

Maküla Kolobomundaki Optik Koherens Tomografi Bulguları

Adem Türk (*), Cenap Mahmut Esenülkü (*), Nurettin Akyol (*)

ÖZET

Bu vaka sunumunda bilateral maküla kolobomu bulunan 4 yaşındaki şaşılıklı bir kız çocuğuna ait optik koherens tomografi (OKT) bulgularını sunmaktayız. Biomikroskopik muayenesinde her hangi bir anomalisi bulunmayan olgunun fundus muayenesinde her iki göz makülasında yaklaşık 3-4 disk çapa sahip pigmente maküla kolobomunu andıran tarzda lezyonlar bulunmaktaydı. Her iki maküladan geçen OKT incelemelerinde lezyon sahalarında krater tarzında çukurluk, nörosensör retinada atrofi ile retina pigment epiteli ve koroidin bulunmadığı tespit edildi. Bu vaka sunumunda görüldüğü gibi OKT incelemesi kolobomda görülen maküla bulgularının tespit edilmesinde faydalı bulunmuştur. OKT maküla kolobomunun tanısının teyit edilmesinde faydalı bir tanı aracı olabilir.

Anahtar Kelimeler: Görme azlığı, Maküla kolobomu; Optik koherens tomografi; Şaşılık

SUMMARY

Optical Coherence Tomography Findings in Macular Coloboma

In this case presentation, we present optical coherence tomography findings of bilateral macular coloboma in a 4-year old girl with strabismus. In the biomicroscopical examination, there was no any abnormal finding. In the fundoscopic examination, there were lesions of approximately 3-4 disc diameter located at the both maculas resembling pigmentary macular coloboma. Optical coherence tomography examination encompassing bilateral macula identified the crater-like depression, atrophic neurosensory retina, and an absence of retinal pigment epithelium and choroid in the lesion locations. As observed during the presentation of this case, OCT examination were found to be beneficial in the identification of macular findings related to coloboma. The OCT may be beneficial diagnostic tool to confirm the diagnosis of macular coloboma.

Key Words: Low vision, Macular coloboma; Optical coherence tomography; Strabismus

GİRİŞ

Embriyonik gelişim safhasında fetal fissürün kapanmasındaki kısmi gerilikten kaynaklanan göz dokularının yokluğuna oküler kolobom denilmektedir. Embriyonik yarıktan köken almayan göz dokularını tutan ko-

lobomlar ise atipik olarak sınıflandırılmaktadır. Atipik kolobomlar arasında yer alan maküla kolobomu tek ya da çift taraflı olarak yerleşim gösterebilen nadir görülen bir klinik antitedir. Maküler kolobomun karakteristik yerleşim şekli ve görünümü bulunmasına rağmen oküler toksoplazmozis ya da maküla distrofisi gibi hastalıklar

(*) Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Trabzon, Türkiye

Yazışma adresi: Yard. Doç. Dr. Adem Türk, Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Trabzon E-posta: doktorademturk@yahoo.co

*Mecmuaya Geliş Tarihi: 15.12.2008
Kabul Tarihi: 19.01.2009*

neticesinde gelişen koryoretinal skarlardan ayırt edilmeleri gerekmektedir (1).

Optik koherens tomografi (OKT) birçok koryoretinal hastalığın tanısında olduğu gibi maküler kolobomun teşhisinde de faydalı olan bir görüntüleme yöntemidir (1). Ancak konuyla ilgili literatür verileri oldukça sınırlı sayıdadır. Bu çalışmada maküla kolobomuna sahip bir olgudaki optik koherens tomografi (OKT) bulgularının sunulması amaçlanmıştır.

OLGU SUNUMU

Göz hastalıkları polikliniğine her iki gözündeki görme azlığı ve kayma şikayeti ile getirilen 4 yaşındaki kız çocuğuna ait klinik bulgular değerlendirildi. Aile öyküsü ve ek bir sistemik hastalığı bulunmayan olgunun gözlerinde son bir yıl içinde giderek artan özellikle uzağa bakış pozisyonunda belirginleşen dışa doğru kayma öyküsü mevcuttu. Görme düzeyleri değerlendirilemeyen olgunun yaklaşık 10°'lik ekzotropyası ve sağda +0.50 - 2.75 120°, solda +1.50 - 2.00 180°'lik refraksiyon kusuru bulunmaktaydı. Biyomikroskopik ön segment bulguları normal olarak değerlendirilen olgunun fundus muayenesinde her iki göz maküla bölgesinde yaklaşık üç-dört disk çapı genişliğinde oval şekilli, keskin sınırlı, altında açıkta kalmış skleranın seçildiği ve geniş koroid damarlarının görüldüğü maküler kolobom izlenimi mevcuttu. Her iki gözde de ana retinal arter dallarının lezyon sahalarında devamlılığı mevcuttu ve lezyon sahalarında gerek skleral açıklık üzerinde beneklenme tarzında gerekse de lezyonu çevreleyen kenarlarda yığılma şeklinde pigmentasyon mevcuttu (Resim 1).

Pediyatrik muayene incelemelerinde intrauterin enfeksiyon bulgularına rastlanılamayan ve yaşı itibarıyla fundus fluoresein anjiyografisi (FFA) çekilemeyen olgunun makülülerinden geçen OKT kesitlerinde çukur şekilde görülen kolobomlu sahalarındaki nörosensör retina tabakasının atrofik olduğu görüldü. Ayrıca retina pigment epiteli katmanının ve koroidin kolobomlu sahalar da bulunmayıp açıkta kalan skleranın hiperreflektivite sergilediği de yapılan OKT incelemelerinde tespit edildi (Resim 2).

TARTIŞMA

Birtakım göz ve göz dışı anomalilerin de eşlik edebildiği maküla kolobomları bazı olgularda herediter geçiş özelliği de gösterebilmektedir. Hastalığın gelişiminde bazı teoriler söz konusudur. Gözün normal gelişiminin bir yetersizliği olarak da karşımıza çıkabilen bu durum, başlangıçta normal gelişen göz yapılarının intraute-

rin ya da yeni doğan dönemindeki enfeksiyon gibi patolojik sorunlar neticesinde etkilenmesiyle de karşımıza çıkabilmektedir (1,2,3).

Maküla kolobomuna sahip olan olgularda altta yatan nedenin gelişimsel defekt mi yoksa toksoplazma gibi konjenital bir enfeksiyon mu olduğunun belirlenmesi önemlidir. Çünkü altta yatan nedene göre genetik danışmanlık ya da hastalık açısından gerekli tedavi ve takip programı belirlenecektir. Maküler kolobomların geniş bir kesiminde intrauterin toksoplazma enfeksiyonları rol oynamaktadır (2). Ancak sunduğumuz olgunun pediatrik incelemesinde herhangi bir konjenital enfeksiyon bulgusuna rastlanılmamıştır. Aynı zamanda olgunun aile bireylerinde de benzer semptomlar tespit edilmemiştir.

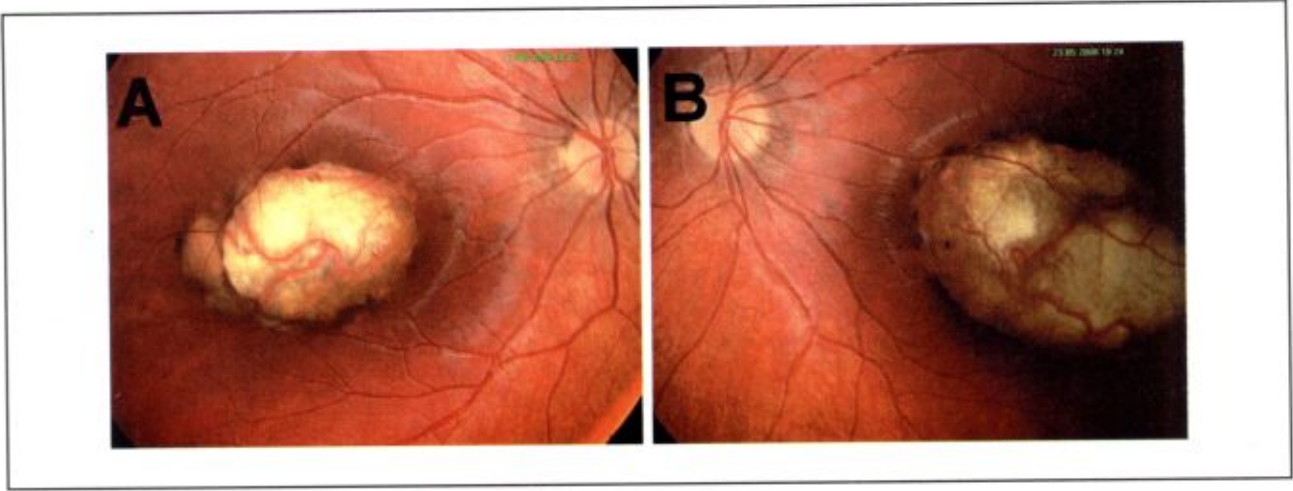
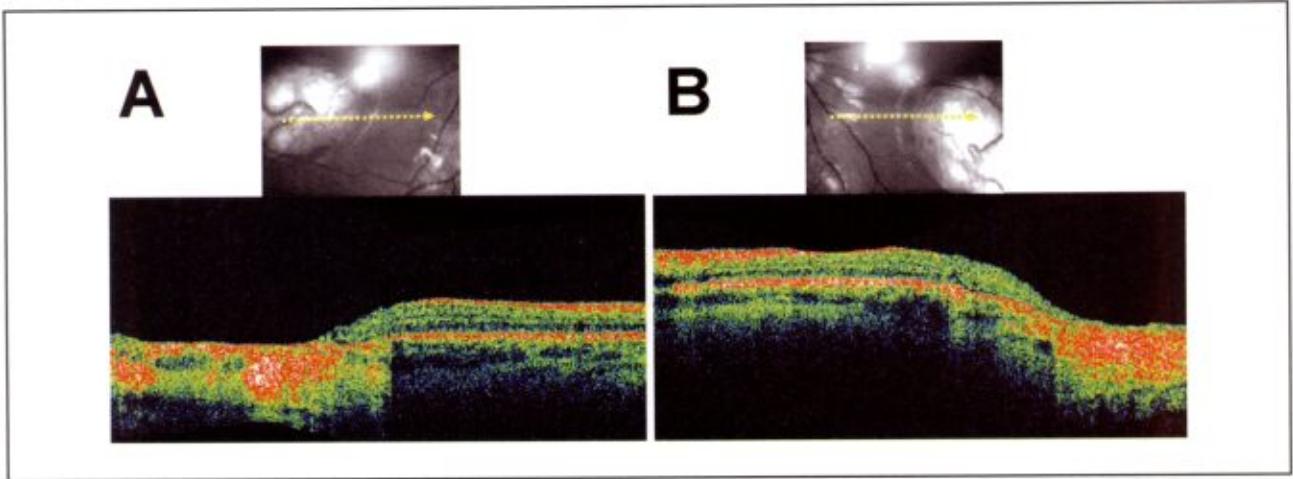
Maküla kolobomlarının klinik görünümü Mann (4) tarafından yapılan bir sınıflamada üç gruba ayrılmıştır: 1) pigmentli maküler kolobomlar, 2) pigmentsiz maküler kolobomlar, 3) anormal damarların eşlik ettiği maküler kolobomlar.

Maküler kolobomların en sık görülen klinik formunu pigmente maküler kolobomlar oluşturmaktadır. Bu durumda maküladaki daire şeklindeki görünüm düzensiz pigment kümeleri ile kapanmıştır ve altta koryokapilleris tabakası bulunmamaktadır. Ancak açıkta kalmış skleraya ait küçük lekeler ve birkaç koroid damarı seçilebilmektedir. Bu formda skleral ektazi bulunmamaktadır ve normal retinal arterler lezyon üzerinden geçmektedir. Yani bu durumda derin retina katmanları da etkilenmektedir.

İkinci tür kolobomlar ise pigmentsiz görülen maküler kolobomlardır. Bu tür kolobomlar makülada yuvarlak ya da oval şekilde karşımıza çıkmaktadır. Açıkta görülen beyaz renkteki sklera genellikle bir miktar ektatik formda olabilmektedir. Sıklıkla lezyon sınırlarında pigment kümelenmesi bulunmaktadır. Retinal damarlar lezyon kenarlarında sonlanmaktadır. Bu durum bu tür kolobom formasyonlarında retinanın da tam kat olarak etkilendiğini ortaya koymaktadır.

Üçüncü tür maküler kolobom formu ise en nadir görülen gruptur. Bu durumda maküler koloboma anormal damarlar eşlik etmektedir. Bu damar anomalileri kolobom içerisindeki anormal anostomozlar olabileceği gibi lezyondan vitreye doğru yönelen damarlanma şeklinde de olabilmektedir.

Bu üç grup dışında maküler kolobomlu olgular ara form şeklinde de karşımıza çıkabilmektedir (3,4). Sunduğumuz olgunun tipik klinik bulgularına baktığımızda maküler kolobom sınıfının pigmente grup olduğunu söyleyebiliriz.

Resim 1. Olgunun her iki gözüne ait fundus görüntüleri**Resim 2.** Olgunun sağ (A) ve sol (B) göz makülasına ait krater tarzındaki çöküntüyü gösteren optik koherens tomografi kesitleri. Komşu sağlam korioretinal dokularla kıyaslandığında kolobomlu sahalardaki nörosensör retina tabakasının atrofik olduğu, retina pigment epiteli katmanının ve koroidin kolobomlu sahalarda bulunmadığı ve açıkta kalmış skleranın hiperreflektivite sergilediği görülmekte.

Konuyla ilgili literatürde sunulmuş birkaç çalışma mevcuttur. Bu çalışmalardan birinde Sharma ve ark. (5) maküla kolobomu bulunan bir olguda yaptıkları incelemede histolojik olarak koryokapillaris ve retina pigment epitelinin etkilenen sahalarda bulunmadığını rapor etmişlerdir. Yapılan bir başka çalışmada maküla kolobomlu bir olgudaki OKT incelemesinde nörosensör retina tabakasında incelik, retina pigment epiteli ve koroideal dokularda yokluk ve altında kalan açıkta kalmış skleraya ait reflektans tespit edilmiştir (1). Benzer bulgular sunduğumuz olgunun OKT incelemelerinde de gözlenilmiştir.

Maküla kolobomunun tipik görünümü her ne kadar tanı için önemli ipuçları sağlasa da hastalığın tanısında

fundus floresin anjiyografisinin (FFA) de yeri bulunmaktadır. FFA'da erken dönemde lezyon sahasında hipofloresan boyanma ve geç dönemde nispeten hiperfloresan hale ile çevrelenmiş lezyon görülmektedir (2,6). Sunduğumuz olgunun yaşının küçük olması nedeniyle FFA incelemesi yapılamamıştır. Ayrıca maküladaki yapısal defektleri ortaya koyan OKT kesitleri invaziv bir işlem olan FFA'ya gereksinimi de ortadan kaldırmıştır.

OKT, birçok retina patolojisinin ayırt edilmesinde önemi bulunan değerli bir inceleme yöntemidir. Diğer retina lezyonlarında olduğu gibi maküla kolobomu bulunan olgularda da lezyon sahasındaki koroid ve retina tabakalarına ait defektleri yüksek bir rezolüsyon eşliğinde gösterebilmektedir (1). Nitekim sunduğumuz olgunun

maküla kolobomu tanısı OKT sayesinde histolojik olarak teyit edilmiştir.

Maküla kolobomuna maküla distrofileri de eşlik edebilmektedir. Yapılan bir çalışmada Best distrofisine benzer maküla görünümü olan bir olguda OKT incelemesi ve ERG eşliğinde tek taraflı maküla kolobomu ve maküla distrofisi tanısı konulmuştur (6). Sunduğumuz olguda retinada ek bir patoloji tespit edilememiştir. Ancak olgumuzda ek göz bulgusu olarak ekzotropya tespit edilmiştir. Ekzotropyanın son bir yıl içerisinde belirmesi ve ailede şaşılık öyküsünün bulunmayışı ekzotropyanın makülalardaki etkilenme neticesinde ortaya çıkmış olabileceğini düşündürmektedir.

Maküla kolobomunun ayırıcı tanısında benzer şekilde görünümlere yol açabilen çeşitli intrauterin ve neonatal enfeksiyonlar yer almaktadır. Genellikle bu tür hastalıkların ayırıcı tanısında eşlik eden sistemik ve laboratuvar bulguları destek olmaktadır. Ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken diğer bazı herediter maküla hastalıkları ise (santral areolar pigment epitel distrofisi ve progressif bifokal korioretinal atrofi) skleral ektazinin bulunmayışı ve hastalıkların progresyon göstermeleri ile maküla kolobomundan ayırt edilebilmektedir (3). Ayırıcı tanıda ayrıca hastalıkların klinik görünümleri, OKT, ERG ve FFA bulguları da faydalı olmaktadır.

Bu vaka sunumunda ekzotropya ile birliktelik sergileyen bir pigmenter maküla kolobomuna ait klinik ve OKT bulguları sunulmuştur. OKT maküla kolobomunun ayırıcı tanısında oldukça faydalı bilgiler sağlayan ve uygulaması kolay bir invaziv olmayan yöntemdir.

KAYNAKLAR

1. Oh JY, Yu YS, Hwang JM, Park KH. Optical coherence tomographic finding in a case of macular coloboma. *Korean J Ophthalmol.* 2007;21:175-7.
2. Chen MS, Yang CH, Huang JS. Bilateral macular coloboma and pigmented paravenous retinochoroidal atrophy. *Br J Ophthalmol.* 1992;76:250-1.
3. Moore AT, Taylor DS, Harden A. Bilateral macular dysplasia ('colobomata') and congenital retinal dystrophy. *Br J Ophthalmol.* 1985;69:691-9.
4. Mann IC. On certain abnormal conditions of the macular region usually classed as colobomata. *Br J Ophthalmol.* 1927;11:99-116.
5. Sharma S, Naqvi A, Cruess AF. Bilateral macular coloboma. *Can J Ophthalmol.* 1996;31:27-8.
6. Hussain N, Mohan Ram LS. Optical coherence tomographic features of unilateral macular coloboma. *Indian J Ophthalmol.* 2007;55:321-2.