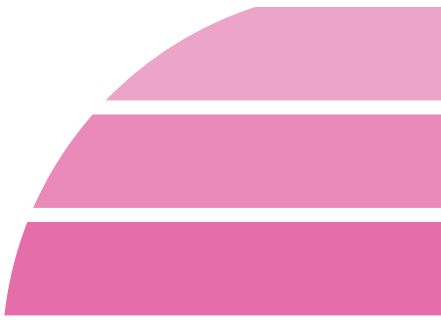


BÖLÜM I

RETİNA VE KOROİDİN HEREDİTER DİSTROFİLERİ

1. Retinitis pigmentosa
2. Pigmente paravenöz koriyoretinal atrofi
3. Fundus albipunktatus
4. Leber'in konjenital amorozisi
5. Oguchi hastalığı
6. Kolobom
7. Depo hastalıkları
8. Benign konsantrik anuler maküler distrofi
9. Morning glory sendromu
10. Miyelinli sinir lifleri
11. Peripapiller stafilom
12. Koroideremi
13. Diffüz koroid atrofisi
14. Hereditör retinal arter kıvrımlanması
15. Retinal rasemöz hemanjiyom
16. Prepapiller vasküler lup
17. Hyaloid arter kalıntısı
18. Makrodamar
19. Siliyoretinal arter
20. Gyrate atrofi
21. Goldman-favre sendromu
22. Alport sendromu
23. Santral areolar koroidal distrofi
24. Posterior polar anuler koroidal distrofi
25. Bietti'nin kristalin korneoretinal distrofisi
26. Kon ve kon-rod distrofisi
27. Albinizm
28. Waardenburg sendromu
29. Familial eksudatif vitreoretinopati



RETİNİTİS PİGMENTOSA (ROD-KON DİSTROFİSİ)

1

Retinitis pigmentosa (RP), fotoreseptör-retina pigment epiteli (RPE) kompleksinin ilerleyici kaybı ile seyreden, genetik defektin apoptoz ile hücre ölümüne neden olduğu, sık görülen, geniş bir grup herediter retinal distrofinin genel adıdır. RP tipik bir rod-kon distrofisidir. RP'de önce rod fotoreseptörleri dejenere olur, daha sonra sekonder olarak kon fotoreseptörlerinde dejenerasyon devam eder.

RP terimi inflamasyonun patofizyolojide belirgin faktör olduğunu vurgulasa da inflamasyonun hastalığıdaki etkisi hâlâ tartışmalıdır. RP izole olarak (tipik RP) veya sistemik hastalıklarla (sendromik RP) birlikte görülebilir. İzole tip yaklaşık 1/5000 oranında görülür iken, sendromik RP sıklığı tam olarak dokümanite edilmemiş olup, Usher sendromunun sıklığının 1/6000 olduğu varsayılmaktadır. Hastalığın iki temel bulgusu gece körlüğü ve periferik görme alanının ilerleyici kaybıdır.

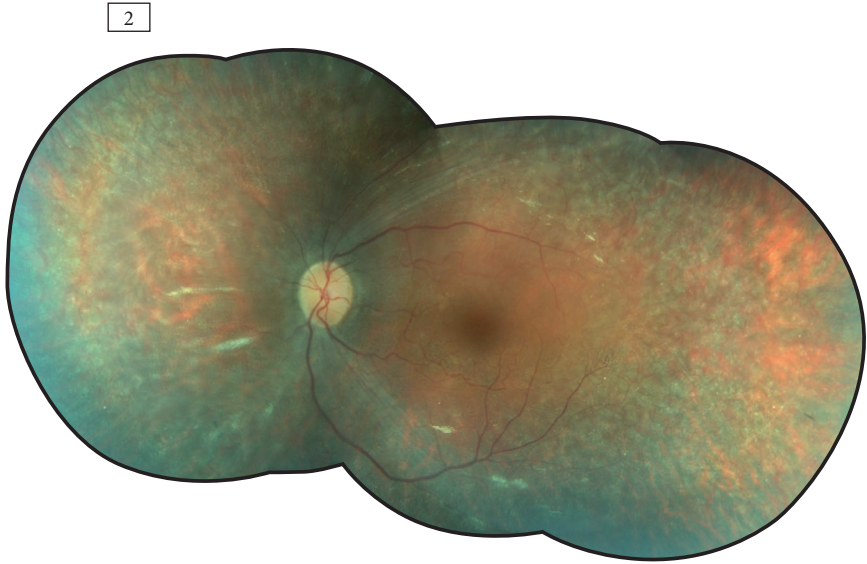
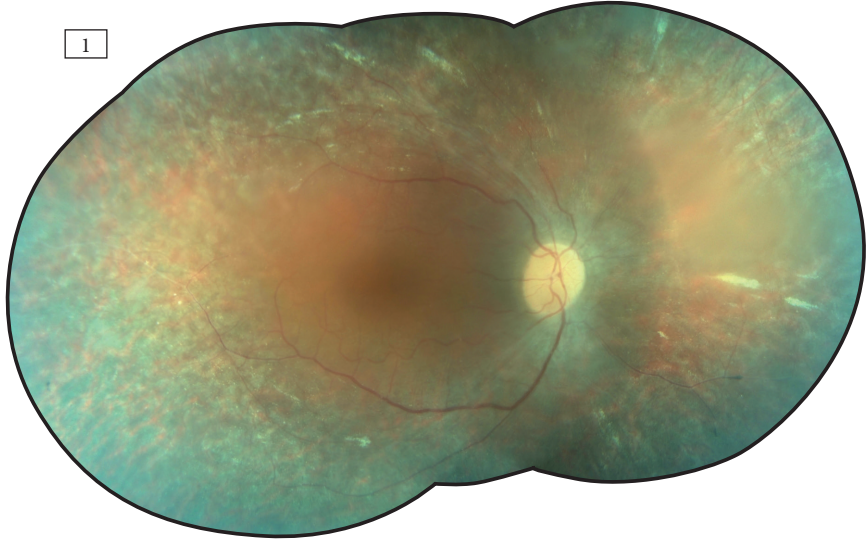
RP'de temel sorun rod fotoreseptörlerinin kaybı olup bu hücreler midperiferde yoğun olduklarından başlangıçta periferik görme ve gece görüşü azalmaya başlar ve kon fotoreseptörleri ve RPE'de sekonder etkilenmeler oluşur. Genetik geçiş şekli RP'nin seyrini belirleyen en önemli parametredir. Otozomal dominant (%15-20), otozomal resesif (%20-25) veya X'e bağlı resesif (%10-15) geçiş gösterebilir. %50'sini ise aile hikâyesinin olmadığı izole grup oluşturur. Hastalığın seyrinin X'e bağlı tipte en hızlı, otozomal dominant tipte en yavaş, otozomal resesif tipte ise orta derecede olduğu belirtilmiştir. Hastalığın başlangıcında baş ağrısı ve fotopsi şikâyetleri sıklıkla vardır. Hastaların şikâyeti; karanlıkta görmenin azalması, karanlık adaptasyonunun bozulması ve ileri evrelerde ise görme alanının daralmasıdır. Sıklıkla midperiferden başlayan ve periferde doğru yayılan görme alanı kaybı hastalığın sonunda tünel tipi görme alanına neden olur.

Retina midperiferinde, özellikle venlerin çevresinde kemik korpüskülleri şeklinde pigmentasyon, arterlerde incelme, balmumu görünümünde optik atrofi klasik bulgulardır. Kistoid maküler ödem (%10-15), epiretinal membran, Coats hastalığı benzeri damarsal değişiklikler, optik diskte drusen, retinal astrositom, RPE değişiklikleri, vitreusta pigmente hücre, arka vitreus dekolmanı, arka supkapsüler katarakt, vitre içinde dağınık veya toplu halde pigmente hücrelerin olması izlenebilen diğer bulgulardır. Elektoretinografi (ERG) hastalığın erken dönemlerinden itibaren bozulur. Primer olarak fotoreseptörler etkilendiği için a ve b dalgalarının amplitüdü azalır. İleri dönemlerde ERG kayıt alınamayacak kadar bozulur.

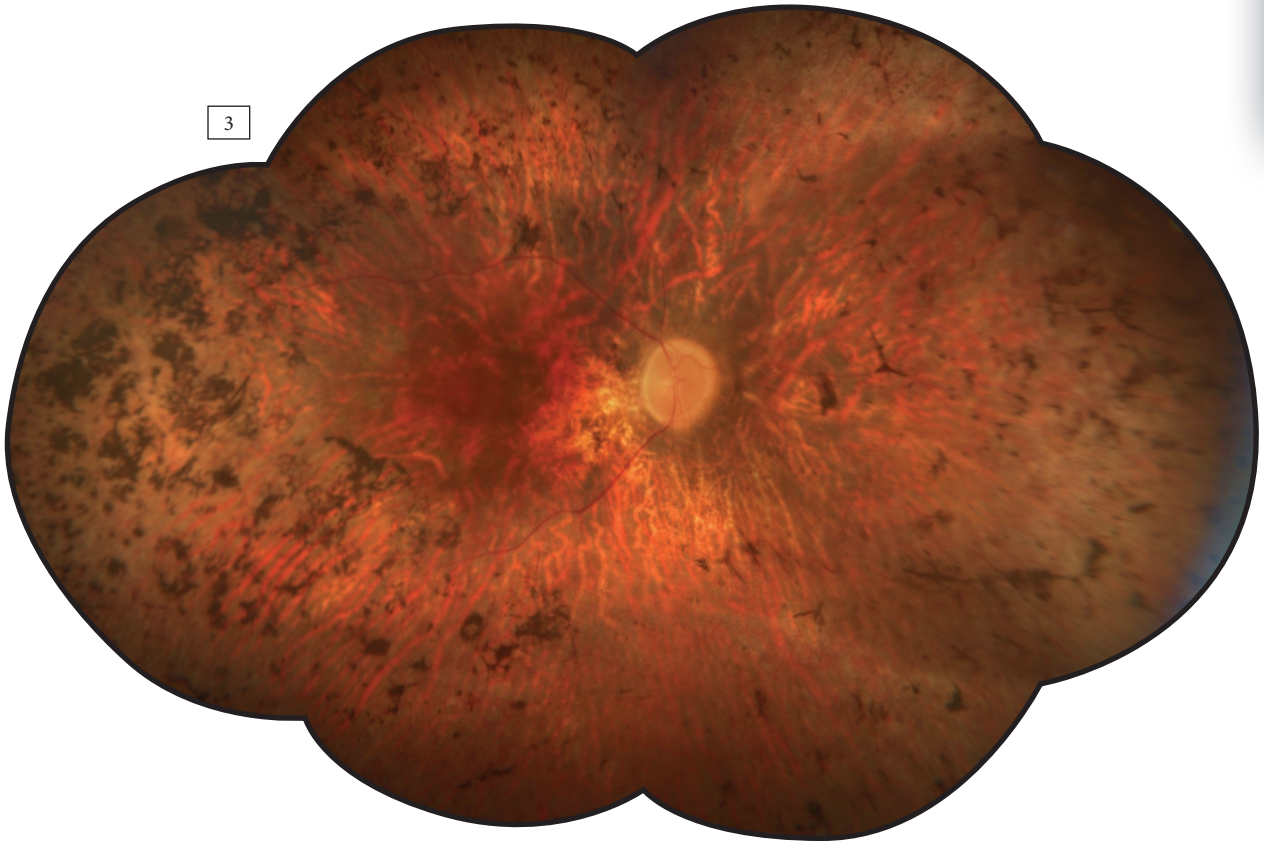
Usher sendromu (retinitis pigmentosa ve çoğunlukla konjenital sağırılık), Hallgren sendromu (vestibuloserebral ataksi, pigmenter retinopati), Lawrence-Moon sendromu (retinitis pigmentosa, mental retardasyon, hipogenitalizm), Bardet-Biedl sendromu (retinitis pigmentosa, obezite, polidaktili, mental retardasyon), Refsum hastalığı (fitanik asit depo hastalığı), Batten hastalığı (nöronal ceroid lipofuksinosis), Kearne-Sayre sendromu, retinitis pigmentosanın diğer patolojilerle birlikte görüldüğü sendromlardandır.

Retinitis punktata albesens, sektöryel retinitis pigmentosa, perisantral retinitis pigmentosa ve pigmente paravenöz koryoretinal atrofi, atipik retinitis pigmentosa çeşitlerinden bazılarıdır. Geç başlayan RP benzer bulgulara sahip olup daha iyi seyirlidir ve sıklıkla otozomal resesif geçer.

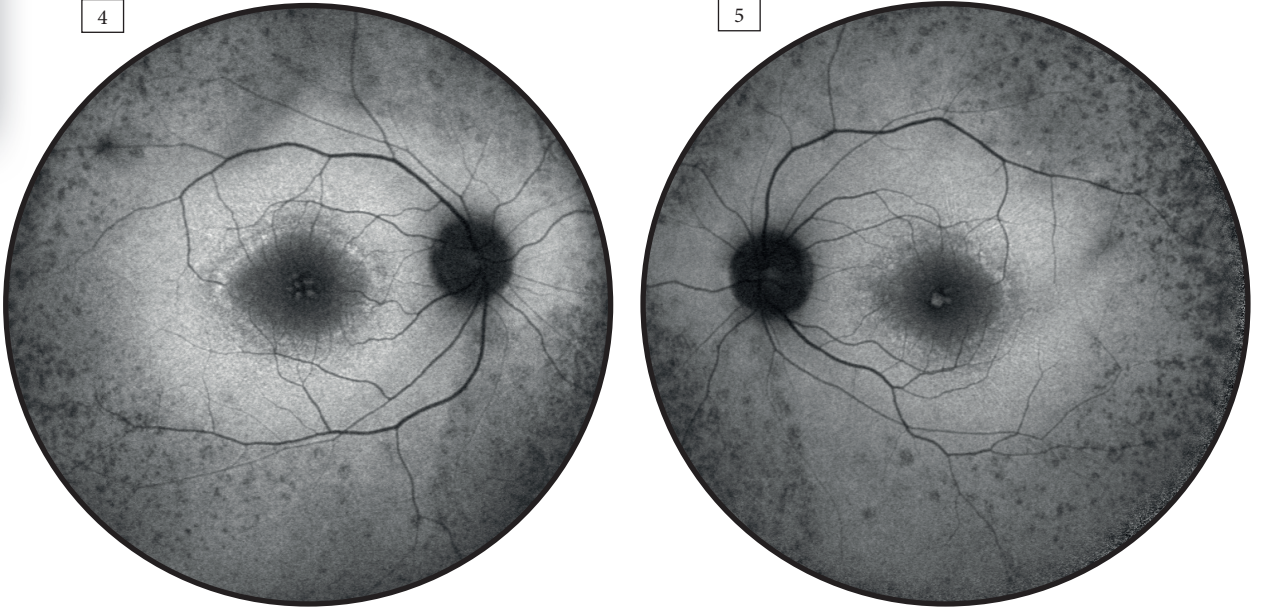
Sifiliz, kızamıkçık, sempatik oftalmi, ilaç toksisitesi, travma, koryoretinit, Vogt-Koyanagi-Harada (VKH), son dönem Behçet hastalığı, retina dekolmanı vb. patolojiler sonucu psödoretinitis pigmentosa görünümü oluşabilir.



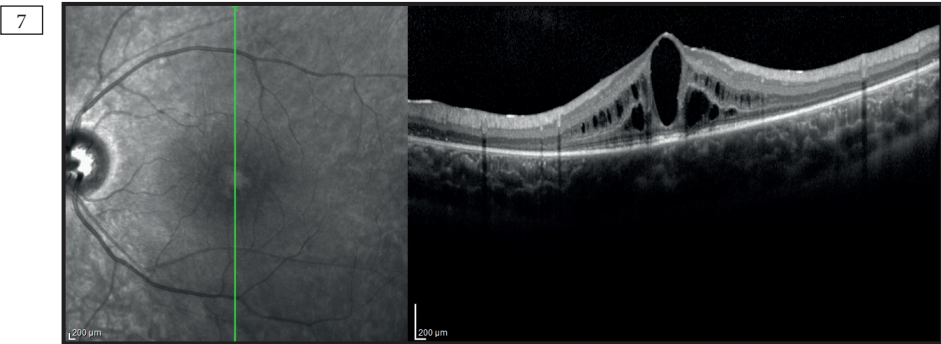
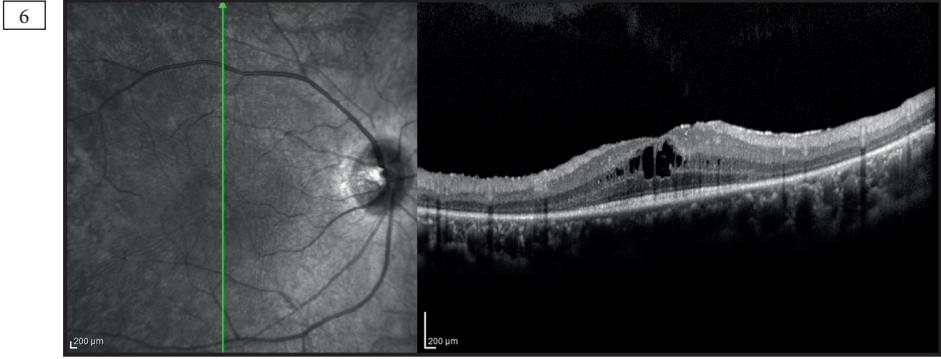
Her iki gözü tam gören 11 yaşındaki kız çocuğunun birleştirilmiş RFF'sinde sağ ve sol göz retina arteriollerinde incelme, balmumu görünümünde optik atrofi, kemik korpüskülü şeklinde tüm retina periferini kaplayan yaygın RPE değişiklikleri ile klasik retinitis pigmentosa bulguları görülmektedir (1-2).



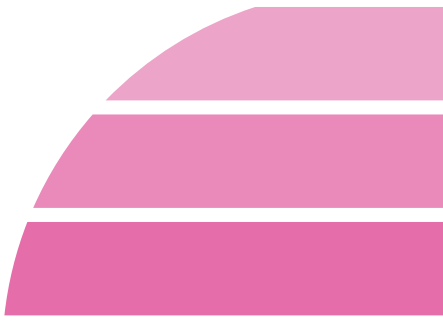
Tipik RP bulgularının (arteriollerde incelme, balmumu görünümünde optik atrofi, kemik korpüskülü şeklinde tüm periferi kaplayan yaygın RPE değişiklikleri) geliştiği 48 yaşındaki RP'li erkek hastanın sağ gözünün birleştirilmiş RFF'sinde sadece makuler alanın sağlam kaldığı izlenmektedir (3).



On yedi yaşındaki erkek hastanın sağ gözünün görmesi 0.5, sol gözünün görmesi 0.2'dir. Her iki gözün geniş açı FAF görüntüsünde parafovealar hiperotofloresan ring (double ring bulgusu) net olarak seçilmektedir. Bu alanın fonksiyonel ve disfonksiyonel retina alanları arasında bir geçiş bölgesi olduğu, RPE'nin bu alanda metabolik olarak aktif olduğu bilinmektedir. Her iki gözde de kistoid maküler ödem görülmektedir (4-5).



Her iki göz dikey maküler OKT'sinde retina içi kistik değişiklikler görülmektedir (6-7).



PİGMENTE PARAVENÖZ KORİYORETİNAL ATROFİ (PPKA)

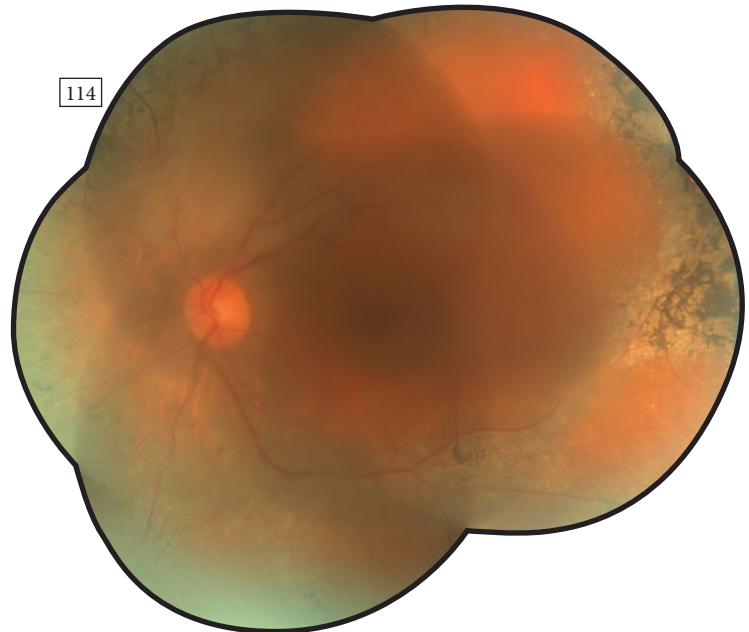
2

Pigmente paravenöz korioretinal atrofi otozomal dominant, X'e bağlı kalıtım veya daha sıklıkla sporadik olarak geçen, nedeni tam bilinmeyen, iki taraflı simetrik tutulum gösteren bir distrofidir. Hastalar sıklıkla semptomsuz olup, uzun süre hastalık

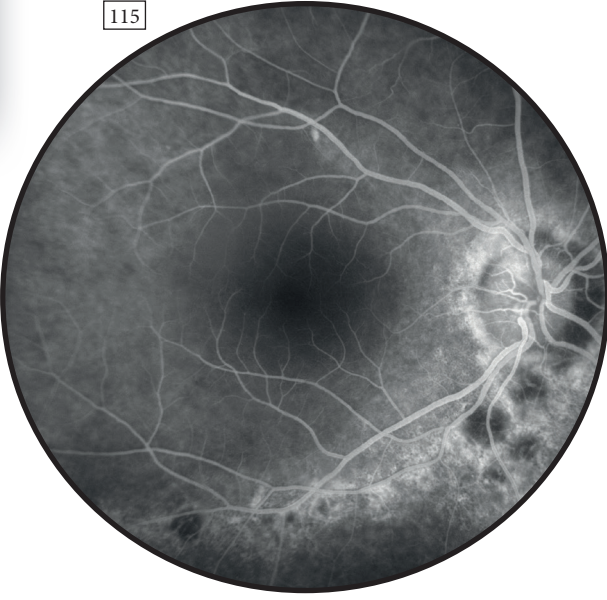
stabil seyrederek veya çok nadir ilerleme gösterir. Kemik korpüskülü şeklindeki pigmentasyon venler boyunca yayılım gösterir. RP'den farklı olarak optik disk, retina damarları ve makula normaldir. ERG hafif etkilenmiştir.



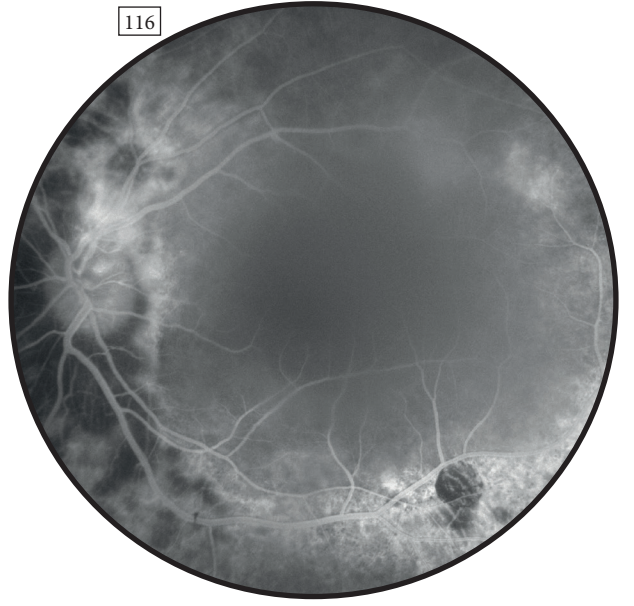
Sağ gözü tam, sol gözü 0.7 gören 52 yaşındaki kadın hastanın birleştirilmiş RFF'sinde sağ gözde venler boyunca yayılmış kemik korpüskülü şeklinde pigmentasyon izlenmektedir (113). Sol göz birleştirilmiş RFF'sinde biraz flu olmakla birlikte (katarakt nedeni ile) tam simetrik olmayan ve venler boyunca uzanan pigmentasyonlar görülmektedir (114).



115



116

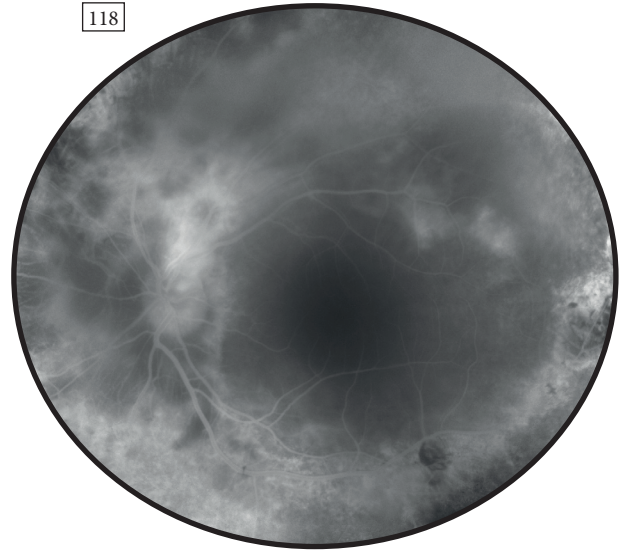


Her iki gözde vasküler yapıların, optik diskin ve makulanın normal olduğuna dikkat ediniz. FA'sinde geç fazda RPE hipertrofi alanları hipo, atrofi alanlar hiperfloresan olarak izlenmektedir (115-116).

117



118



Birleştirilmiş FA'sinde aynı bulgular görülmektedir (117-118).

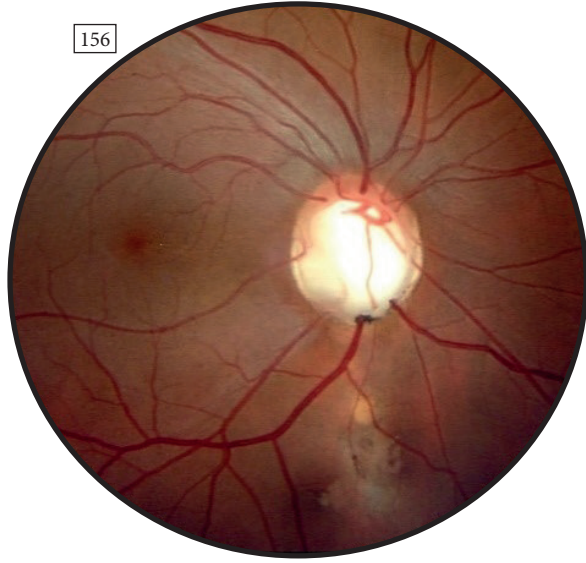


KOLOBOM

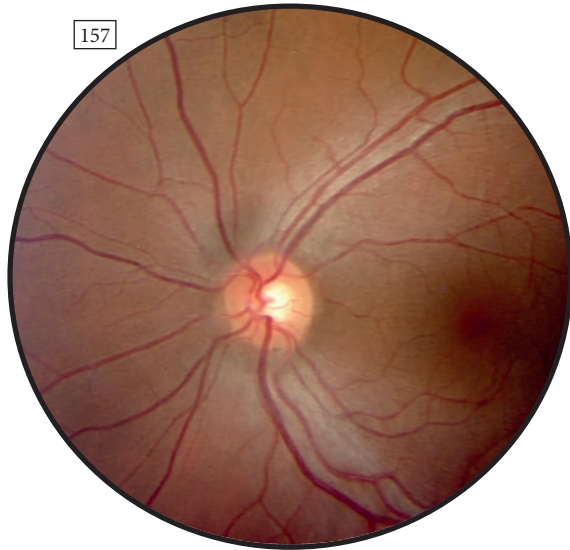
6

Kolobom, bir dokunun kısmi veya tam olarak yokluğu ile karakterize konjenital bir patolojidir. Embriyonik fissür normalde beşinci embriyonal haftada kapanmaya başlar. Kapanmanın herhangi bir yerde tam veya kısmi olarak gerçekleşmemesi durumunda kolobom oluşur. Kolobomların yarıdan fazlası iki taraflıdır, fakat gözdeki tutulumları simetrik olmayabilir. Optik diskten irise kadar tüm hat boyunca tam olarak gelişebileceği gibi, bir-iki

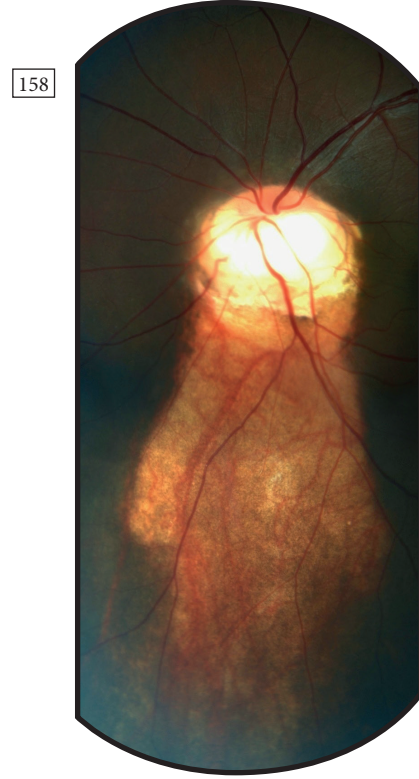
alanda ve nadiren tek bir yerde de oluşabilir. Embriyonik fissürün gözün alt yarısında olması nedeni ile kolobomların yerleşimleri de buna uyumlu gelişir. Retinada, kolobom alanında RPE'nin olmaması ve koroid ve skleradaki hipoplazi nedeni ile ektazi veya stafilom gelişebilir. Optik disk ve retinokoroidal kolobomlar retina dekolmanı ve koroid neovasküler membranı (KNM) ile birlikte olabilir.



156



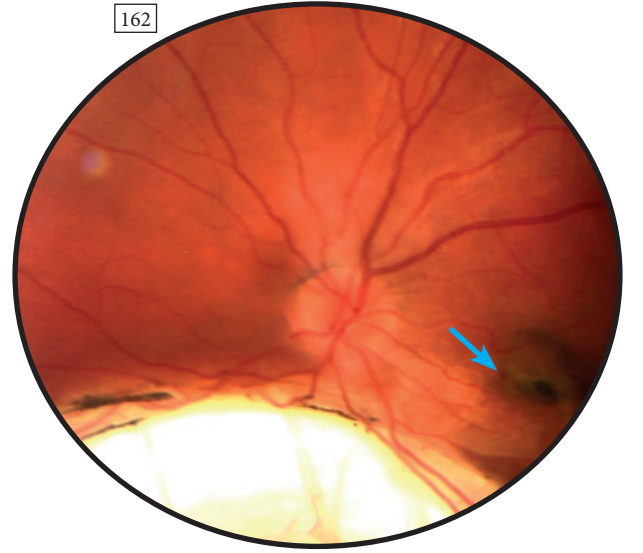
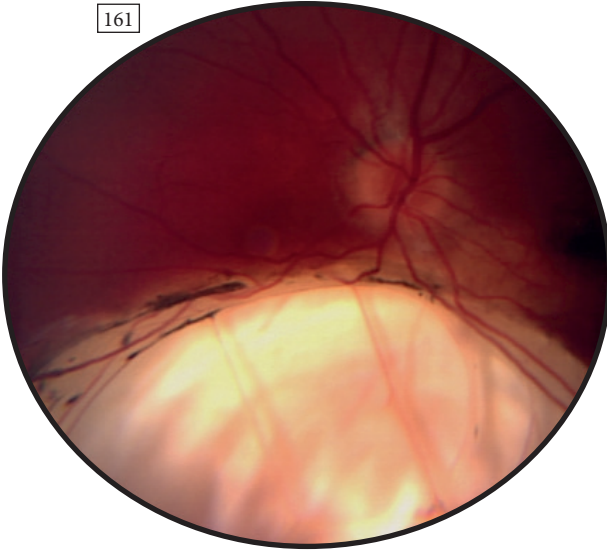
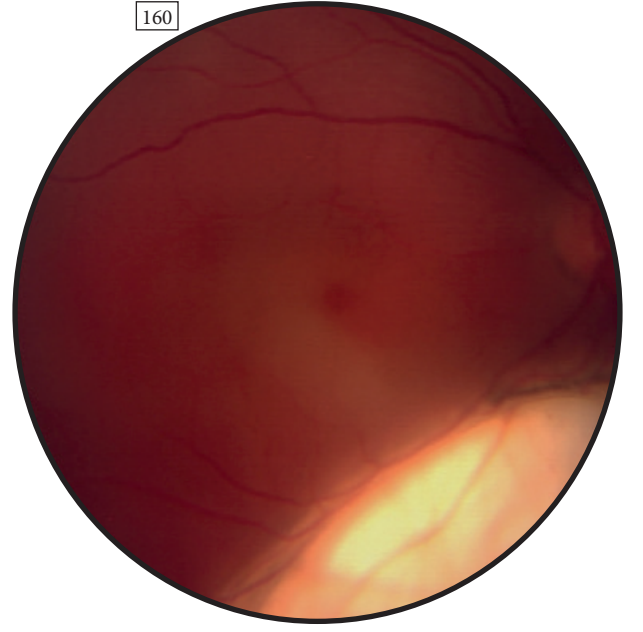
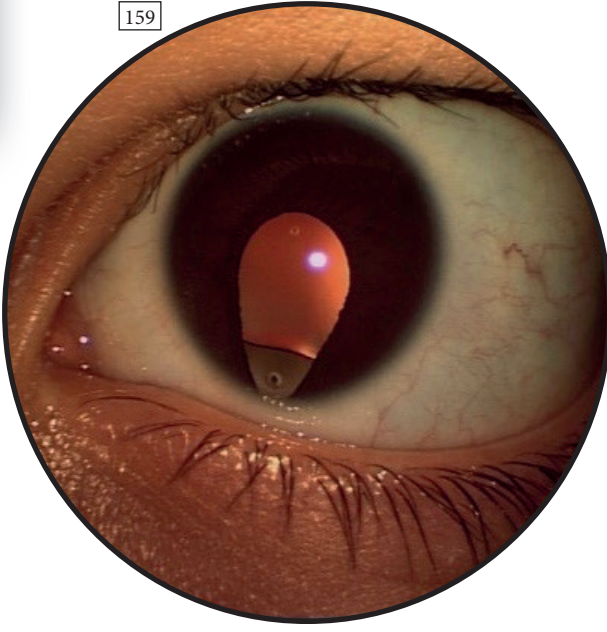
157



158

Yirmi dokuz yaşındaki kadın hastanın sağ gözünde optik disk kolobomu görülmektedir (156). Optik diskin sol göz diskine göre daha geniş olduğu, diskin altında koriyoretinal değişikliklerin olduğu (koriyoretinal kolobom) izlenmektedir. Sağ gözün görmesi 0.4 düzeyinde, sağlam olan sol göz görmesi ise tamdır (157).

On iki yaşındaki erkek hastanın birleştirilmiş sol göz RFF'sinde optik disk kolobomu ve kolobom altında embriyonik fissür kapanma çizgisine uygun, yaygın RPE atrofisi izlenmektedir (158). Hastanın görmesi tamdır.



On yedi yaşındaki kadın hastada sol gözde iris ve lens kolobomu görülmektedir (159). Hastanın sağ gözünün görmesi 2 mps düzeyinde olup, renkli fundus fotoğrafında diskin alt tarafında koriyoretinal kolobom ve retina dekolmanı görülmektedir (160). Sol gözünün görmesi 0.6 düzeyinde olup, renkli fundus fotoğrafında diskin alt nazal tarafında geniş bir koriyoretinal kolobom olduğu, çıplak skleranın görülebildiği, kolobom alanının kenarlarında pigmentasyon artışı olduğu izlenmektedir (161). Aynı gözde bir yıl sonra gelişen KNM (ok) görülmektedir (162).

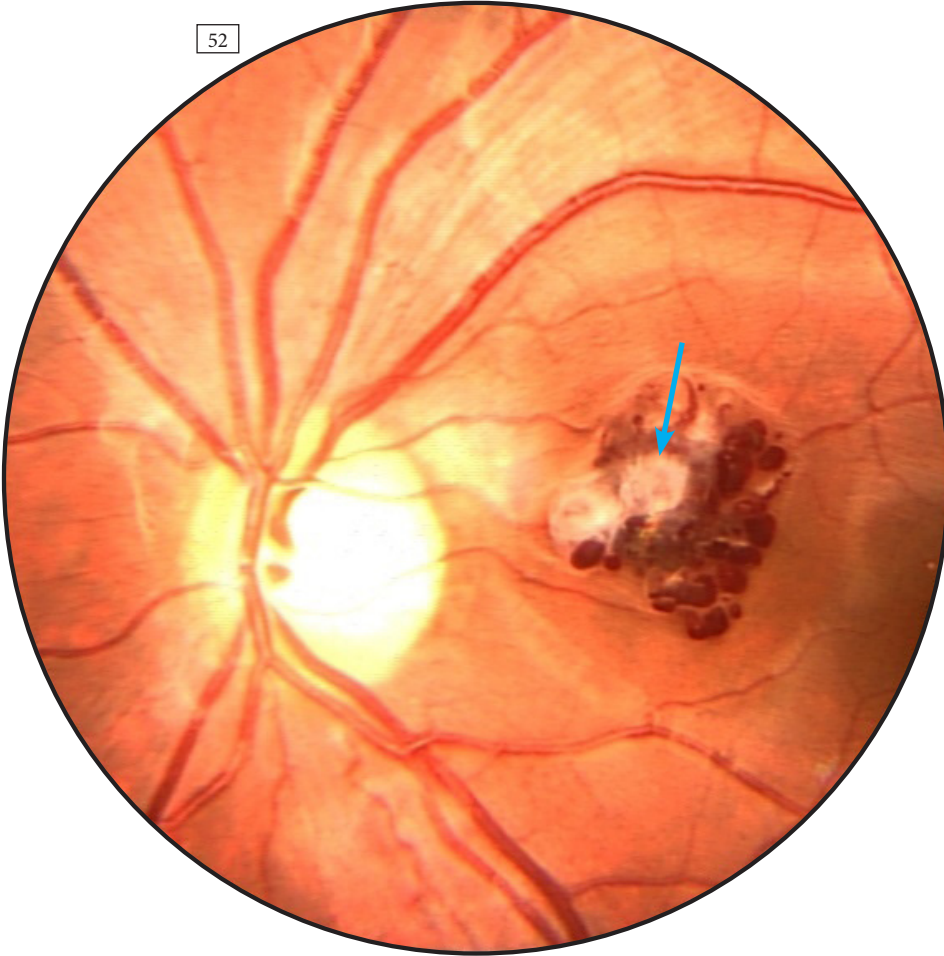


RETİNA KAVERNÖZ HEMANJİYOM

3

Retinanın iç katlarında veya optik disk başında yerleşim gösteren retinal kavernöz hemajiyom (RKH) nadir görülen ve çoğunlukla tek taraflı (%10 bilateral) konjenital vasküler hamartom olup çok sayıda anevrizmadan oluşur. RKH izole ya da okülokutanöz sendromlarla birlikte olabilen konjenital vasküler bir hamartomdur. RKH oluşumuna sebep olan gen 7q lokalizasyonundaki CCRA genidir (KRİT 1). Genelde semptomsuz olan lezyonlar nadiren eksudasyon ve vitreus içi kanamaya

neden olabilir. RKH santral sinir sistemi ve cilt hemanjyomları ile birliktelik gösterebilir. Anevrizma içindeki kanın göllenmesi sonucu plazma, eritrositlerden ayrılarak menisküs görünümüne neden olur. Bu durum lezyonun FA'sinde erken dönemde hipofloresan, geç dönemde hiperfloresan görünmesine neden olur. Lezyonlar tedavi gerektirmez. Tekrarlayan vitreus içi kanamalarda vitrektomi ile birlikte lezyona laser fotokoagülasyon uygulanabilir.



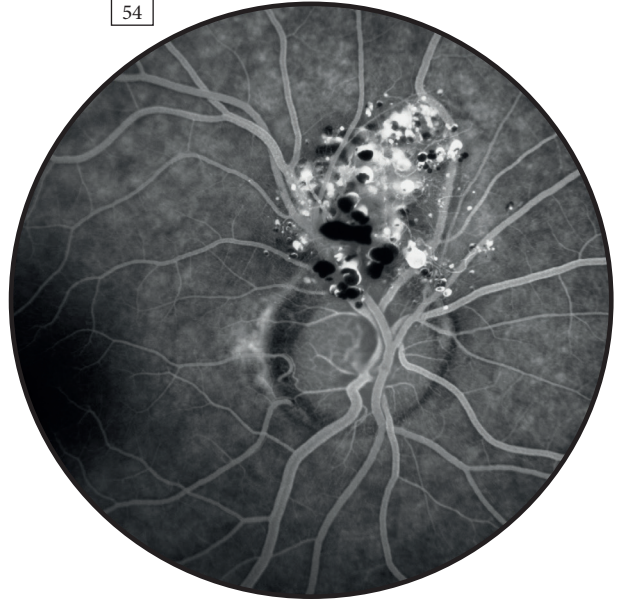
52

Sol gözünün görme keskinliği 0.1 olan 10 yaşındaki erkek hastanın büyük büyütme ile çekilmiş RFF'sinde makuladaki retinal kavernöz hemanjyom üzüm salkımı şeklinde görülmektedir. Ok, lezyon üzerindeki fibröz değişiklikleri göstermektedir (52).

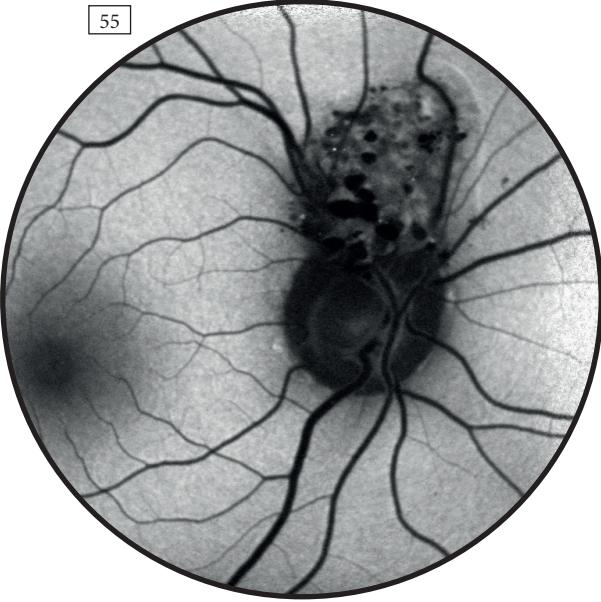
53



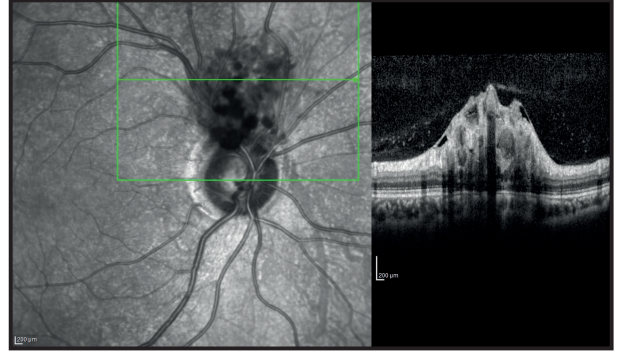
54



55



56



Sağ gözünün görme keskinliği tam olan 31 yaşındaki erkek hastanın RFF'sinde optik diskin üst sınırından başlayıp üst temporale doğru uzanan yaklaşık bir disk çapında üzüm salkımı şeklinde kavernöz hemanjiyom görülmektedir. Bazı lezyonlar koyu kırmızı, bazıları ise üzerindeki glial doku nedeniyle gri renkte görünmektedir (53). FA'sinde erken ve geç fazda plazma-eritrosit seviyesi net olarak izlenmektedir (54). FAF görüntüsünde RFF'sinde koyu kırmızı izlenen alanların hipootofloresan olduğu izlenmektedir (55). Lezyon üzerinden geçen yatay OKT kesitinde düzgün sınırlı olmayan hipo ve hiperreflektif damar kesitleri görülmektedir (56).

BÖLÜM IV

KOROİD MELANOMU VE DİĞER KOROİD TÜMÖRLERİ

1. Koroid nevüsü
2. Koroid melanomu
3. Metastatik koroid tümörleri
4. Koroid osteomu
5. Koroid hemanjiyomu
6. Sturge weber sendromu

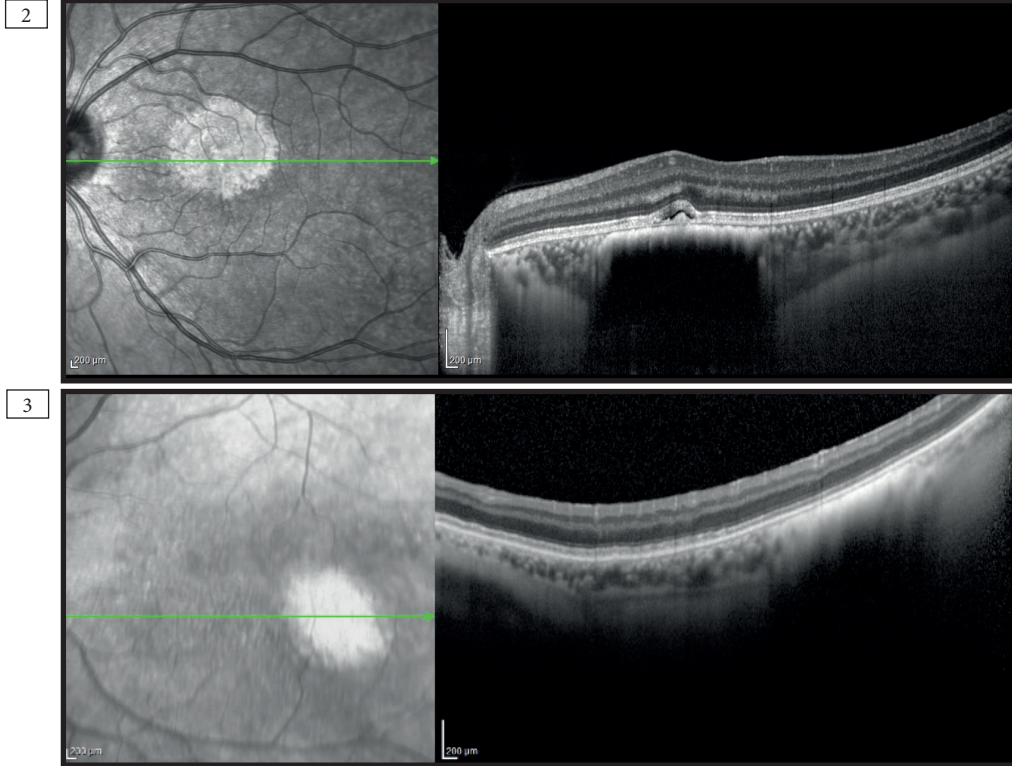
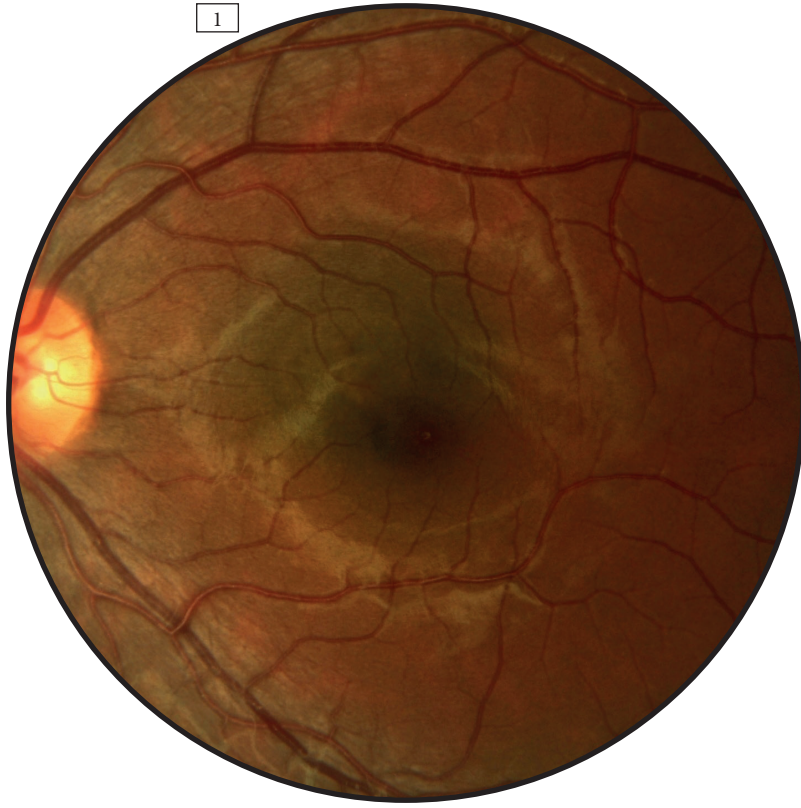


KOROİD NEVÜSÜ

1

Koroid nevüsleri atipik üveal melanositlerden oluşan, yetişkinlerde %7-10 oranında görülebilen iyi huylu fakat nadiren malign değişim (olguların 1/5000'inde) gösterebilen tümörlerdir. Büyüklükleri 3-6 disk çapında olan, düz ya da retinada hafif kabarıklık yapabilen, bazen gri ya da koyu gri renkli, bazen de amelanotik olabilen ve sınırları düzgün olmayan lezyonlardır. Muhtemelen doğumsal olan bu tümörler ergenlik döneminde belirgin bir hızla büyüüp sonra durağan hale gelirler. Olgula-

rın çoğu rutin fundus muayenesi sırasında tesadüfen fark edilir. Makuler bölgeye yerleşmemiş veya seröz dekolman oluşturmeyen nevüsler dışında semptom vermezler. Zamanla tümör üzerindeki RPE'de atrofi, hiperplazi, fibröz metaplazi ve drusen oluşmaya başlar. Çok nadir olarak koroid neovasküler membranı ile birlikte olabilir. Tümörün genişliğinde ya da yüksekliğinde artış, RPE'de yaygın değişiklikler, lipofuksin birikimi ve geniş seröz dekolman varlığı maligniteyi düşündürmelidir.



Sol gözünün görme keskinliği 0.6 olan kadın hastanın RFF'sinde foveayı da içine alan yaklaşık bir buçuk disk çapında koroid nevüsü izlenmektedir (1). Lezyon üzerinden geçen yatay OKT kesitinde elipsoid zonda bozulma ve minimal sıvı birikimi, koroid nevüsündeki pigmentasyona bağlı ince homojen bir hiperreflektif bant ve gerisinde derin bir gölgelenme izlenmektedir. IR görüntüde koroid nevüsü hiperotofloresan olarak izlenmektedir (2). Sol gözünün görme keskinliği 0.8 olan hastanın koroid nevüsü üzerinden geçen yatay OKT kesitinde lezyon altındaki koroidde homojen bir reflektivite artışı ve altındaki gölgelenme görülmektedir (3).