



Multimodal Görüntüleme Tekniklerinin İzole Foveal Hipoplazi Tanısındaki Rolü

The Diagnostic Role of Multimodal Imaging Techniques in Isolated Foveal Hypoplasia

Figen Batıoğlu, Sibel Demirel, Emin Özmert, Betül Bayraktutar, Özge Yanık
Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Öz

Tanının doğrulanmasında multimodal görüntüleme tekniklerinin kullanıldığı bir bilateral izole fovea hipoplazisi olgusunu bildirmektedir. Fundus otoflöresans görüntüleme, optik koherens tomografi (OKT) ve fundus flöresein anjiyografi, izole foveal hipoplazi olgusunun tipik bulgularını tanımlamada kullanıldı. Spektral domain OKT, foveada fovea çöküntüsünün kaybını ve iç retina tabakalarının persistansını gösterdi. Fundus otoflöresans görüntüleme, fovea olması gerektiği düşünülen bölgede foveal hipootoflöresans izlenmedi. Fovea hipoplazisi olgularında, klinik tanı, fundus bulgularının gizli yapısı nedeniyle zor olabilir. Fundus otoflöresans görüntüleme bu hastalarda tanıya yardımcı olabilir. Fovea hipootoflöresansının kaybında, ayırıcı tanıda foveal hipoplazi de düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Fovea hipoplazisi, fundus otoflöresans, optik koherens tomografi

Abstract

To report a case of bilateral isolated foveal hypoplasia in which multimodal imaging was used to confirm the diagnosis. Fundus autofluorescence imaging, optical coherence tomography (OCT), and fundus fluorescein angiography were used to describe the typical findings of a patient with isolated foveal hypoplasia. Spectral domain OCT showed absence of foveal depression and persistent inner retinal layers in the fovea. Fundus autofluorescence did not reveal foveal hypoautofluorescence in the presumed foveal area. Clinical diagnosis of foveal hypoplasia may be difficult due to the subtle nature of fundus findings. Fundus autofluorescence imaging may help to diagnose these patients. Foveal hypoplasia should be considered in the differential diagnosis of absence of foveal hypoautofluorescence.

Keywords: Foveal hypoplasia, fundus autofluorescence, optical coherence tomography

Giriş

İzole foveal hipoplazi; foveada foveal çöküntü, pigmentasyon ve foveal avasküler zonun bulunmayışı ile karakterize bir durumdur.^{1,2,3} Albinizm, aniridi, prematür retinopatisi, akromatopsi, mikroftalmi, miyopi ve inkontinentia pigmenti ile birlikte veya izole olarak foveal hipoplazi ortaya çıkabilmektedir.^{1,2,3,4,5} İFH'ye neden olan tek bir kalıtsal patern bilinmemektedir. Literatürde otozomal dominant ve otozomal resesif kalıtım gösteren hastaların yanı sıra sporadik olgular da mevcuttur.^{1,6} Bazı yazarlar oküler albinizm ile ilişkili *PAX6*, *OCA2* ve *GPR143* gibi genlerin eksikliğinin İFH ile ilişkili olduğunu belirtmektedir.²

Hastalığın klinik belirtileri çok çeşitlilik göstermektedir.

Çoğu olguda, nistagmus ile birlikte görme keskinliğinde azalma görülmektedir ve fundus bulgularının belirgin olmaması dikkate alındığında klinik tanısı güçleşebilmektedir. Optik koherens tomografi (OKT); İFH tanısının doğrulanmasında hızlı ve kullanışlı bir araçtır ve OKT'ye uygun evreleme sistemi geliştirilmiştir.^{6,7} Bu çalışmada, tanısı multimodal görüntüleme yöntemleri ile doğrulanan bilateral İFH olgusu bildirilmekte ve izlenen fundus otoflöresans (FOF) paterni tanımlanmaktadır.

Olgu Sunumu

On dört yaşında kız olgu, kliniğimize çocukluk döneminden bu zamana progresif olmayan az görme şikayetiyle başvurdu. Hastanın aile öyküsü ve tıbbi geçmişi olağandı ve doğumda term

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Özge Yanık, Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Tel.: +90 352 437 49 01 E-posta: oyanik05@hotmail.com **ORCID-ID:** orcid.org/0000-0002-1822-8703

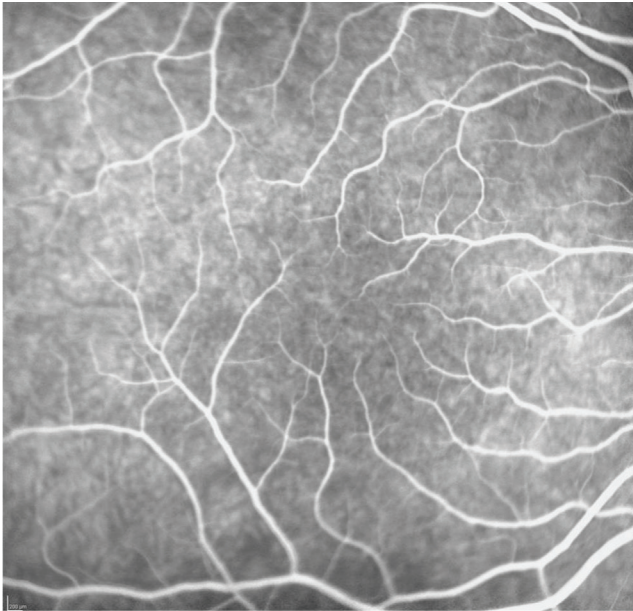
Geliş Tarihi/Received: 04.04.2016 **Kabul Tarihi/Accepted:** 27.07.2016

©Telif Hakkı 2017 Türk Oftalmoloji Derneği
Türk Oftalmoloji Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.

bebektir. Düzeltilmiş en yüksek görme keskinliği, sağ gözde 0,3 ve sol gözde 0,4 olarak ölçüldü. Hastanın iki gözünde de oküler albinizmi düşündürecek nistagmus veya iris transilüminasyonu yoktu. İris ve ön kamara açısı normaldi ve aniridi yoktu. Fundus muayenesinde, optik sinir başı normal görünümdeydi, foveal refleksi ve maküler pigmentasyon yoktu. Flöresin anjiyografide (FA) kapıllersiz zon izlenmedi ve maküler alanın koroidal flöresans yoğunluğu retinanın diğer bölgeleriyle benzerdi. Bununla beraber, perifoveal kapılleler fovea olduğu öngörülen alana anormal derecede yakındı ve bazılarının horizontal meridyeni geçtiği izlendi (Şekil 1). Spektral domain OKT (Cirrus High Definition OCT, Carl-Zeiss Meditec) foveada fovea çöküntüsünün kaybını ve iç retina tabakalarının devamlılığını gösterdi (Şekil 2). Spektral domain OKT ayrıca pleksiform tabakalarda ekstrüzyon ve dış segment uzanımının bulunmamasını ve dış nükleer tabakanın Thomas ve ark.⁷ tarafından tanımlanan evre 3 foveal hipoplaziye karşılık gelecek şekilde genişlediğini gösterdi. FOF görüntülemesinde, fovea olması gerektiği düşünülen bölgede foveal hipootoflöresans izlenmedi (Şekil 3).

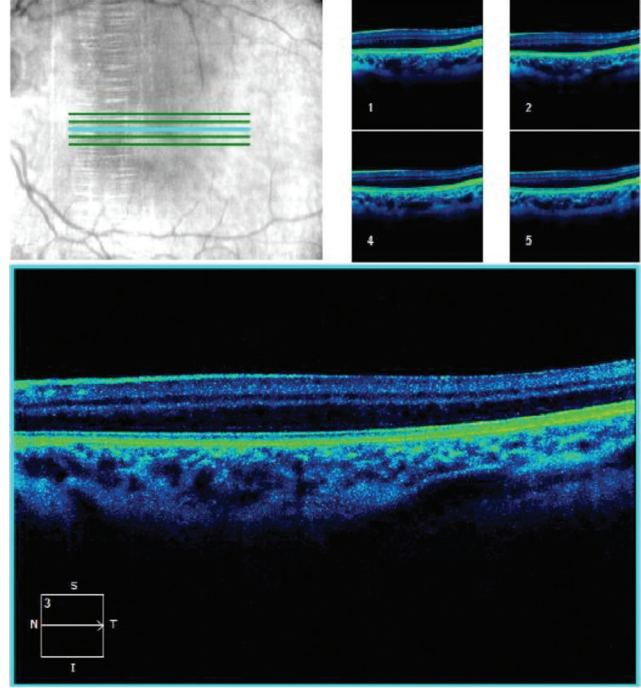
Tartışma

İFH, başka oküler belirti vermeyen nadir bir durumdur. *In vitro* histolojik incelemeler, foveal hipoplazide retinanın arka kutbu gelişiminin, normal koşullarda intrauterin altıncı ayda görülen gelişim evresinde olduğunu göstermektedir.⁵ Thomas ve ark.⁷ fovea çukurunun olup olmadığına, dış nükleer tabakanın genişlemesine ve foveadaki dış segmentin uzanımına dayanan bir derecelendirme sistemi geliştirmişlerdir. Bu derecelendirme sistemi ayrıca, foveal gelişimin hangi evrede durduğunu da gösterebilmektedir. Olgumuz, bu sisteme göre evre 3 foveal hipoplazi özelliklerini göstermekteydi. Hastamızda,

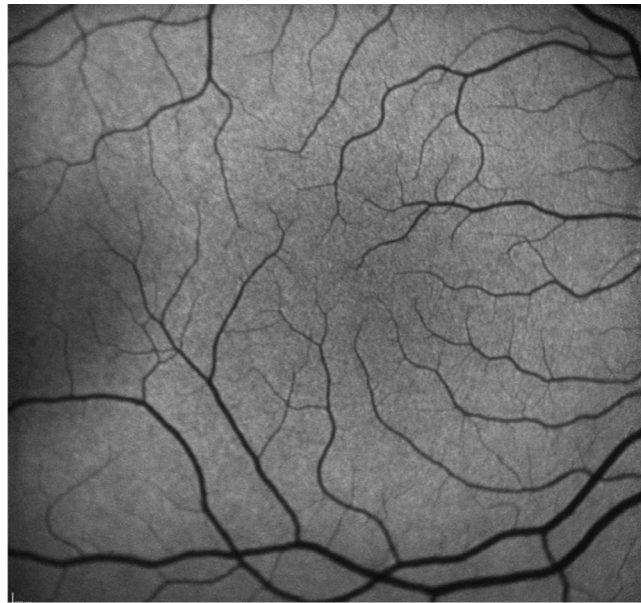


Şekil 1. Perifoveal kapılleler fovea olduğu öngörülen alana anormal derecede yakındı ve bazılarının horizontal meridyeni geçtiği izlendi

FA görüntülemesinde kapıllere damarlar yatay meridyenden geçmekteydi ve kapıllere avasküler zon yoktu. Bu bulgular literatür ile uyumludur.^{1,5,8,9} Ancak bildirilmiş diğer olguların aksine, hastamızda nistagmus gözlenmemiştir. Hastamızın *in vivo* foveal hipoplazi tanısı multimodal retinal görüntüleme sistemi kullanılarak doğrulanmıştır.



Şekil 2. Spektral domain optik koherens tomografi foveada fovea çöküntüsünün kaybını ve iç retina tabakalarının devamlılığını gösterdi



Şekil 3. Fundus otöflöresans görüntülemesinde fovea olması gerektiği düşünülen bölgede foveal hipootoflöresans izlenmedi

Literatüre bakıldığında, foveal hipoplazide bir FOF paterni tanımlanmıştır.^{1,9} Ancak hastamızda, FOF görüntüleme maküler pigment yokluğu nedeniyle tipik koyu foveal görüntü mevcut değildi. Ayrıca, maküler bölgede otoflöresans düzeyinin fundusun periferik bölümleri ile benzer olduğu görüldü. Bu durumun, foveadaki maküler pigment miktarı ile ilişkili olabileceği düşünüldü. Charbel Charbel Issa ve ark.⁹, bu hastalarda FOF görüntülerindeki tipik koyu fovea görünümündeki azalmanın nedeninin maküler pigmentin azalmasına bağlı olduğunu bildirmiştir. Bu sonuç, varsayımımızı desteklemektedir. Benzer şekilde Mota ve ark.¹ bir hastada foveal koyulaşmanın olmadığını; diğer foveal hipoplazi hastalarında ise foveada otoflöresansın az miktarda zayıfladığını bildirmişlerdir. Bununla birlikte, FOF görüntüleme foveada koyulaşma ve normal fovea çöküntüsü bulunmamasına rağmen, ilk hastada görme keskinliğinin daha iyi olduğu bildirmişlerdir. Bunun aksine Charbel Issa ve ark.⁹ görme keskinliği daha kötü olan ikinci olgularında foveadaki koyu FOF görünümünün belirgin derecede azaldığını bildirmiş ve foveal hipoplazi hastalarında maküler pigment yoğunluğunun foveanın anatomik ve fonksiyonel bütünlüğüyle korele olabileceğini öne sürmüşlerdir. Bizim olgumuzda görme keskinliği düşük ve maküla anatomisi ileri düzeyde dezorganizeydi ve Charbel Issa ve ark.⁹ bildirdiği olguya benzer şekilde, foveadaki koyu FOF görünümü belirgin derecede azalmıştı.

Hızlı ve non-invaziv bir yöntem olan spektral domain - OKT foveal hipoplazi tanısında özellikle görme keskinliği düşük olan hastalarda yardımcı olsa da, fundus bulgularının gizli yapısı nedeniyle klinik tanı koymak zor olabilir. FOF görüntüleme, bu hastalarda tanıya yardımcı olabilir. Fovea hipootoflöresansının kaybında foveal hipoplazi ayırıcı tanıda akılda bulundurulmalıdır.

Etik

Hasta Onayı: Alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Editörler kurulu dışında olan kişiler tarafından değerlendirilmiştir.

Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: Figen Batıoğlu, Sibel Demirel, Emin Özmert, **Konsept:** Figen Batıoğlu, Sibel Demirel,

Emin Özmert, Betül Bayraktutar, Özge Yanık, **Dizayn:** Figen Batıoğlu, Sibel Demirel, Emin Özmert, Betül Bayraktutar, Özge Yanık, **Veri Toplama veya İşleme:** Figen Batıoğlu, Sibel Demirel, Emin Özmert, Betül Bayraktutar, Özge Yanık, **Analiz veya Yorumlama:** Figen Batıoğlu, Sibel Demirel, Emin Özmert, Betül Bayraktutar, Özge Yanık, **Literatür Arama:** Figen Batıoğlu, Sibel Demirel, Emin Özmert, Betül Bayraktutar, Özge Yanık, **Yazan:** Figen Batıoğlu, Sibel Demirel, Emin Özmert, Betül Bayraktutar, Özge Yanık.

Çıkar Çatışması: Yazarlar tarafından çıkar çatışması bildirilmemiştir.

Finansal Destek: Yazarlar tarafından finansal destek almadıkları bildirilmiştir.

Kaynaklar

1. Mota A, Fonseca S, Carneiro A, Magalhães A, Brandão E, Falcão-Reis F. Isolated foveal hypoplasia: tomographic, angiographic and autofluorescence patterns. *Case Rep Ophthalmol Med.* 2012;2012:864958.
2. Al-Saleh AA, Hellani A, Abu-Amero KK. Isolated foveal hypoplasia: report of a new case and detailed genetic investigation. *Int Ophthalmol.* 2011;31:117-120.
3. Vedantham V. Isolated foveal hypoplasia detected by optical coherence tomography. *Indian J Ophthalmol.* 2005;53:276-277.
4. Querques G, Prascina F, Iaculli C, Delle Noci N. Isolated foveal hypoplasia. *Int Ophthalmol.* 2009;29:271-274.
5. Oliver MD, Dotan SA, Chemke J, Abraham FA. Isolated foveal hypoplasia. *Br J Ophthalmol.* 1987;71:926-930.
6. Saffra N, Agarwal S, Chiang JP, Masini R, Bertolucci A. Spectral-domain optical coherence tomographic characteristics of autosomal recessive isolated foveal hypoplasia. *Arch Ophthalmol* 2012;130:1324-1327.
7. Thomas MG, Kumar A, Mohammad S, Proudlock FA, Engle EC, Andrews C, Chan WM, Thomas S, Gottlob I. Structural grading of foveal hypoplasia using spectral-domain optical coherence tomography a predictor of visual acuity? *Ophthalmology.* 2011;118:1653-1660.
8. McGuire DE, Weinreb RN, Goldbaum MH. Foveal hypoplasia demonstrated in vivo with optical coherence tomography. *Am J Ophthalmol.* 2003;135:112-114.
9. Charbel Issa P, Foerl M, Helb HM, Scholl HP, Holz FG. Multimodal fundus imaging in foveal hypoplasia: combined scanning laser ophthalmoscope imaging and spectral-domain optical coherence tomography. *Arch Ophthalmol.* 2008;126:1463-1465.