



Fovea Hipoplazisinde Multimodal Görüntüleme: Olgu Sunumu

Multimodal Imaging of Isolated Foveal Hypoplasia: A Case Report

© Cumali Değirmenci, © Filiz Afrashi, © Serhad Nalçacı, © Onur Furundaoturan

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

Öz

Fovea hipoplazisi, normal foveanın gelişmemesi ile karakterizedir. İzole veya başka oküler durumlarda sekonder olarak gelişebilmektedir. Optik koherens tomografi (OKT), florescein anjiyografi, fundus otofloresans ve OKT anjiyografi tanıda kullanılabilir. Bu olgu sunumunda multimodal görüntüleme ile tanı konulan, foveal hipoplazili bir hastayı sunmaktayız.

Anahtar Kelimeler: Albinizm, foveal hipoplazi, optik koherens tomografi, optik koherens tomografi anjiyografi

Abstract

Foveal hypoplasia is characterized by the lack of development of a normal fovea. It may be isolated or may occur secondary to ocular conditions. Optical coherence tomography (OCT), fluorescein angiography, fundus autofluorescence, and OCT angiography may be used for diagnosis. In this case report, we present a patient with foveal hypoplasia that was diagnosed with multimodal imaging.

Keywords: Albinism, foveal hypoplasia, optical coherence tomography, optical coherence tomography angiography

Giriş

Fovea hipoplazisi, foveal çukurluğun gelişmemesi olarak tanımlanır ve nistagmusla beraber düşük görme keskinliği ile karakterizedir. Genellikle optik sinir hipoplazisi, ailesel eksüdatif vitreoretinopati (AEVR), Stickler sendromu, albinizm, aniridi ve mikroftalmi ile ilişkilidir. Ayrıca eşlik eden bir patoloji olmaksızın izole de gelişebilir. Fovea hipoplazisi olan hastaların görme keskinliği 20/20 ile 20/50 arasında değişir ve foveanın bulunması gereken noktada depresyon veya pigmentasyon eksiktir. Bazı yazarlar fovea hipoplazisinin; PAX6, OCA2 ve GPR143 gibi albinizmde görülen genetik mutasyonlarla ilişkili olduğunu bildirmişlerdir.^{1,2}

Normal fovea optik koherens tomografide (OKT), iç retinal tabakanın kaybı ve fotoreseptör dış segmentlerinin uzamasıyla, santralde bir depresyon olarak görülür. Ayrıca, OKT anjiyografi (OKTA) ile foveanın santralde avasküler, siyah bir alan olduğu

gösterilmiştir. Foveal hipoplazili hastalar için OKT'ye dayalı bir evreleme sistemi geliştirilmiştir.^{3,4} Bu çalışmada fovea hipoplazili bir hastanın multimodal görüntülemeleri sunulmuştur.

Olgu Sunumu

On dokuz yaşında erkek hasta, progresyon göstermeyen düşük görme keskinliği şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastanın öyküsünde önemli bir hastalığı yoktu ve ailede benzer bir şikayet olmadığını bildirdi. Oftalmolojik muayenede en iyi düzeltilmiş görme keskinliği (EİDGK) sağ gözde +5,50 -1,50*135 düzeltme ile 0,40 logMAR ve sol gözde +5,50 -2,00*110 düzeltme ile 0,10 logMAR idi. Manifest veya latent şaşılık yoktu, ancak her iki gözde latent nistagmus mevcuttu. Ön segment muayenesinde transilüminasyon gibi oküler albinizm bulguları saptanmadı ve iris pigmentasyonu normaldi. Fundoskopik muayenede optik disk ve vasküler yapılar normaldi ancak foveada pigmentasyon eksikti (Şekil 1).

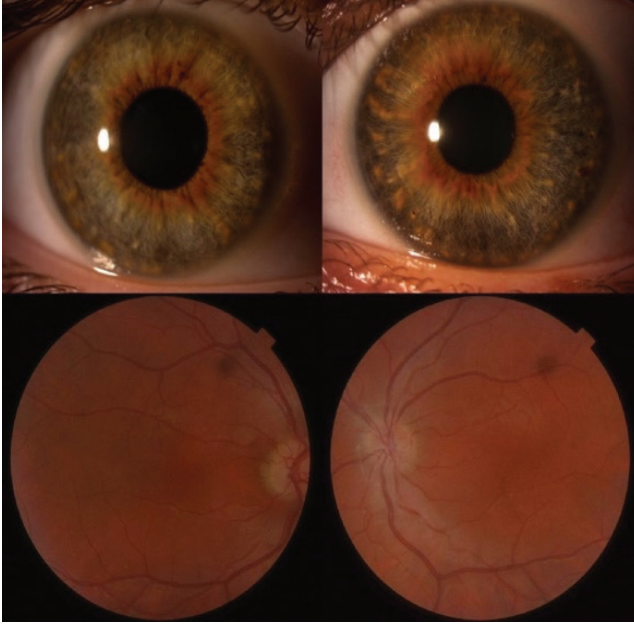
Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Cumali Değirmenci, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye
Tel.: +90 506 859 96 44 E-posta: cudegirmenci@yahoo.com **ORCID-ID:** orcid.org/0000-0002-8268-536X

Geliş Tarihi/Received: 19.03.2020 **Kabul Tarihi/Accepted:** 11.05.2020

Cite this article as: Değirmenci C, Afrashi F, Nalçacı S, Furundaoturan O. Multimodal Imaging of Isolated Foveal Hypoplasia: A Case Report.
Türk J Ophthalmol 2020;50:321-323

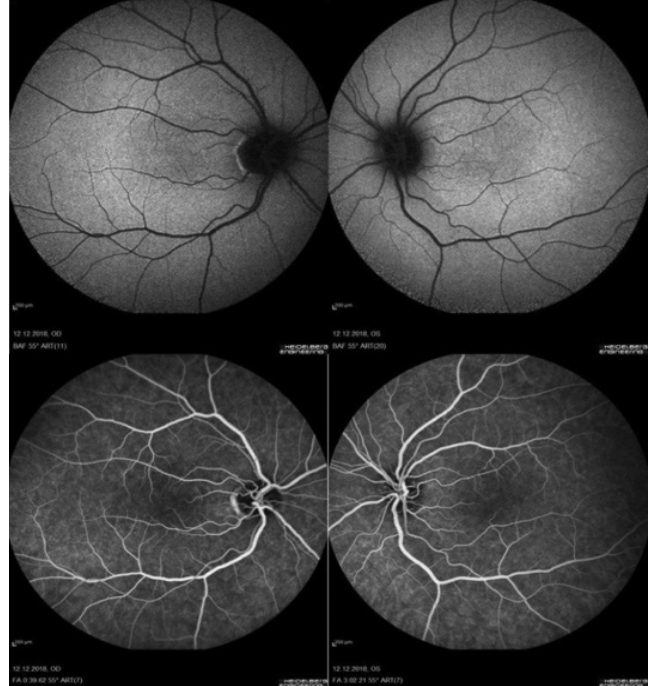
©Telif Hakkı 2020 Türk Oftalmoloji Derneği
Türk Oftalmoloji Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.

OKT görüntülerinde her iki gözde de iç retina tabakaları devamlılık gösteriyordu ve foveal depresyon izlenmedi. Fotreseptörlerin dış segmentleri uzamamıştı. Floresein anjiyografide foveanın avasküler bölgesinin olmadığı görüldü. OKTA, foveada avasküler bölgenin ve santral siyah boşluğun

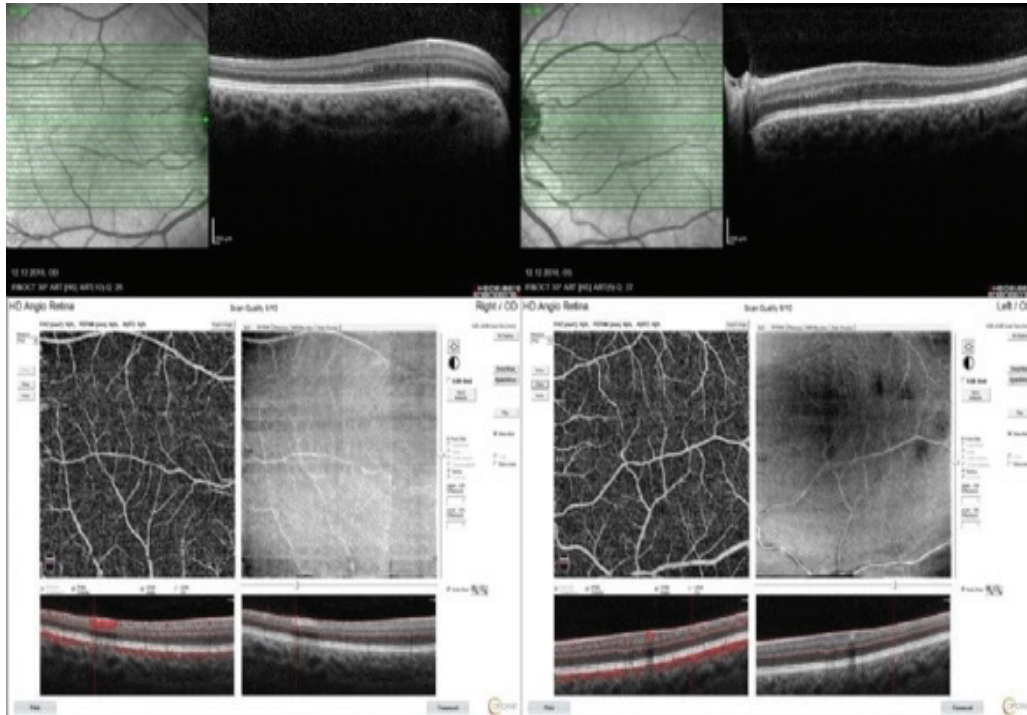


Şekil 1. Hastanın pigmentasyon kaybı veya iris transilüminasyonu izlenmeyen normal ön segment fotoğrafları (üst resimler) ve fovea refleksi olmayan hastanın fundus görüntüleri (alt resimler)

olmadığını doğruladı. Fundus otofloresans görüntülerinde de foveaya karşılık gelen alanda hipootofloresans görülmedi (Şekil 2, 3).



Şekil 2. Fundus otofloresansı, santral makülada (üst resimler) foveada hipootofloresans olmadığını gösterdi ve fundus floresein anjiyografi görüntülerinde foveada avasküler bölge (alt resimler) izlenmedi



Şekil 3. Optik koherens tomografide fovea depresyonu (üst resimler) olmadığı görüldü ve optik koherens tomografi anjiyografide foveada avasküler bölge (alt resimler) yoktu

Hasta bu yayın hakkında bilgilendirildi ve hastadan çekilen görüntülerin yayımlanması için yazılı onam alındı.

Tartışma

Bu olgu sunumunda, az gelişmiş fovea ve nistagmus ile ilişkili izole fovea hipoplazisi olan; ancak optik sinir hipoplazisi, AEVR, Stickler sendromu, albinizm, aniridi, mikroftalmi, nanofthalmi, prematüre retinopatisi, inkontinentia pigmenti veya akromatopsi gibi etiyolojik bir durumu bulunmayan bir hastayı sunuyoruz.

Fovea hipoplazisi hastaları görme keskinliğinde azalma ile başvurlar. Thomas ve ark.² OKT görüntülerine dayanarak fovea hipoplazisinde görme keskinliğinin prognozunu öngörmek için bir derecelendirme sistemi önermiştir. Yazarlar fovea gelişiminin durduğuna işaret eden 3 anahtar bulgu olduğunu belirtmiştir. Bunlar; pleksiform tabakanın foveola arkasına invazyonu, iç retina tabakalarının kısmen yer değiştirmesi ve fotoreseptörlerin dış segmentinin uzamasıdır. Bu olguda, ikisi de en kötü prognoza karşılık gelecek şekilde; foveal çukurluk yoktu ve fotoreseptörlerin dış segmentinde uzama izlenmedi. Ayrıca dış nükleer tabakada genişleme gözlenmedi. Bu bulgulara göre hastada evre 4 fovea hipoplazisi mevcuttu. Ancak hastanın EİDGK değeri sağ gözde 0,4 logMAR, sol gözde 0,1 logMAR idi. Foveanın yapısal özellikleri ile görme keskinliği arasında korelasyon olmayabilir; bunu daha iyi anlamak için daha fazla araştırmaya ihtiyaç vardır.³

Floresin anjiyografi ve fundus otofloresans görüntüleme, foveal avasküler alanı ve fovea hipootofloresansının eksikliğini belirlemek için kullanılan tekniklerdir. OKTA, retina mikrovasküler yapısının görüntülenmesi için kolay, hızlı ve non-invaziv bir yöntemdir ve fovea hipoplazisinde, yüzeyel ve derin kapiller tabakalardaki avasküler bölge yokluğunu ortaya koyabilir. Bu olguda her iki gözde de foveada avasküler bölge izlenmemiştir.

Fovea hipoplazisi OKT ile belirlenip derecelendirilebilmesine rağmen, daha ileri değerlendirme yapmak için fundus otofloresansı, floresan anjiyografi ve OKTA gibi farklı görüntüleme teknikleri kullanılabilir.^{5,6,7} Görme keskinliği

düşük olan hastaların multimodal görüntüleme yöntemleri ile değerlendirilmesi önerilir.

Etik

Hasta Onayı: Alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Editörler kurulu dışında olan kişiler tarafından değerlendirilmiştir.

Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: C.D., F.A., Konsept: O.F., C.D., Dizayn: C.D., F.A., S.N., Veri Toplama veya İşleme: O.F., C.D., Analiz veya Yorumlama: F.A., S.N., Literatür Arama: C.D., O.F., Yazan: C.D.

Çıkar Çatışması: Yazarlar tarafından çıkar çatışması bildirilmemiştir.

Finansal Destek: Yazarlar tarafından finansal destek almadıkları bildirilmiştir.

Kaynaklar

1. Al-Saleh AA, Hellani A, Abu-Amro KK. Isolated foveal hypoplasia: report of a new case and detailed genetic investigation. *Int Ophthalmol.* 2011;31:117-120.
2. 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.
3. Kirchner ID, Waldman CW, Sunness JS. A Series Of Five Patients With Foveal Hypoplasia Demonstrating Good Visual Acuity. *Retin Cases Brief Rep.* 2017;13:376-380.
4. Meyer CH, Lapolice DJ, Freedman SE. Foveal hypoplasia in oculocutaneous albinism demonstrated by optical coherence tomography. *Am J Ophthalmol.* 2002;133:409-410.
5. Sánchez-Vicente JL, Contreras-Díaz M, Llerena-Manzorro L, Rueda T, López-Herrero F, Molina-Socola FE, Muñoz-Morales A, Rodríguez de la Rúa-Franch E. Foveal Hypoplasia: Diagnosis Using Optical Coherence Tomography Angiography. *Retin Cases Brief Rep.* 2018;12:122-126.
6. Bazvand F, Karkhaneh R, Roohipour R, Rajabi MB, Ebrahimiadib N, Davoudi S, Modjtahedi BS. Optical Coherence Tomography Angiography in Foveal Hypoplasia. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina.* 2016;47:1127-1131.
7. Pakzad-Vaezi K, Keane PA, Cardoso JN, Egan C, Tufail A. Optical coherence tomography angiography of foveal hypoplasia. *Br J Ophthalmol.* 2017;101:985-988.