



Goldmann-Favre Sendromu: Olgu Serisi

Goldmann-Favre Syndrome: Case Series

İ Serdar Özateş*, İ Kemal Tekin**, İ Mehmet Yasin Teke***

*Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları Kliniği, Ankara, Türkiye

**Kars Harakani Devlet Hastanesi, Göz Hastalıkları Kliniği, Kars, Türkiye

***Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları Kliniği, Ankara, Türkiye

Öz

Goldmann-Favre sendromu *NR2E3* genindeki mutasyonun sebep olduğu geniş bir fenotipik çeşitliliğe sahip retinal dejeneratif bir hastalıktır. Fenotipik çeşitlilik hastalığın tanınmasında ve ayırıcı tanısında çeşitli zorluklara yol açmaktadır. Bu makalede farklı klinik tablolarla karşımıza çıkan Goldmann-Favre sendromu olgularımız sunulmuştur. Olgularımızdaki klinik özellikler literatür bilgileri eşliğinde tekrar gözden geçirilmiş ve tartışılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Goldmann-Favre sendromu, retina, optik koherans tomografi

Abstract

Goldmann-Favre syndrome, which is caused by mutation of the *NR2E3* gene, is a retinal degenerative disease with a wide spectrum of phenotypic properties. Variations in clinical presentation result in difficulties in differential diagnosis. In this article, Goldmann-Favre syndrome cases with different clinical findings are presented. Clinical characteristics of our cases were reviewed and discussed in light of the literature.

Keywords: Goldmann-Favre syndrome, retina, optic coherence tomography

Giriş

Goldmann-Favre sendromu (GFS), görevi koni hücrelerinin farklılaşmasını kontrol etmek olan *NR2E3* genindeki mutasyon nedeniyle gelişen ve otozomal resesif kalıtım paternine sahip ilerleyici bir retinal dejenerasyondur.^{1,2} GFS ve ileri S-koni sendromu aynı gen mutasyonuna sahip, retinal dejeneratif bir hastalığın farklı iki spektrumunu oluşturmaktadır.³ Bu iki hastalığın çok farklı klinik fenotiplerle bulgu vermesi, retinitis pigmentosa, konjenital retinoskizis ve sekonder pigmenter retinopati gibi retinal dejeneratif hastalık spektrumuna giren hastalıklardan ayrılmasını zorlaştırmaktadır.^{2,4,5}

Bu çalışmada, kliniğimizde GFS tanısıyla takip edilen, farklı klinik bulgulara sahip olguların muayene bulguları ve klinik özellikleri literatür bilgileri eşliğinde tartışılmıştır.

Olgu Sunumları

Olgu 1

Otuz altı yaşındaki kadın hasta ilerleyici görme kaybı şikayetiyle kliniğimize başvurdu. Hikayesinden görme azlığı şikayetinin çocukluğundan beri mevcut olduğu ve annesinin de benzer bir hikaye nedeniyle görmesini tamamen kaybettiği öğrenildi. Ayrıca hastanın bir erkek (Olgu 2) ve bir kız (Olgu 3) çocuğunda da benzer şikayetler bulunmaktaydı. Soyağacı sorgulamasından hastanın ebeveynlerinin akraba olduğu ve hastanın eşiyle de 2. dereceden akraba olduğunu tespit edildi. Hastanın en iyi düzeltilmiş görme keskinliği (EİDGK) sağ gözünde 0,4 ve sol gözünde el hareketleri düzeyindeydi. Ön

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Serdar Özateş, Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları Kliniği, Ankara, Türkiye Tel.: +90 537 717 91 10 E-posta: serdarozates@gmail.com **ORCID-ID:** orcid.org/0000-0002-0365-8786

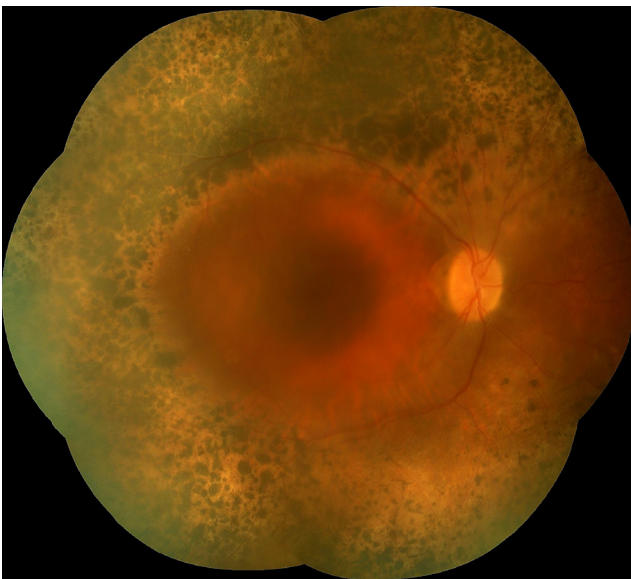
Geliş Tarihi/Received: 16.03.2017 **Kabul Tarihi/Accepted:** 20.09.2017

©Telif Hakkı 2018 Türk Oftalmoloji Derneği
Türk Oftalmoloji Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.

segment muayenesinde sol gözde daha yoğun olmak üzere bilateral arka subkapsüler tipte katarakt tespit edildi. Fundus muayenesinde sağ gözde optik disk ve makülayı çevreleyen ve kümelenmiş yaygın retina pigment epiteli (RPE) hiperplazisi izlendi (Resim 1). Makülada ve peripapiller alanda herhangi bir tutulum mevcut değildi. Yoğun katarakt nedeniyle sol gözün arka segmenti net olarak değerlendirilemedi. Optik koherens tomografi (OKT) kesitlerinde sağ gözün makülasında herhangi bir patoloji izlenmedi. Hasta fundus floresein anjiyografi (FFA) sırasında senkop geçirdiği için görüntü alınamadı.

Olgu 2

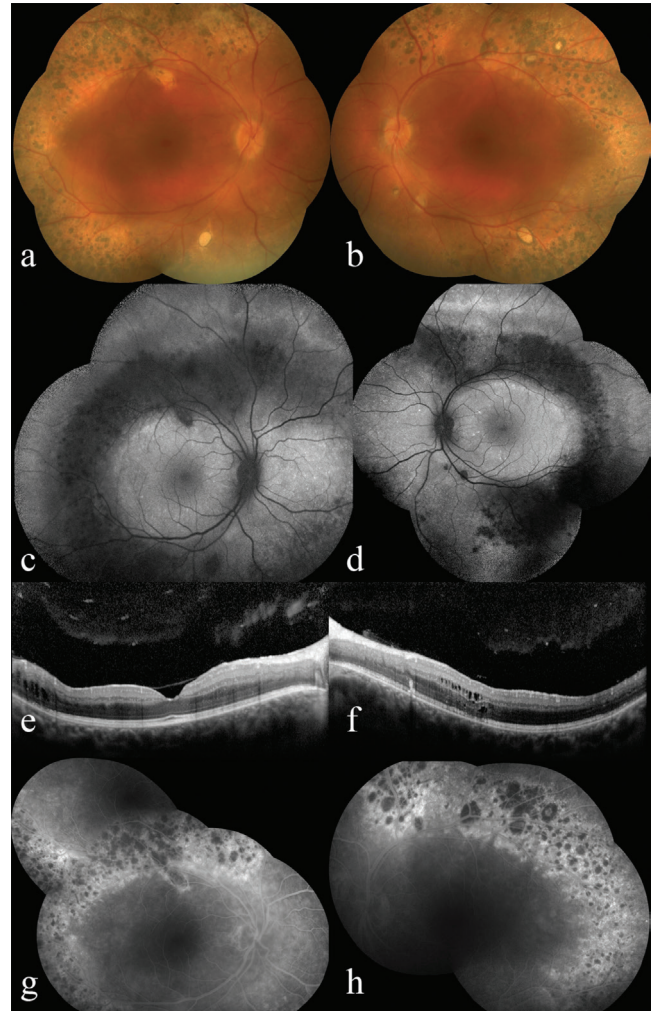
Olgu 1'in erkek çocuğu olan 16 yaşındaki hasta görme azalması şikayeti ile kliniğimize başvurdu. On yaşından beri az görme şikayeti olan hastanın EİDGK miyopik düzeltme ile her iki gözde de 0,7 düzeyindeydi. Her iki gözün ön segment muayenesi doğaldı. Her iki gözün fundus muayenesinde temporal retinadan başlayıp retinal damar arkadlarının seyrini izleyerek optik diske doğru yayılım gösteren hiperplazik RPE kümeleri izlendi. Ayrıca normal retina ve hiperplazik RPE kümelerinin oluşturduğu halkasal lezyonun sınır bölgelerinde ortası atrofik, sınırları hiperpigmente görünümde numuler lezyonlar mevcuttu (Resim 2a, b). Fundus otofloresan (FOF) görüntülemeye parafoveal alanda, optik disk nazalinde ve damar arkadları boyunca noktasal hiperotofloresan lezyonlar izlendi ve bazı lezyonların sağlıklı görünen retinada yer aldığı tespit edildi (Resim 2c, d). OKT'de foveanın normal görünümüne karşın her iki gözde de parafoveal alanda retinoskizis alanları mevcuttu (Resim 2e, f). FFA'da RPE atrofisinin olduğu alanlarda pencere defekti şeklinde hiperfloresans ve hiperpigmente alanlarda floresein blokajı izlendi (Resim 2g, h).



Resim 1. Olgu 1: Vasküler arkadlar çevresinde yaygın retina pigment epiteli hiperplazisi

Olgu 3

On iki yaşındaki kadın hasta görme azalması şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastanın annesinde (Olgu 1) ve erkek kardeşinde (Olgu 2) de benzer şikayetler mevcuttu. EİDGK miyopik düzeltme ile sağ gözde 0,6, sol gözde ise 0,4 düzeyindeydi. Hastanın oküler muayenesinde göz hareketleri, direkt ve indirekt ışık refleksi, renkli görmesi ve ön segment muayenesi normaldi. Fundus muayenesinde her iki gözde de retinal damar arkadları çevresinde, sınırları hiperpigmente olan koryoretinal atrofi alanları ve hiperplazik RPE kümeleri izlendi (Resim 3a, b). Makülada kistoid değişiklikler ve taç yaprağı görünümü tespit edildi. Hastanın her iki optik diskinin de kabarık ve ödemli olduğu görüldü. Vitreusta hücre ya da bulanıklık izlenmedi. OKT kesitlerinde her iki gözün foveasında ve parafoveal alanda kistoid dejeneratif değişiklikler mevcuttu (Resim 3c, d). FFA'da optik diskte ve lezyonların bulunduğu halkasal bölge ile sağlıklı görünen maküla alanı arasındaki

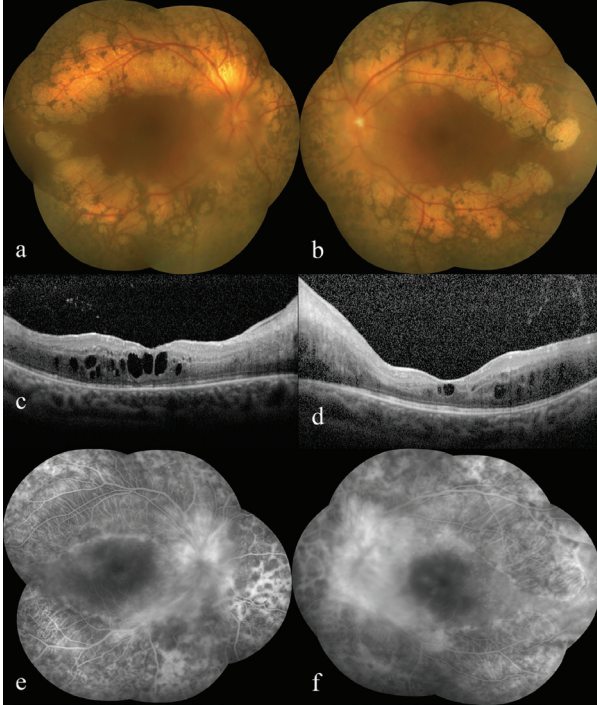


Resim 2. Olgu 2: Fundus fotoğrafında (a, b) santral atrofik çevre, hiperpigmente numuler lezyonlar, fundus otofloresan görüntüde (c, d) sağlıklı görünen retinal alandaki hiperotofloresan noktalar, optik koherens tomografi kesitlerindeki (e, f) parafoveal retinoskizis alanları, fundus floresein anjiyografi görüntüleri (g, h)

sınırdaki yaygın sızıntı tespit edildi. Geç dönemde fovea çevresinde ve maküla temporalinde yaygın hiperfloresan noktasal sızıntı alanları görüldü (Resim 3e, f).

Olgu 4

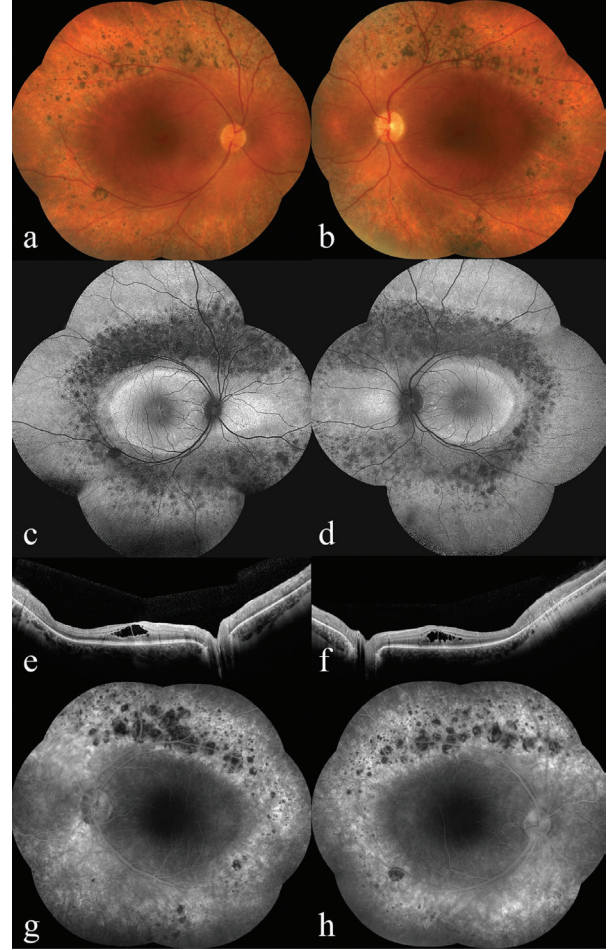
Otuz bir yaşındaki kadın hasta karanlıkta görme azlığı sebebiyle kliniğimize refere edildi. Hastanın hikayesinden yaklaşık 20 yıldır devam eden görme azlığı ve görme alanında daralma şikayeti olduğu ve ailesinde benzer şikayeti olan birinin bulunmadığı öğrenildi. Ayrıca daha önceden retinitis pigmentosa tanısıyla takibinin yapıldığı tespit edildi. Yapılan oftalmolojik muayenesinde EİDGK sağ gözde 0,6, sol gözde 0,5 düzeyindeydi. Ön segment muayenesinde herhangi bir patolojik bulguya rastlanmadı. Fundus muayenesinde her iki gözde de optik disk ve makülayı halka şeklinde çevreleyen yaygın koryoretinal atrofi alanları ve hiperplazik RPE lezyonları izlendi (Resim 4a, b). Retinal damar arkadları arasında lezyon izlenmemesine rağmen foveada kistoid değişiklikler dikkat çekti. FOF görüntüleme makülada ve arkadlar çevresinde yaygın hiperotofloresan noktasal lezyonlar mevcuttu (Resim 4c, d). OKT kesitlerinde foveada retinoskizis izlendi. Ayrıca lezyon bölgesinden geçen birleştirilmiş OKT kesitlerinde fotoreseptör tabakanın kaybı dikkat çekti (Resim 4e, f). FFA'da retinal damar arkadları çevresinde yaygın pencere defekti şeklinde hiperfloresans ve floresans blokajı izlenirken, geç fazda makülada herhangi bir sızıntı tespit edilmedi (Resim 4g, h).



Resim 3. Olgu 3: Fundus fotoğrafında (a, b) yaygın koryoretinal atrofi ve çevresi hiperpigmente numuler lezyonlar, optik koherens tomografi kesitlerinde (c, d) kistoid maküla ödemi, fundus floresin anjiyografi görüntülerinde (e, f) optik diskten ve sağlıklı görünen retina sınırlarından yaygın sızıntı ve kistoid maküla ödemiye bağlı maküler sızıntı

Olgu 5

Hikayesinde herhangi bir özellik olmayan 12 yaşındaki kadın hastanın az görme şikayetleri bulunmaktaydı. EİDGK sağ gözde 0,5 ve sol gözde 0,6 düzeyindeydi. Hastanın ön segment muayenesinde herhangi bir patolojiye rastlanmadı. Fundus muayenesinde her iki gözde retinal damar yapılarında kıvrımlanma artışı, optik disk ve makülayı çevreleyen kümelenmiş RPE hiperplazisi ve yaygın, sarı renkli noktasal lezyonlar izlendi (Resim 5a, b). Özellikle üst retinal damar arkadı çevresinde, ortası atrofik, sınırları hiperpigmente numuler lezyonlar izlendi. FOF görüntüsünde makülada, halka şeklindeki etkilenmiş retinal alan içerisinde ve sağlıklı görünen retina sınırlarında hiperotofloresan noktasal lezyonlar izlendi (Resim 5c, d). OKT kesitinde her iki gözde de herhangi bir patoloji tespit edilmedi (Resim 5e, f). Hastanın ebeveynleri FFA incelemesini kabul etmediği için lezyonlar anjiyografik olarak değerlendirilemedi.



Resim 4. Olgu 4: Fundus fotoğrafında (a, b) vasküler arkadlar çevresinde retina pigment epiteli hiperplazisi ve santrali atrofik çevresi hiperpigmente numuler lezyonlar, fundus otofloresan görüntüde (c, d) yaygın hiperotofloresan noktalar, optik koherens tomografi kesitlerinde (e, f) santral retinoskizis ve tutulum olan periferik retinada fotoreseptör tabakasının kaybı, ani retinal kalınlık artışı ve retinal laminar yapının kaybı, fundus floresin anjiyografi görüntüleri (g, h)



Resim 5. Olgu 5: Fundus fotoğrafında (a, b) vasküler arkadlar çevresinde kümelenmiş retina pigment epiteli hiperplazisi ve sarı noktasal lezyonlar, fundus otofloresan görüntüde (c, d) yaygın hiperotofloresan noktalar, optik koherens tomografi kesitleri (e, f)

Tartışma

GFS ilk olarak Favre⁶ tarafından iki kardeşle tanımlanmıştır ve Ricci⁷ GFS'nin otozomal resesif genetik geçiş paternine sahip olduğunu bildirmiştir. Genetik incelemeler GFS'nin 15 nolu kromozomun kısa kolunda bulunan *NR2E3* genindeki mutasyon nedeniyle oluştuğunu ortaya çıkarmıştır.^{2,5,8} *NR2E3* geni transkripsiyonda görev alan bir retinal nükleer reseptörü kodlamaktadır.⁹ Bu gen sayesinde rodlarda bulunan koni spesifik genlerin ekspresyonu düzenlenmekte ve fotoreseptör farklılaşması kontrol edilmektedir.^{9,10} *NR2E3* genindeki homozigot mutasyonlar ise retinanın gelişimi sırasında artmış ve kontrolsüz koni fotoreseptör farklılaşmasına (özellikle S-koni) ve rod fotoreseptör sayısında azalmaya neden olmaktadır.^{9,10,11}

Literatürde ailesel geçişin ortaya koyulduğu olgu serileri bildirilmiştir.^{12,13} İlk 3 olgumuzda ailesel geçiş paterni açıkça izlenmektedir. Olgu 1'in hikayesinden annesinde de hayatı boyunca görme problemleri olduğu öğrenilmiştir. Ayrıca hastanın hem anne ve babası arasında hem de kendisi ve eşi arasında akrabalık ilişkisi bulunmaktadır. Bu durum olgu 1'in eşinin hasta olmamasına rağmen iki çocuğunda da GFS bulunmasını açıklamaktadır. Benzer mutasyonlar söz konusu olsa da hastalık fenotipinin değişiklik gösterebileceği bildirilmiştir.^{5,8,14} Bizim ilk 3 olgumuzda bildirdiğimiz muayene bulguları, bu bulguların şiddeti ve klinik takip süresince gelişen komplikasyonlar her birey için farklılık göstermektedir. Yapılan araştırmalarda fenotipteki bu farklılığa neyin yol açtığı konusunda henüz net bir cevaba ulaşılamamıştır.

GFS hayatın ilk on yılında gece körlüğü ya da görme keskinliğinde ilerleyici azalma ile bulgu verir.^{4,12} Retinal damar arkadları boyunca oluşan hiperpigmente RPE kümeleri, koryoretinal atrofi alanları, foveada kistoid ya da skizis benzeri değişiklikler, santral ya da periferik retinoskizis, vitreus dejenerasyonu ve katarakt yaygın olarak izlenen bulgulardır.^{1,4} Ayrıca anormal karanlık adaptasyonu ve elektroretinogram, ilerleyici görme alanı kaybı ve renkli görme bozuklukları eşlik edebilen diğer bulgulardır.^{4,12} "Torpedo-like lesion" olarak adlandırılan, santrali atrofik ve kenarları hiperpigmente olan numuler lezyonlar GFS'de ilk kez Yzer ve ark.² tarafından tanımlanmıştır. Yzer ve ark.² lezyonların daha sağlıklı olan retina alanlarında yerleşim gösterdiğini bildirmiştir. Serimizde de benzer şekilde, Olgu 2, 3, 4 ve 5'te benzer lezyonların olduğunu gözlemledik. Olgu 3 ve 4'te lezyonlar sağlıklı görünen retina sınırında bulunurken, diğer olgularda tutulum görülen retinal alanın içinde bulunmaktaydı. Ayrıca Olgu 4 ve 5'te lezyonlar özellikle üst retinal damar arkadı çevresinde yerleşim göstermekteydi. GFS'de temel olarak rod fotoreseptörlerinin yerini S-koni fotoreseptörleri almaktadır.^{12,14} Ayrıca, RPE hücrelerinin koni hücrelerini fagosite etmesi nedeniyle ve *NR2E3* gen mutasyonunun etkisiyle L ve M koni hücrelerinin sayısında da azalma olmaktadır.¹⁵ Histopatolojik incelemelerde hem perimaküler alanda hem de periferik retinada S-koni hücrelerinde artış gösterilmiştir.¹⁰ Yapılan bir postmortem incelemede, retinada hiç rod hücresinin olmadığı, koni hücre sayısının normalin 2 katına çıktığı ve S-koni hücrelerinin tüm koni reseptörlerinin %92'sini oluşturduğu bildirilmiştir.¹⁵ Fakat deneysel hayvan modellerinde rod fotoreseptörlerinin yerini alan koni fotoreseptörlerinin histolojik yayılımının diffüz olmayıp, belirli bölgelerde yoğunlaştığı bildirilmiştir.¹⁶ Histopatolojik incelemelerde gözlenen bu yoğunlaşma bölgelerinin psödoretin şeklinde olması, bu dejeneratif lezyonların neden yuvarlak olduğuna bir açıklama getirebilir.^{2,16,17}

Retinoskizis GFS'nin diğer bir ayırt edici bulgusudur.⁴ GFS'de periferik retinoskizis daha yaygın olmasına rağmen santral retinoskizis de görülebilmektedir.⁴ Bizim olgu serimizde Olgu 2'de santral ve periferik, Olgu 4'te ise sadece santral retinoskizis mevcuttu. FFA'da santral skizis alanında sızıntı görülmez.^{4,12} Fakat Olgu 3'ün FFA'sında izlenen fovea çevresindeki sızıntı alanlarının OKT kesitlerinde izlenen skizis benzeri alanlarla büyük oranda uyuştuğunu gözlemledik. Optik diskteki ve sağlıklı görünen retina sınırındaki yaygın sızıntı göz önüne alındığında lezyonların kistoid maküla ödemi nedeniyle oluştuğu düşünüldü. GFS'de sızıntı nadir görülür ve literatürde sınırlı sayıda olguda bildirilmiştir. Fishman ve ark.¹² da benzer şekilde arka kutupta yaygın sızıntısı olan 3 GFS olgusu bildirmiştir. Bildirilen hastalarda da hem retinal damar arkadlarından hem de optik diskten sızıntı olması olgumuzdaki bulgularla uyumludur. Benzer fundus görünümüne sahip ve FFA'da tarif edilen şekilde bir sızıntısı olan hastalarda GFS de ayırıcı tanılar içerisinde bulundurulmalıdır.

Fundus görüntülerinde sarı renkli ve FOF görüntülerinde hiperotofloresan olarak izlenen noktalar Olgu 2, 4 ve 5'te mevcuttu. Bu noktalar Yzer ve ark.² bildirdiğine benzer

olarak özellikle tutulum gösteren retina ve sağlıklı görünen retina sınırlarında yer almaktaydı. Yapılan çalışmalarda bu noktaların makrofajlar içerisinde bulunan fagosite edilmiş materyalden kaynaklandığı bildirilmiştir.¹⁸

OKT'de etkilenen retina alanında, retinadaki laminar düzenin bozulduğu ve retinada kalınlaşmaların olduğu bildirilmiştir.¹⁹ Olgu 4'ün birleştirilmiş OKT görüntülerinde etkilenmiş retina alanı sınırında önce fotoreseptör tabakanın kaybolduğu sonrasında ise retinadaki laminar yapının bozulduğu ve retinada ani bir kalınlık artışı meydana geldiği tespit edilmiştir. Kalınlık artışının ve anatomik yapının bozulmasının sebebi, rodlara göre daha büyük olan S-koni hücrelerinin, rodların olması gereken yere yerleşmesinden kaynaklanıyor olabilir.¹⁹ Hastanın sol gözünde retinal kalınlığın arttığı bölgede koroid kalınlığındaki görece azalma dikkati çekmiştir.

GFS'nin çok farklı fenotipik özelliklere sahip olması retinitis pigmentosa, konjenital retinoskizis ve sekonder pigmenter retinopati gibi hastalıklardan ayırımını zorlaştırmaktadır. Olgu serimizde bildirdiğimiz ve daha az sıklıkta görülen bulgular GFS'nin ayırıcı tanısı sırasında ve altta yatan patofizyolojik süreçlerin anlaşılmasında yol gösterici olacaktır.

Etik

Hasta Onayı: Alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Editörler kurulu ve editörler kurulu dışında olan kişiler tarafından değerlendirilmiştir.

Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: Mehmet Yasin Teke, Konsept: Serdar Özateş, Dizayn: Serdar Özateş, Veri Toplama veya İşleme: Mehmet Yasin Teke, Kemal Tekin, Analiz veya Yorumlama: Mehmet Yasin Teke, Literatür Arama: Kemal Tekin, Serdar Özateş, Yazan: Serdar Özateş.

Çıkar Çatışması: Yazarlar tarafından çıkar çatışması bildirilmemiştir.

Finansal Destek: Yazarlar tarafından finansal destek almadıkları bildirilmiştir.

Kaynaklar

- Rinaldi C, Vitale L, Pachydaki S, Yannuzzi LA. Spontaneous resolution of macular schisis in goldmann favre syndrome. Retin Cases Brief Rep. 2011;5:84-86.
- Yzer S, Barbazetto I, Allikmets R, van Schooneveld MJ, Bergen A, Tsang SH, Jacobson SG, Yannuzzi LA. Expanded clinical spectrum of enhanced S-cone syndrome. JAMA ophthalmol. 2013;131:1324-1330.
- Pachydaki SI, Bhatnagar PA, Barbazetto IA, Klaver CC, Freund BK, Yannuzzi LA. Long-term follow-up in enhanced S-cone syndrome. Retin Cases Brief Rep. 2009;3:118-120.
- Batioglu E. Goldmann-Favre vitreoretinal degeneration. Eur J Ophthalmol. 2003;13:307-310.
- Sharon D, Sandberg MA, Caruso RC, Berson EL, Dryja TP. Shared mutations in NR2E3 in enhanced S-cone syndrome, Goldmann-Favre syndrome, and many cases of clumped pigmentary retinal degeneration. Arch Ophthalmol. 2003;121:1316-1323.
- Favre M. Two cases of hyaloid-retinal degeneration. Ophthalmologica. 1958;135:604-609.
- Ricci A. Clinique et transmission génétique des différentes formes de dégénérescences vitreo-rétiniennes. Ophthalmologica. 1960;139:338-343.
- Haider NB, Mollema N, Gaule M, Yuan Y, Sachs AJ, Nystuen AM, Nishina PM, Naggert JK, Nishina PM. Nr2e3-directed transcriptional regulation of genes involved in photoreceptor development and cell-type specific phototransduction. Exp Eye Res. 2009;89:365-372.
- Gelman R, Greenberg JP, Duncker T, Nguyen HV, Yannuzzi LA, Tsang SH. Hyperautofluorescent Macular Ring in a Series of Patients With Enhanced S-Cone Syndrome. Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina. 2014;45:592-595.
- Bonilha VL, Fishman GA, Rayborn ME, Hollyfield JG. Retinal pathology of a patient with Goldmann-Favre syndrome. Ophthalmic Genet. 2009;30:172-180.
- Sohn EH, Chen FK, Rubin GS, Moore AT, Webster AR, MacLaren RE. Macular function assessed by microperimetry in patients with enhanced S-cone syndrome. Ophthalmology. 2010;117:1199-1206.
- Fishman GA, Jampol LM, Goldberg ME. Diagnostic features of the Favre-Goldmann syndrome. Br J Ophthalmol. 1976;60:345-353.
- Chavala SH, Sari A, Lewis H, Pauer GJ, Simpson E, Hagstrom SA, Traboulsi EI. An Arg311Gln NR2E3 mutation in a family with classic Goldmann-Favre syndrome. Br J Ophthalmol. 2005;89:1065-1066.
- Pachydaki SI, Klaver CC, Barbazetto IA, Roy MS, Gouras P, Allikmets R, Yannuzzi LA. Phenotypic features of patients with NR2E3 mutations. Arch Ophthalmol. 2009;127:71-75.
- Milam AH, Rose L, Cideciyan AV, Barakat MR, Tang WX, Gupta N, Jacobson SG. The nuclear receptor NR2E3 plays a role in human retinal photoreceptor differentiation and degeneration. Proc Natl Acad Sci U S A. 2002;99:473-478.
- Haider NB, Demarco P, Nystuen AM, Huang X, Smith RS, McCall MA, Naggert JK, Nishina PM. The transcription factor Nr2e3 functions in retinal progenitors to suppress cone cell generation. Vis Neurosci. 2006;23:917-929.
- Mustafi D, Kevany BM, Genoud C, Okano K, Cideciyan AV, Sumaroka A, Palczewski K. Defective photoreceptor phagocytosis in a mouse model of enhanced S-cone syndrome causes progressive retinal degeneration. FASEB J. 2011;25:3157-3176.
- Wang NK, Fine HF, Chang S, Chou CL, Cella W, Tosi J, Tsang SH. Cellular origin of fundus autofluorescence in patients and mice with a defective NR2E3 gene. Br J Ophthalmol. 2009;93:1234-1240.
- Jacobson SG, Sumaroka A, Aleman TS, Cideciyan AV, Schwartz SB, Roman AJ, Wright AE. Nuclear receptor NR2E3 gene mutations distort human retinal laminar architecture and cause an unusual degeneration. Hum Mol Genet. 2004;13:1893-1902.