

# Best Hastalığı Olan Bir Olguda Fundus Otofloresan Görüntüleme

## Fundus Autofluorescence Imaging in a Patient with Best Disease: Case Report

Taha SEZER,<sup>a</sup>  
Arif MALIKOV,<sup>a</sup>  
Enes TOKLU,<sup>a</sup>  
Hakan ÖZDEMİR<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Göz Hastalıkları AD,  
Bezmiâlem Vakıf Üniversitesi  
Tıp Fakültesi, İstanbul

Geliş Tarihi/Received: 24.02.2015  
Kabul Tarihi/Accepted: 20.06.2015

Yazışma Adresi/Correspondence:  
Taha SEZER  
Bezmiâlem Vakıf Üniversitesi  
Tıp Fakültesi,  
Göz Hastalıkları AD, İstanbul,  
TÜRKİYE/TURKEY  
drtahasezer@gmail.com

**ÖZET** Bu çalışmada, Best hastası 12 yaşındaki erkek olgunun klinik özellikleri ve fundus otofloresan görüntüleme bulguları incelenmiştir. Tipik fundus muayene bulgularına göre olgunun sol gözünde Evre II Best hastalığı (vitelliform evre) teşhis edilirken, fundus otofloresan görüntüleme bulguları aynı gözdeki lezyonun Evre III Best hastalığına (viteliruptif evre) ait olduğunu göstermiştir. Bu olgu, fundus otofloresan görüntülemenin Best hastalığının yalnızca teşhisinde değil, evrelendirilmesinde de önemini ortaya koymaktadır.

**Anahtar Kelimeler:** Vitelliform maküler distrofi; flöresein anjiyografi

**ABSTRACT** In this case report clinical and fundus autofluorescence findings of a 12-year-old boy with Best disease was evaluated. According to the typical fundus findings Stage II Best disease (vitelliform stage) was diagnosed in his left eye but fundus autofluorescence findings showed Stage III Best disease (pseudo-hypopyon stage) in the same eye. This case showed the importance of the fundus autofluorescence imaging not only for the diagnosis but also for the staging of the Best disease.

**Key Words:** Vitelliform macular dystrophy; fluorescein angiography

**Türkiye Klinikleri J Ophthalmol 2016;25(2):138-40**

Best hastalığı ilk kez 1905 yılında Friedrich Best tarafından tanımlanmış, otozomal dominant geçişli bir maküla distrofidir. Hastalık 11. kromozomun uzun kolunda yer alan *VMD2* (Best 1) geninin bozulduğundan kaynaklanmaktadır. Bu gendeki defekt nedeni ile retina pigment epiteli (RPE) bazolateral plazma membranında bulunan “bestrofin” adlı protein kodlanamamakta ve anormal klorid oluşumu sonucu RPE sıvı transport görevini yapamamaktadır. Transport defekti zamanla RPE altına lipofuskin birikimine yol açmaktadır.<sup>1,2</sup> Hastalığın evrelendirilmesinde, lipofuskin birikiminin derecesi ve gelişen retina ve RPE’deki atrofik değişiklikler gözönüne alınmaktadır. Best hastalığının teşhisi ve evrelendirilmesi çoğu hastada sadece fundus muayenesi ile yapılabilmekte iken, fundus otofloresan (FAF) görüntüleme teşhiste ve özellikle de evrelendirmede son derece faydalı bir yöntemdir. Bu çalışmada, fundus muayenesine göre Best hastalığı teşhisi konulan bir hastadaki FAF görüntülemenin hastalığın evrelendirilmesine etkisi irdelenmiştir.

## OLGU SUNUMU

Sol gözünde görme azalması şikâyeti ile göz polikliniğimize müracaat eden 12 yaşındaki olgunun görme keskinliği sağ gözde -0,50 diyoptri düzeltme ile 10/10, sol gözde -0,50 diyoptri düzeltme ile 8/10 düzeyinde idi. Ailenin tek çocuğu olan olgunun ön segment muayene bulguları normal bulundu. Göz içi basınçları sağ gözde 13 mmHg, sol gözde 14 mmHg olarak ölçüldü. Her iki gözde direkt ve indirekt ışık reaksiyonları normal olan olgunun göz dibi muayenesinde sağ gözde foveada belli belirsiz hipopigmente lekeler izlenirken, sol gözde yaklaşık 1,5 disk çapında iyi sınırlı, eleve, sarı-turuncu renkli lezyon izlenmekte idi (Resim 1a, b). Renkli görmesinde patolojik yanıtı rastlanmayan olgunun her iki gözde optik sinir, retina damarları ve perifer retina doğal görünümde idi. Aile anamnezinde bilinen bir göz hastalığı olmayan olgunun sistemik bir hastalığı da yoktu.

Göz dibi muayene bulgularına göre sağ gözde Evre I (previtelliform evre), sol gözde ise Evre II (vitelliform evre) Best hastalığı teşhis edilen olgunun aynı gün çekilen FAF incelemesinde (488 nm dalga boyundaki mavi ışıkla uyarılma yapılarak -kısa dalga boylu FAF) sağ gözde foveal avasküler zon kenarında düzensiz nokta şeklinde hiper ve hipo-otofloresan lekeler izlenirken, sol gözde foveal merkezli 1,5 disk çapında düzenli ve yoğun hiper-otofloresan bölge ve bunun hemen üst temporal kenarında yarım ay şeklinde hipo-otofloresan bölge izlendi (Resim 2a, b). Sol gözdeki hiper-otofloresan bölge lipofuskin birikimine işaret ederken, lezyonun üst temporalindeki hipo-otofloresan alan ise RPE atrofisine işaret etmekte ve fundus muayenesi ile Evre II olarak saptanan lezyonun aslında Evre III (psödohipopyon evresinin başlangıcı) olduğunu göstermekte idi.



**RESİM 1:** Olgunun sağ (a) ve sol gözüne (b) ait fundus fotoğrafları görüntüleri izlenmektedir.  
(Renkli hâli için Bkz. <http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/oftalmoloji-dergisi/1300-0365/>)



**RESİM 2:** Olgunun sağ (a) ve sol gözüne (b) ait fundus otofloresan görüntüleri izlenmektedir.

## TARTIŞMA

Floresans, bazı moleküllerin belli bir dalga boyundaki ışıkla uyarılması sonucunda daha uzun bir dalga boyunda ışık yaymasıdır. Otofloresans ise herhangi bir boya verilmeksizin gözdeki yapılardan floresan ışık yayılması olarak tanımlanabilir. Göz dibinde otofloresans özelliği olan moleküllerin bulunması nedeni ile filtreler yardımıyla boya verilmeden fundus görüntüsü elde edilebilmektedir. Bu metot FAF görüntüleme olarak adlandırılmaktadır. FAF görüntüleme denilince, genellikle fundusun 488 nm dalga boyundaki mavi ışık ile uyarılmasına dayanan ve lipofuskinden kaynaklanan kısa dalga boylu FAF anlaşılmaktadır. Bir de kıızılötesi FAF olarak adlandırılan ve 787 nm dalga boyundaki kıızılötesi ışıkla uyarı verilmesi ile elde edilen FAF görüntüleme mevcuttur.<sup>3</sup> Daha nadir kullanılan bu teknikte, RPE ve koroiddeki melanin

otofloresan veren florofordur. Lipofuskindeki değişlikleri baz alan kısa dalga boylu FAF birçok hereditör retinopatide oldukça önemli bilgiler sağlamaktadır.<sup>4</sup> Bu teknik, lipofuskin birikimi ile karakterize Best hastalığının tanısında ve evrelemesinde de son derece faydalı noninvaziv, hızlı ve kolay bir yöntemdir.<sup>5</sup> FAF incelemede RPE ve altında lipofuskinin birikimi iyi sınırlı ve parlak bir hiper-otofloresan görünüme neden olurken, ilerleyen evrelerde gelişen RPE atrofisi ise keskin sınırlı hipo-otofloresan görünüme yol açmaktadır.<sup>6</sup> Bu bağlamda FAF, vitelliform evre ile psödohipopyon evrenin ayrılabilmesinde oldukça faydalıdır. Bu olguda da göz dibi muayenesinde vitelliform evre olarak teşhis edilen sol gözdeki lezyonun FAF görüntüleme ile aslında psödohipopyon evresinin başlangıcı olduğu görülmüştür. Bu çalışma, Best hastalığında doğru evrelemenin yapılmasında FAF'ın önemini ortaya koymaktadır.

## KAYNAKLAR

1. Wabbels B, Preising MN, Kretschmann U, Demmler A, Lorenz B. Genotype-phenotype correlation and longitudinal course in ten families with Best vitelliform macular dystrophy. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2006;244(11):1453-66.
2. Strauß O, Müller C, Reichhart N, Tamm ER, Gomez NM. The role of bestrophin-1 in intracellular Ca(2+) signaling. *Adv Exp Med Biol* 2014;801:113-9.
3. Tatlıpınar S, Ayata A, Unal MH, Erşanlı D. [Near-infrared fundus autofluorescence in hereditary retina diseases]. *Ret-Vit* 2008; 16(4):245-9.
4. Wabbels B, Demmler A, Paunescu K, Wegscheider E, Preising MN, Lorenz B. Fundus autofluorescence in children and teenagers with hereditary retinal disease. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2006;244(1):36-45.
5. Parodi MB, Iacono P, Campa C, Del Turco C, Bandello F. Fundus autofluorescence patterns in Best vitelliform macular dystrophy. *Am J Ophthalmol* 2014;158(5):1086-92.
6. Bayraktar MZ. [Vitelliform disease (Best disease)]. *Turkiye Klinikleri J Ophthalmol-Special Topics* 2009;2(1):27-31.