiol Opt.* 1983;60(3):158-66. [Crossref] [PubMed]
- Abadi RV, Pascal E. Visual resolution limits in human albinism. *Vision Res.* 1991;31(7-8):1445-7. [Crossref] [PubMed]
- Abadi RV, Dickinson CM, Pascal E, Papas E. Retinal image quality in albinos. A review. *Ophthalmic Paediatr Genet.* 1990;11(3):171-6. [Crossref] [PubMed]
- Wang C, Brancusi F, Valivullah ZM, Anderson MG, Cunningham D, Hedberg-Buenz A, et al. A novel iris transillumination grading scale allowing flexible assessment with quantitative image analysis and visual matching. *Ophthalmic Genet.* 2017;39(1):41-5. [Crossref] [PubMed] [PMC]
- Abadi RV, Dickinson CM. Monochromatic fundus photography of human albinos. *Arch Ophthalmol.* 1983;101(11):1706-11. [Crossref] [PubMed]
- McCafferty BK, Wilk MA, McAllister JT, Stepien KE, Dubis AM, Brilliant MH, et al. Clinical insights into foveal morphology in albinism. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2015;52(3):167-72. [Crossref] [PubMed] [PMC]
- Chong GT, Farsiu S, Freedman SF, Sarin N, Koreishi AF, Izatt JA, et al. Abnormal foveal morphology in ocular albinism imaged with spectral domain optical coherence tomography. *Arch Ophthalmol.* 2009;127(1):37-44. PMID: 19139336. [Crossref] [PubMed]
- Özdemir H, Şentürk F, Karaçorlu SA, Karaçorlu M. [Foveal hypoplasia in oculocutaneous albinism demonstrated by spectral domain optical coherence tomography]. *Ret-Vit.* 2011;19:53-5.