



Üveit Ayırıcı Tanısında Herediter Retina Distrofileri: Bir Olgu Üzerinden Klinik İpuçları

Inherited Retinal Dystrophies in the Differential Diagnosis of Uveitis: Clinical Clues from a Case

Demet Yabanoğlu^{1,2}, Pelin Özyol³, Esra Şahlı^{2,4}, Nilüfer Yalçındağ⁴

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

²Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Görme, Yapay Görme ve Az Görenlerin Rehabilitasyonu, Ankara, Türkiye

³SANKO Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Gaziantep, Türkiye

⁴Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Sayın Editör,

Herediter retina distrofileri (HRD), bazı olgularda enflamatuvar bulgularla ortaya çıkabilmekte; bu durum ayırıcı tanıda güçlük oluşturarak üveit ile karıştırılabilmektedir. Doğru klinik ayırımın, uygun tedavi

stratejilerinin belirlenmesinin yanında re/habilitatif yaklaşımların zamanlaması ve planlanmasında da belirleyici rol oynadığını vurgulamak istiyoruz.

Yirmi yedi yaşında kadın hasta, iki merkezde intermediyer üveit düşünülerek değerlendirilmiş, ancak tedaviye tipik yanıt izlenmemesi üzerine kliniğimize yönlendirilmiştir. Öyküsünden, gözlerde batma-rahatsızlık şikayetiyle başvurduğu; vitreusta hücre ve maküla ödem saptanması üzerine iki kez bilateral intravitreal triamsinolon asetonid (Kenakort-A®; Deva Holding A.Ş., İstanbul, Türkiye) enjeksiyonları uygulandığı; ardından 64 mg/gün sistemik kortikosteroid (metilprednizolon, Prednol®; Gensenta İlaç Sanayi ve Ticaret A.Ş., İstanbul, Türkiye) tedavisi başlandığı öğrenilmiştir. İkinci merkezde mevcut tedavisine 150 mg/gün azatiyoprin (İmuran®; Excella GmbH & Co. KG, Feucht, Almanya) eklendiği bilgisi alınmıştır.

QuantiFERON-TB Gold pozitifliği nedeniyle 300 mg/gün izoniazid (I.N.H®; Koçak Farma İlaç ve Kimya Sanayi A.Ş., Kapaklı, Tekirdağ, Türkiye) başlanmış olan olgunun; öz/soygeçmiş sorgulaması ve sistemik değerlendirmelerinde patoloji saptanmadı. Oftalmolojik muayenesinde görme keskinliği (Snellen, desimal) sağda 1,0; solda 0,8 düzeyindeydi. Ön segment muayenesinde aktif veya geçirilmiş üveiti düşündürecek bir bulgu saptanmadı. Göz içi basıncı bilateral 20 mmHg (Appl) ölçüldü. Fundus muayenesinde vitreus reaksiyonu saptanmadı; bilateral peripapiller beyaz gliyotik görünüm, solda papillada balmumu rengi solukluk, arteriyollerde daralma ve perivasküler beyaz gliyotik kılıflanma mevcuttu. Ek olarak mid/periferik retinada granüler pigmenter değişiklikler saptandı (Şekil 1A, B).

Anahtar Kelimeler: CC2D2A, ayırıcı tanı, elektoretinografi, fundus otofloresans, fundus flöresan anjiyografi, hereditör retina distrofileri, az görme re/habilitasyon, optik koherens tomografi, üveit, görme alanı

Keywords: CC2D2A, differential diagnosis, electoretinography, fundus autofluorescence, fundus fluorescein angiography, inherited retinal dystrophies, low vision re/habilitation, optical coherence tomography, uveitis, visual field

Cite this article as: Yabanoğlu D, Özyol P, Şahlı E, Yalçındağ N. Inherited Retinal Dystrophies in the Differential Diagnosis of Uveitis: Clinical Clues from a Case.

Türk J Ophthalmol. 2026;56:279-282

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Demet Yabanoğlu, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı; Ankara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Görme, Yapay Görme ve Az Görenlerin Rehabilitasyonu Tezli Yüksek Lisans Programı, Ankara, Türkiye

E-posta: demetybngl@gmail.com

ORCID-ID: orcid.org/0000-0003-4532-3543

Geliş Tarihi/Received: 17.01.2026

Revizyon Talebi/Revision Requested: 27.02.2026

Son Revizyon Alınma/Last Revision Received: 02.03.2026

Kabul Tarihi/Accepted: 05.03.2026

Yayın Tarihi/Publication Date: 26.08.2026

DOI: 10.4274/tjo.galenos.2026.65738



Telif Hakkı© 2026 Yazar(lar). Türk Oftalmoloji Derneği adına Galenos Yayınevi tarafından yayımlanmıştır.

Bu, Creative Commons Atıf-GayriTicari-TürevleriYaratılamaz 4.0 (CC BY-NC-ND) Uluslararası Lisansı kapsamında açık erişimli bir makaledir.

Fundus flöresein anjiyografi (FFA), konfokal taramalı lazer oftalmoskopi sistemiyle değerlendirildi (Heidelberg Retina Angiograph 2, Heidelberg Engineering, Almanya). Optik disk sınırları ve vasküler yapılar bilateral doğaldı, sızıntı izlenmedi. Mid/periferik alanlarda retina pigment epitel (RPE) değişikliklerine ikincil pencere defekti mevcuttu. Maküla ile peripapiller bölge göreceli olarak korunmuş görünmekteydi (Şekil 1C, D).

Fundus otofloresans (FOF), konfokal taramalı lazer oftalmoskopi yöntemiyle elde edildi (Spectralis HRA + OCT, Heidelberg Engineering, Almanya). Makülada simetrik, belirgin sınırlı hiperotofloresan halka izlendi. Optik disk çevresinde otofloresansın korunduğu karakteristik peripapiller hiperotofloresans görünümü mevcuttu (Şekil 1E, F).

Optik koherens tomografi (OKT) görüntüleri spektral-domain OKT yöntemiyle alındı (Spectralis OCT, Heidelberg Engineering, Almanya). Bilateral elipsoid zonda (EZ) perifoveal bölgede dalgalanmalar ve fokal kesintiler izlendi; subfoveal EZ hattı korunmuştu (Şekil 1G, H). Bilateral kistoid maküla ödemi (KMÖ) mevcuttu. Bilateral iç retina tabakalarının etkilendiği, retinoskizis kavitelerinin bulunduğu gözlemlendi. Ayrıca, retinal

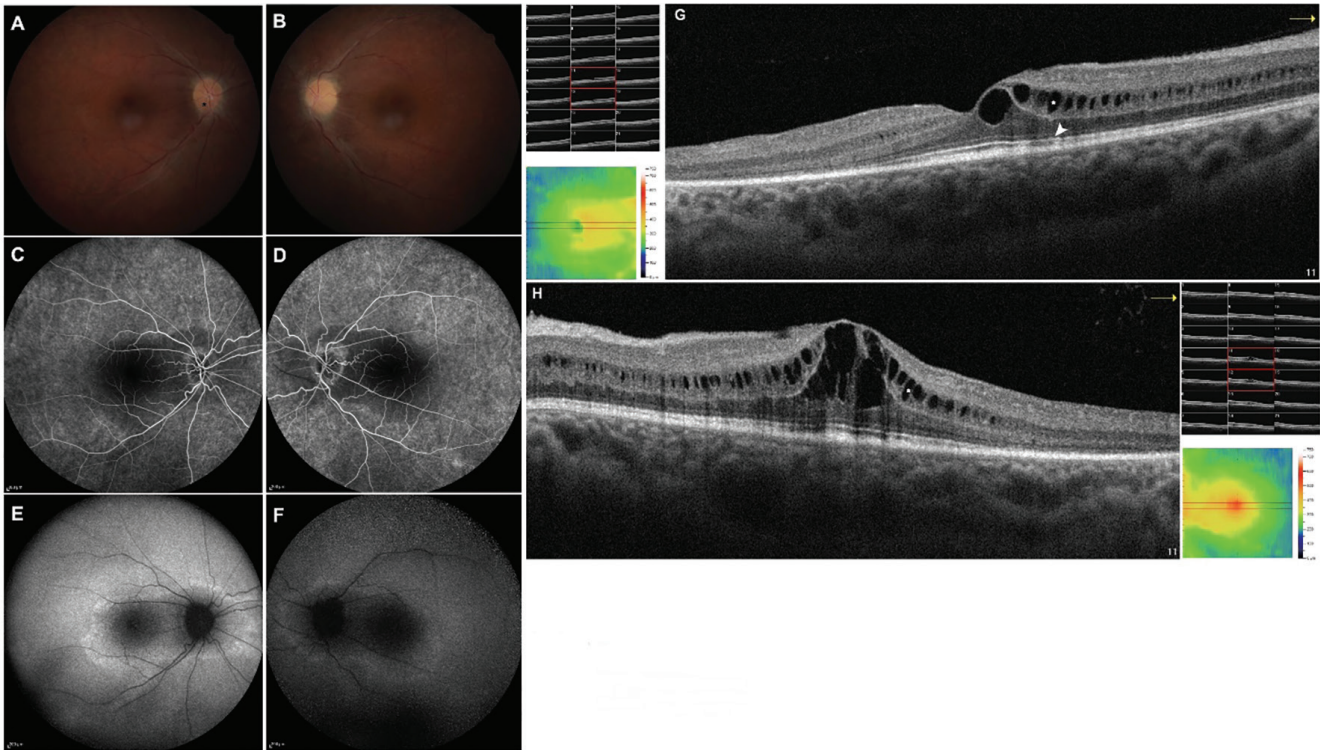
tabakaların karakteristik katmanlaşma görünümünü kaybettiği saptandı.

Görme alanı, SITA-Standard 24-2 programı kullanılarak değerlendirildi (Humphrey Field Analyzer II, Carl Zeiss Meditec, ABD). Bilateral konsantrik daralma saptandı (Şekil 2A, B).

Elektroretinografi (ERG), 2022 ISCEV standartlarına göre uygulandı (MonPack One, Metrovision, Perenchies, Fransa). Skotopik yanıtların tamamen silindiği, fotopik yanıtların ise belirgin derecede azaldığı görüldü. Bu kombinasyon, ileri evre rod-kon distrofisi ile uyumlu olarak yorumlandı (Şekil 2C).

Bulguların HRD ile uyumlu bulunması üzerine azatiyoprin kesildi, sistemik kortikosteroid tedavisi kademeli olarak azaltılarak kesildi. KMÖ için topikal brinzolamid (Britil®) eklendi. Genetik incelemede, CC2D2A geninde homozigot c.1028G>T (p.Trp343Leu) missense varyantı saptandı. Varyant, Amerikan Tıbbi Genetik ve Genomik Koleji kriterlerine göre klinik önemi bilinmeyen varyant (VUS) olarak sınıflandırıldı.

HRD'nin bazı alt tiplerinde mikroenflamatuvar süreçler ve immün yanıt değişikliklerinin gösterilmiş olması,



Şekil 1. Sağ (A) ve sol (B) göz renkli fundus fotoğrafları. Optik disk üzerinde perivasküler kılflanma izlendi (A, siyah asteriks). Sağ (C) ve sol (D) göz fundus flöresein anjiyografi kesitleri. Sağ (E) ve sol (F) göz fundus otofloresans görüntüleri. Sağ (G) ve sol (H) göz optik koherens tomografi kesitleri. EZ'de dalgalanmalar ve fokal kesintiler (G, beyaz ok) ile retinoskizis kaviteleri (G/H, beyaz asteriksler) izlendi

enflamasyonu andıran klinik tabloların patofizyolojik bir temeli olabileceğini düşündürmektedir.^{1,2} Bununla birlikte bu biyolojik zemin, enflamatuvar bulguların primer üveit olarak yorumlanmaması gerektiğine işaret eder.³ Literatürde, HRD'nin üveit ile karıştırıldığı ve uzun süreli kortikosteroid kullanımına bağlı oküler ve sistemik komplikasyonların geliştiği olgular bildirilmiştir.⁴ Günümüzde HRD için küratif bir tedavi bulunmamakla birlikte, erken tanı; re/habiliteasyonun zamanında başlatılması, destekleyici yaklaşımların planlanması ve uygun olgularda gen-odaklı tedavi seçeneklerinin değerlendirilmesi açısından önem taşımaktadır.⁵

Klinikte HRD'yi düşündüren klinik ve görüntüleme bulgularının tanınması önemlidir. Üveit benzeri bulgularla seyreden bu hasta grubunda, ani görme kaybının bulunmaması, öyküde HRD lehine ipucu bulunmaması ve üveit etiolojisine yönelik bir nedenin saptanamaması ortak özelliklerdir.³ Olgumuzda görme düzeyi korunmuş, arka kutup bulguları rutin muayenede tesadüfen saptanmış; öz/soygeçmişte yönlendirici bir bilgi elde edilememiştir.

Oftalmolojik muayenede HRD'ye bağlı enflamatuvar fenotipte genellikle bilateral ve simetrik bir tutulum izlenir. Enflamasyon şiddeti ile görme fonksiyonu arasındaki belirgin uyumsuzluk, altta yatan distrofik süreci düşündürebilecek önemli bir klinik ipucudur.⁶ Ön kamara enflamasyonu çoğu olguda bulunmamaktadır. Perivasküler kılıflanmanın tabloya eşlik etmesi üveit lehine yanıltıcı bir bulgu oluşturabilmektedir. Sunulan olguda ön kamarada enflamatuvar hücre izlenmemesi, bulguların bilateral simetrik olması ve arka segmente sınırlı kalması HRD lehine değerlendirilmiştir.

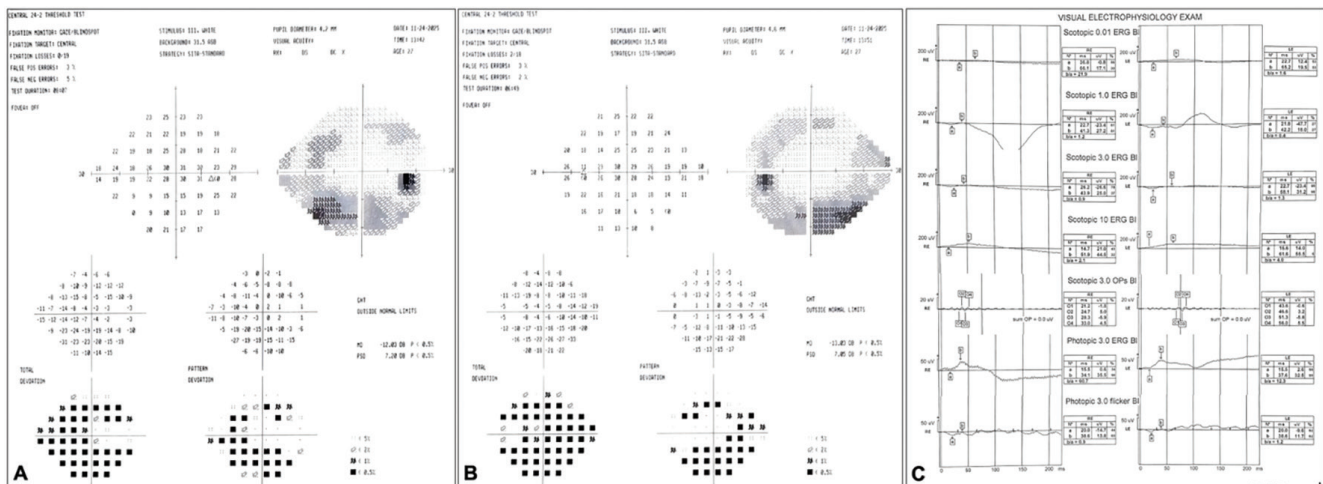
Hastalığın erken evrelerinde FFA ayırıcı tanıda sınırlı özgüllük gösterebilir. Dejeneratif sürecin ileri aşamalarında, geç dönem (6-8. dakika) FFA kesitlerinde optik disk veya

retinal vasküler sızıntı izlenebilmektedir.³ Sunulan olguda dikkat çeken temel bulgu, optik disk ile maküla arasındaki sınırlı korunmuş alan dışında, geniş RPE kayıplarının izlenmesidir. Optik disk ve retinal vasküler yapılarda sızıntı saptanmaması, erken evre enflamatuvar patern ile uyumlu olarak değerlendirilmiştir.

Üveit ile ilişkili HRD olgularında FOF görüntüleri ayırıcı tanıda önemli ipuçları sunmaktadır. HRD’de maküler bölgede sıklıkla keskin sınırlı ve bilateral simetrik parafoveal hiperotofloresan halka (ring sign) izlenirken, üveitte genellikle yamalı ve asimetrik bir dağılım izlenmektedir.^{7,8} Ayrıca optik disk çevresinde korunmuş otofloresansın varlığı (peripapiller sparing) HRD için karakteristik bir bulgu olarak kabul edilmektedir. Dejeneratif alanların çevresinde izlenen hiperotofloresan beneklenmelerden oluşan “speckled pattern” de HRD lehine değerlendirilen bir diğer bulgudur.³ Olgudaki parafoveal hiperotofloresan halka ve peripapiller korunmuş otofloresans alanı, HRD tanısını güçlü biçimde desteklemiştir. Ayrıca bu otofloresans paterni, FFA’da fovea ile optik disk arasında izlenen sınırlı korunmuş RPE alanı ile örtüşmektedir ([Şekil 1C-F](#)).

Literatürde, EZ'de dalgalanmalar veya fokal kesintiler HRD için karakteristik OKT bulguları olarak tanımlanmıştır. KMÖ, HRD'ye eşlik eden enflamasyonun sık görülen bir bileşeni olup, iç retina tabakalarının tutulumu özellikle iç nükleer tabakada izlenen retinoskizis alanları bu hastalık grubunda sık gözlenen diğer yapısal değişikliklerdir. Ayrıca retinal sinir lifi tabakasında (RSLT) sektörel kalınlaşmaların (mikroödem) görülebileceği bildirilmiştir.⁹ Olgumuzun OKT bulguları literatürle uyumlu olmakla birlikte RSLT analizinde belirgin bir sektörel kalınlaşma saptanmamıştır.

Fonksiyonel değerlendirmede çok erken evrelerde ERG ile görme alanı arasındaki uyumsuzluk, HRD ile üveitin ayırt edilmesinde değerli bir klinik parametredir.¹⁰



Şekil 2. Sağ (A) ve sol (B) göz görme alanları ve elektroretinogram (C)

Elektrofizyolojik yanıtların belirgin derecede azalmış olmasına karşın görme alanının görece korunmuş olması, fotoreseptör dış segment tutulumunun sınırlı olduğu erken evre HRD lehine yorumlanmaktadır. Olgumuzda skotopik ERG yanıtlarının kaybolmuş olması, rod sisteminin etkilendiğini göstermektedir. Ek olarak, görme alanında konsantrik daralmanın gelişmiş olması da hastalığın fonksiyonel açıdan ileri evrede olduğunu düşündürmektedir.

Tanısal süreçte HRD olasılığının göz ardı edildiği durumlarda, tedaviye yanıt paterni ayırıcı tanıda önemli ipuçları sağlayabilir.³ HRD'ye eşlik eden enflamatuvar bulgular, sistemik veya lokal kortikosteroidlerle kısmi ve geçici düzelme gösterebilmekte ve kısa sürede yineleme eğiliminde olmaktadır. Bu kalıcı olmayan yanıt-yineleme davranışı, yanlış tanı alan HRD olgularında bildirilmiştir.² Bu nedenle tedaviye verilen yanıtın dikkatle değerlendirilmesi tanısal açıdan önem taşımaktadır.

Olgumuzda saptanan CC2D2A varyantı VUS olarak sınıflandırıldığından, klinik fenotiple nedensel ilişkisi henüz kesinlik kazanmamıştır. Bununla birlikte, bialelik CC2D2A varyantlarının izole rod-kon distrofisiyle ilişkili olabileceği bildirilmiş; CC2D2A proteininin fotoreseptör connecting cilium/transition zone bölgesinde yer aldığı ve dış segment protein trafiğinde rol oynadığı gösterilmiştir.^{11,12} Bu bulgular, olgumuzdaki enflamatuvar başlangıç ile siliyer disfonksiyon arasında olası bir biyolojik bağlantıyı düşündürmekte ve CC2D2A ilişkili retinal distrofilerde enflamatuvar fenotipin henüz yeterince tanımlanmamış olabileceğine işaret etmektedir.

Sonuç olarak, enflamatuvar görünümü taklit eden olağandışı klinik tablolarda HRD'nin ayırıcı tanıda akılda tutulması, tanısal doğruluğun ötesinde hastanın uzun dönem izlem ve yönetiminin doğru çerçevede planlanmasını mümkün kılar. Tanıda yaşanan gecikmeler ise yalnızca klinik kararları değil, re/habiliteasyon ve psikososyal destek süreçlerinin zamanlamasını da olumsuz etkileyerek hastanın yaşam kalitesinde kayba neden olabilir.

Etik

Hasta Onayı: Bu çalışmada yer alan klinik bulguların ve görsel materyallerin bilimsel amaçlarla yayınlanması için hastadan bilgilendirilmiş yazılı onam alınmıştır.

Beyan

Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: N.Y., P.Ö., Konsept: D.Y., N.Y., Dizayn: D.Y., N.Y., Veri Toplama veya İşleme: D.Y., P.Ö., E.Ş., N.Y., Analiz veya Yorumlama: D.Y., P.Ö., E.Ş., N.Y., Literatür Arama: D.Y., N.Y., Yazan: D.Y., P.Ö., E.Ş., N.Y.

Çıkar Çatışması: Yazarlar bu makale ile ilgili olarak herhangi bir çıkar çatışması bildirmemiştir.

Finansal Destek: Çalışmamız için hiçbir kurum ya da kişiden finansal destek alınmamıştır.

Kaynaklar

1. Murro V, Mucciolo DP, Sodi A, Vannozzi L, De Libero C, Simonini G, Rizzo S. Retinal capillaritis in a CRB1-associated retinal dystrophy. *Ophthalmic Genet.* 2017;38:555-558.
2. Hung JH, Jain T, Khatri A, Nguyen BT, Nguyen CD, Yavari N, Mobasserian A, Karaca I, Saeed Mohammadi S, Gupta AS, Or CMC, Akhavanrezaayat A, Yasar C, Saengsirinavin AO, Than NTT, Anover FA, Elaraby O, El Feky D, Yoo WS, Zhang X, Thng ZX, Do DV, Nguyen QD. Inherited retinal disease-associated uveitis. *Surv Ophthalmol.* 2025;70:951-981.
3. Sarici K, Vyas A, Iannaccone A. The double-edged sword of inflammation in inherited retinal degenerations: clinical and preclinical evidence for mechanistically and prognostically impactful but treatable complications. *Front Cell Dev Biol.* 2023;11:1177711.
4. Hettinga YM, van Genderen MM, Wieringa W, Ossewaarde-van Norel J, de Boer JH. Retinal dystrophy in 6 young patients who presented with intermediate uveitis. *Ophthalmology.* 2016;123:2043-2046.
5. Öner A. Recent Advancements in gene therapy for hereditary retinal dystrophies. *Turk J Ophthalmol.* 2017;47:338-343.
6. Alekseev O, Adamus G, Iannaccone A. Inflammatory findings in autosomal recessive retinitis pigmentosa (ARRP) associated with EYS gene mutations. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2021;62:3234.
7. Oishi A, Miyata M, Numa S, Otsuka Y, Oishi M, Tsujikawa A. Wide-field fundus autofluorescence imaging in patients with hereditary retinal degeneration: a literature review. *Int J Retina Vitreous.* 2019;5(Suppl 1):23.
8. Mauschitz MM, Zeller M, Sagar P, Biswal S, Guzman G, Terheyden JH, Meyer CH, Holz FG, Heinz C, Pleyer U, Finger RP, Wintergerst MWM. Fundus autofluorescence in posterior and panuveitis: an under-estimated imaging technique: a review and case series. *Biomolecules.* 2024;14:515.
9. Birtel TH, Birtel J, Hess K, Clemens AC, Lindner M, Herrmann P, Holz FG, Gliem M. Analysis of imaging biomarkers and retinal nerve fiber layer thickness in RPGR-associated retinitis pigmentosa. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2021;259:3597-3604.
10. Talib M. Inherited retinal degenerations: clinical characterization on the road to therapy. Doctoral Thesis. Leiden: Leiden University; 2022. Accessed March 02, 2026. <https://hdl.handle.net/1887/3250802>.
11. Méjécase C, Hummel A, Mohand-Saïd S, Andrieu C, El Shamieh S, Antonio A, Condroyer C, Boyard F, Foussard M, Blanchard S, Letexier M, Saraiva JP, Sahel JA, Zeitz C, Audo I. Whole exome sequencing resolves complex phenotype and identifies CC2D2A mutations underlying non-syndromic rod-cone dystrophy. *Clin Genet.* 2019;95:329-333.
12. Bachmann-Gagescu R, Phelps IG, Stearns G, Link BA, Brockerhoff SE, Moens CB, Doherty D. The ciliopathy gene cc2d2a controls zebrafish photoreceptor outer segment development through a role in Rab8-dependent vesicle trafficking. *Hum Mol Genet.* 2011;20:4041-4055.