



Optik Koherens Tomografi ile 13 Yıl Takip Edilen Bietti Kristalin Distrofi Olgusunda Unilateral Aseptomatik Tam Kat Maküla Deliği

Asymptomatic Unilateral Full-Thickness Macular Hole in a Patient with Bietti Crystalline Dystrophy During 13-Year Follow-up with Optical Coherence Tomography

Ali Osman Saatci*, Mustafa Kayabaşı*, Remzi Avcı**

*Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

**Retina Göz Hastanesi, Bursa, Türkiye

Öz

2008 yılında ilerleyici görme kaybı nedeniyle yapılan muayene ile Bietti kristalin distrofisi tanısı alan 39 yaşında kadın hasta, 2021 yılına kadar optik koherens tomografi ile takip edildi. Son rutin göz muayenesinde, herhangi bir semptom tanımlamayan hastada; sol gözde intakt foveola ile birlikte hafif ekstantrik yerleşimli tam kat maküla deliği olduğu görüldü. Cerrahi tedavi önerilmedi. Tam kat maküla deliğinin patogenezi belirsiz olmakla beraber önceki muayenelerinde hafif bir maküla ödemi ve vitreoretinal yüzey değişikliği mevcuttu. Bununla beraber dejeneratif bir sürecin de rol oynaması mümkündür.

Anahtar Kelimeler: Bietti kristalin distrofisi, maküla, maküla deliği, optik koherens tomografi

Abstract

A 39-year-old woman with progressive bilateral visual decline was diagnosed as having Bietti crystalline dystrophy in 2008. The disease course was monitored with optical coherence tomography until 2021. During the last routine eye examination in 2021, a full-thickness, slightly eccentric, visually asymptomatic macular hole with an intact foveola was noted in the left eye. No surgical treatment was recommended. The pathogenesis of full-thickness macular hole remained unclear as there were only subtle signs of prior very mild macular edema and vitreomacular interface abnormality. A degenerative process was also possible.

Keywords: Bietti crystalline dystrophy, macula, macular hole, optical coherence tomography

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Ali Osman Saatci, Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

E-posta: osman.saatci@yahoo.com **ORCID-ID:** orcid.org/0000-0001-6848-7239

Geliş Tarihi/Received: 27.01.2022 **Kabul Tarihi/Accepted:** 28.03.2022

Cite this article as: Saatci AO, Kayabaşı M, Avcı R. Asymptomatic Unilateral Full-Thickness Macular Hole in a Patient with Bietti Crystalline Dystrophy During 13-Year Follow-up with Optical Coherence Tomography. Turk J Ophthalmol 2022;52:212-215

©Telif Hakkı 2022 Türk Oftalmoloji Derneği
Türk Oftalmoloji Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından yayınlanmıştır.

Giriş

Bietti kristalin distrofisi (BKD), retina ve daha az sıklıkla limbusta, parlak sarı renkli kristalin birikimleri ile karakterize ve progresif koryoretinal atrofi ile birlikte esas olarak arka kutupta başlayan, nadir, genetik kökenli bir retinal distrofidir.^{1,2,3}

Daha önce BKD hastalarında bildirilen nadir maküla komplikasyonları arasında maküla deliği,^{4,5,6,7} kistoid maküla ödemi,⁸ subfoveal nörosensoryel dekolman,⁹ ve maküler neovasküler membran^{10,11,12} yer almaktadır.

İlk muayeneden 13 yıl sonra tek taraflı tam kat maküla deliği gelişen bir kadın olgunun longitudinal optik koherens tomografi (OKT) takibini bildiriyoruz.

Olgu Sunumu

Otuz dokuz yaşında, diğer açıdan sağlıklı ve en az 10 yıldır görmeye iki taraflı ilerleyici azalma izlenen bir kadın hasta 2008 yılında muayene edildi. Hastanın aile öyküsünde akrabalık veya benzer bulgular gösteren aile üyesi yoktu. Hastanın yapılan muayenesinde en iyi düzeltilmiş görme keskinliği Snellen eşeli ile her iki gözde 6/10 idi. Her iki gözde üst korneal limbusta kristalin birikimleri izlendi. Göz içi basıncı her iki gözde 16 mmHg idi. Fundus muayenesi ve floresein anjiyografide her iki gözde retina pigment epiteli (RPE) atrofisi alanları ile ilişkili arka kutup ve çevre retinada dağınık, refraktif retina birikimleri izlendi (Şekil 1 A-D). OKT'de intraretinal hiperreflektif noktalar, Bruch membranı-RPE kompleksi üzerinde parlak plaklar ve dış retina tübülayonları tespit edildi (Şekil 1 E,F). Klinik olarak BKD tanısı kondu ve hasta 2008-2018 yılları arasında birçok kez muayene edilerek ardışık OKT görüntüleri kaydedildi (Şekil 2 A-H).

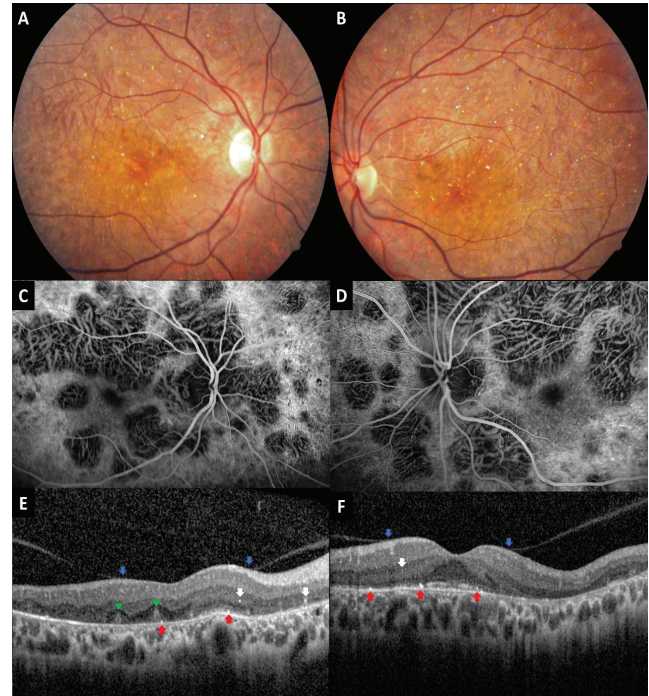
Hasta, koronavirüs hastalığı kaynaklı kapanma süreci nedeniyle uzun bir aradan sonra, Aralık 2021'de muayene edildi. Ancak hasta yakın dönemde görme ile ilgili herhangi bir semptomu olmadığını ifade etti. Snellen eşeliyle en iyi düzeltilmiş görme keskinliği sağ gözde -2,00 -2,25x15 (sferik, silindirik x eksen) düzeltme ile 4/10 ve sol gözde -3,75 -1,00x150 düzeltme ile 6/10 idi. Bilateral ön segment muayenesi normaldi. Her iki arka kutupta retinal kristalin birikimi sayısının azaldığı ve koryoretinal atrofinin ilerlediği görüldü (Şekil 3 A-D). Bununla birlikte, seri OKT kesitleri ve en-face OKT anjiyografi görüntülerinde, sol gözde intakt foveola ile birlikte hafif ekstantrik yerleşimli tam kat maküla deliği olduğu görüldü (Şekil 4 A-G). Hasta asemptomatik olduğundan ve delik görünümü sadece iki ardışık B-taramada 132 µm aralıkla gözlemlendiğinden ameliyat önerilmedi ve izlemlerin daha sık yapılması önerildi.

Tartışma

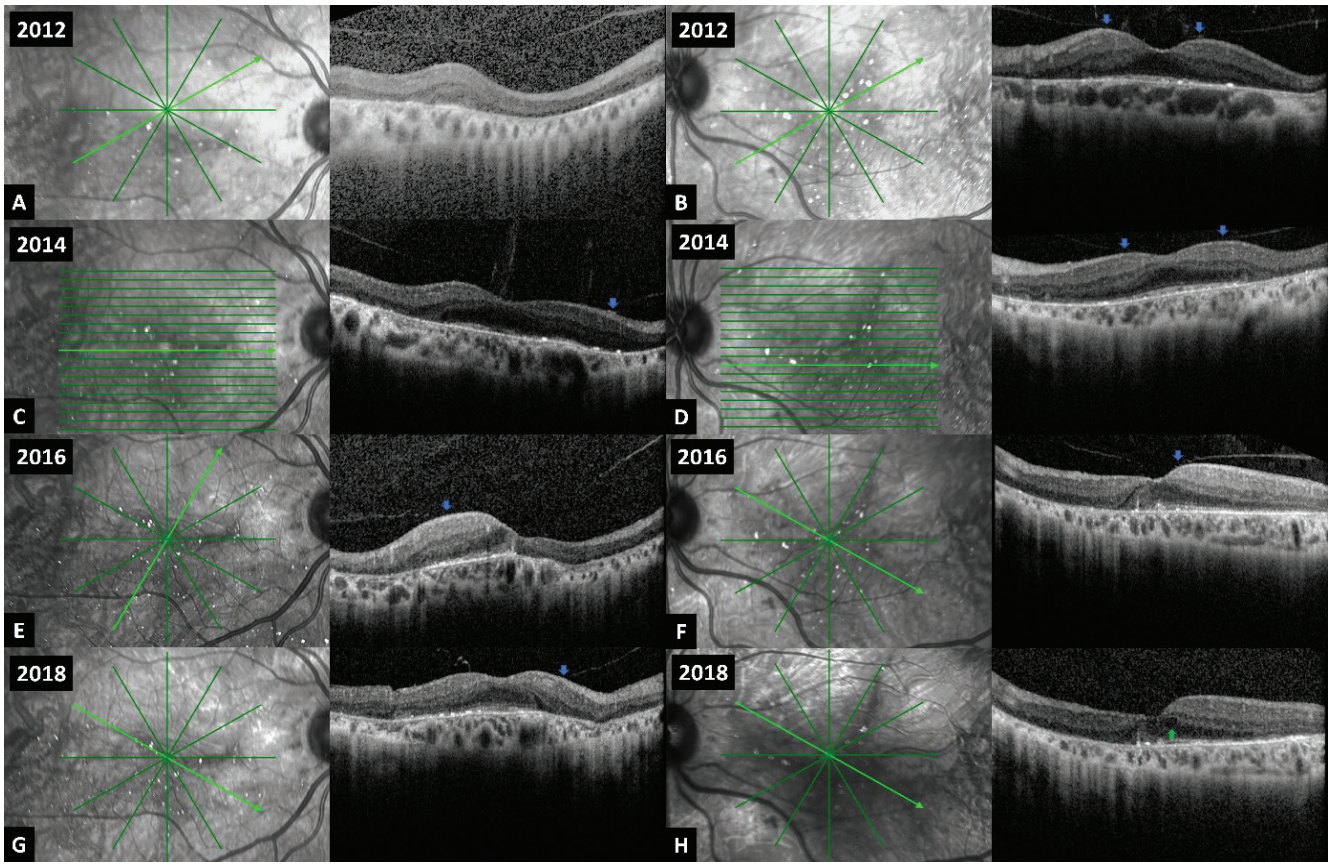
Kısmi ve tam kat maküla defektleri fovea üzerindeki traksiyonel kuvvetlerden veya anormal arka vitreus dekolmanı ve epiretinal membranın kontraksiyonundan kaynaklanabilir. Ayrıca kistoid maküla ödemi ve yüksek miyopi de maküla deliği oluşumuna neden olabilmektedir.¹³

BKD'li hastalarda maküla deliği izlendiğini bildiren sadece birkaç rapor bulunmaktadır ve bu nedenle, patogeneze hala netlik kazanmamıştır. Bagolini ve Ioli-Spada,⁴ BKD'li sekiz hastadan oluşan bir seri bildirmiştir ve bu hastalardan ikisini daha önce Bietti takip etmiştir. Bu hastalardan biri 31 yaşında, ileri derecede miyopik, bilateral retina dekolmanı ve tek taraflı maküla deliği olan bir kadın hastaydı. Daha önce, ilk muayeneden üç yıl sonra evre 4 tam kat tek taraflı maküla deliği ve çevresinde maküla dekolmanı gelişen 21 yaşında bir erkek hastayı bildirmiştik.⁵ Ji ve ark.⁶ Yuzawa'nın¹ klinik hastalık evrelemesine göre evre 3 BKD'li 32 yaşındaki bir erkek hastada bilateral maküla deliği görüldüğünü bildirmiştir. Ameliyat yapılmamış ve yazarlar maküla deliği gelişiminin patogenetik mekanizması hakkında ayrıntılı bilgi vermemişlerdir. Nourinia ve ark.⁷, 10 yıl boyunca takip edilen ve tek taraflı tam kat maküla deliği gelişen 42 yaşındaki bir erkek hastayı bildirmiştir. Pars plana vitrektomi ile birlikte iç limitan membran soyulması ve gaz enjeksiyonu yapılmış ve ameliyattan sonra delik başarılı bir şekilde kapanmıştır.

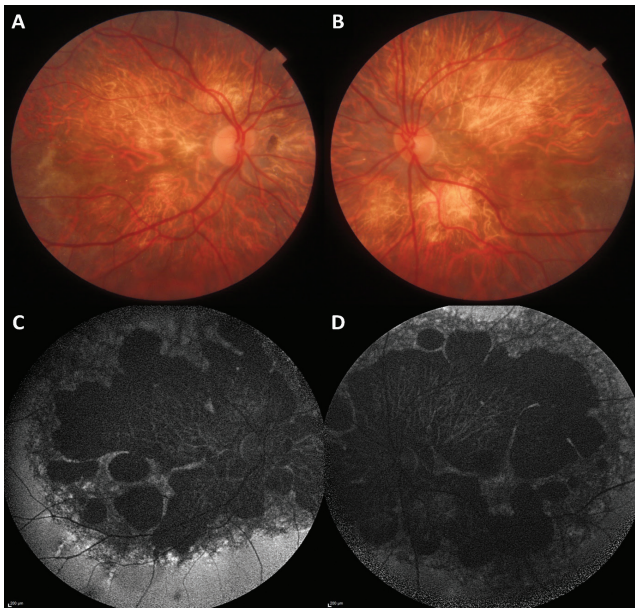
Bizim olgumuzda tam kat maküla deliğinin patogenezi net değildir. Sol göze ait daha önce çekilen tüm OKT kesitlerini tekrar analiz ettik ve kesitlerin bazılarında hafif bir maküla ödemi ve vitreomaküler yüzey değişikliği olduğunu saptadık. Delik oluşumunda bir dejeneratif süreç de etken olmuş olabilir.



Şekil 1. 2008'de yapılan muayene. Sağ (A) ve sol (B) gözlere ait renkli fundus görüntülerinde arka kutupta hafif koryoretinal atrofi ve dağınık intraretinal kristaller görülmektedir. Sağ (C) ve sol (D) gözlerin kompozit venöz faz floresein anjiyogramında koryoretinal atrofi alanlarına karşılık gelen yama tarzı hipofloresan alanlar izlenmektedir. Sağ (E) ve sol (F) gözlere ait optik koherens tomografi kesitlerinde, intraretinal kristallere karşılık gelen birkaç hiperreflektif nokta (beyaz oklar), vitreoretinal adezyonlar (mavi oklar), dış retina tübülayonları (yeşil ok uçları) ve Bruch membranı- RPE kompleksinin (kırmızı oklar) üstünde parlak plaklar görüldü



Şekil 2. 2012 -2018 yılları arasında çekilen sağ (A, C, E, G) ve sol (B, D, F, H) gözlere ait reflektans görüntüleri ile ardışık optik koherens tomografik kesitleri. Sol gözde hafif kistik maküla değişiklikleri dikkati çekmektedir (yeşil ok). Vitreoretinal adezyonlar mavi okla işaretlenmiştir

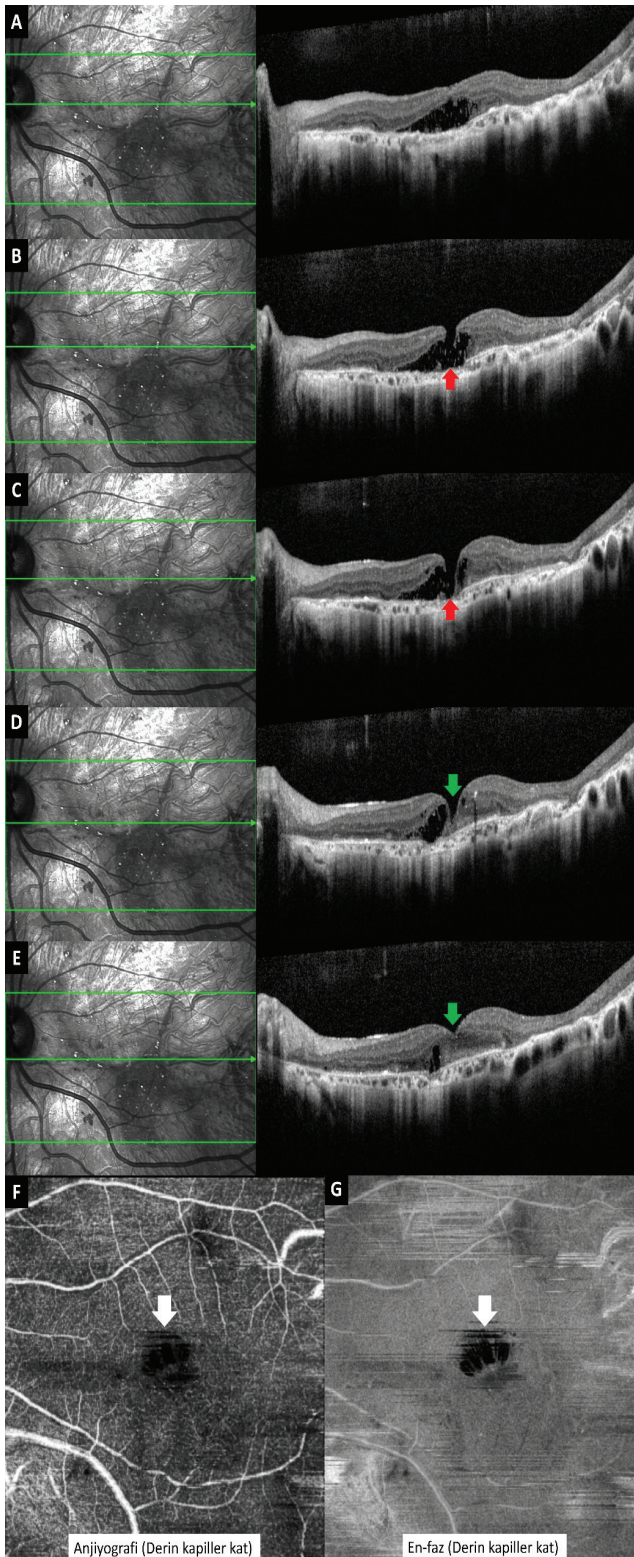


Şekil 3. 2021'de yapılan muayene. Sağ (A) ve sol (B) gözlere ait renkli fundus fotoğraflarında belirgin koryoretinal atrofi ve arka kutupta intraretinal kristallerin neredeyse tamamen kaybolduğu izlenmektedir. Sağ (C) ve sol (D) gözlerin fundus otofloresans görüntülerinde yaygın hipofloresan alanlar görülmektedir

Talib ve ark.¹⁴ koroideremi ve tek taraflı tam kat maküler delikli bir olguda yaptıkları gözlemleri paylaşmışlar ve dış retina hücrelerinden kaynaklanan kronik düşük dereceli enflamasyonun delik oluşumuna katkıda bulunmuş olabileceğini ileri sürmüşlerdir. Öte yandan, traksiyon kuvvetlerini iç retinadan dış retina ileten Müller hücreleri, santral fotoreseptör tabakası defektleri ve hatta nörosensöriyel retina dekolmanı gelişmesinde bir rol oynayabilir.¹³

Hasta, muhtemelen tam kat deliğin hafif eksantrik konumu ve foveanın intact olması nedeniyle asemptomatik olduğu için bu aşamada hastanın izlemi yeterli görüldü. Sol gözünde diğer gözüne göre daha az koryoretinal atrofi vardı ve daha iyi gören gözdü.

Tam kat maküla deliği, BKD ile ilişkili olarak çok nadir ortaya çıkar ve henüz bilinmeyen ve muhtemelen multifaktöriyel bir patogeneze sahiptir. Maküla deliği de dahil her türlü maküla değişikliğini saptamak için BKD'li hastalarda oftalmolojik muayenelerin daha sık yapılmasını ve hastaların tomografi ile izlenmesini öneriyoruz.



Şekil 4. Sol göze ait 132 µm aralıklarla (A-E) çekilen ardışık optik koherens tomografik kesitlerde intakt foveola (yeşil oklar) ve tam kat eksantrik delik (kırmızı oklar) görülmektedir. Optik koherens tomografi anjiyografik kesiti (F) ve derin vasküler pleksusun en-face görüntüsü (G), deliğe (beyaz oklar) karşılık gelen alanda santral akım olmadığını ortaya koymaktadır

Etik

Hasta Onayı: Alındı

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

Yazarlık Katkıları

Konsept: A.O.S., M.K., R.A., Dizayn: A.O.S., M.K., R.A., Veri Toplama veya İşleme: A.O.S., M.K., R.A., Analiz veya Yorumlama: A.O.S., M.K., R.A., Literatür Arama: A.O.S., M.K., R.A., Yazan: A.O.S., M.K., R.A.,

Çıkar Çatışması: Yazarlar tarafından çıkar çatışması bildirilmemiştir.

Finansal Destek: Yazarlar tarafından finansal destek almadıkları bildirilmiştir.

Kaynaklar

1. Yuzawa M, Mae Y, Matsui M. Bietti's crystalline retinopathy. *Ophthalmic Paediatr Genet.* 1986;7:9-20.
2. Osman Saatci A, Can Doruk H. An Overview of Rare and Unusual Clinical Features of Bietti's Crystalline Dystrophy. *Med Hypothesis Discov Innov Ophthalmol.* 2014;3:51-56.
3. Bozkurt B, Ozturk BT, Kerimoglu H, Irkeç M, Pekel H. In vivo confocal microscopic findings of 2 patients with Bietti crystalline corneoretinal dystrophy. *Cornea.* 2010;29:590-593.
4. Bagolini B, Ioli-Spada G. Bietti's tapetoretinal degeneration with marginal corneal dystrophy. *Am J Ophthalmol.* 1968;65:53-60.
5. Saatci AO, Yaman A, Berk AT, Söylev MF. Macular hole formation in Bietti's crystalline retinopathy. A case report. *Ophthalmic Genet.* 1997;18:139-141.
6. Ji SX, Yin XL, He XG, Yuan RD, Ye J, Liu SZ, Gan XM, Dong Y. Bietti crystalline dystrophy with bilateral macular holes. *Retin Cases Brief Rep.* 2009;3:361-363.
7. Nourinia R, Dehghan MH, Fekri S. Outcome of Macular Hole Surgery in Bietti Crystalline Dystrophy. *J Ophthalmic Vis Res.* 2017;12:338-341.
8. Saatci AO, Doruk HC, Yaman A. Cystoid Macular Edema in Bietti's Crystalline Retinopathy. *Case Rep Ophthalmol Med.* 2014;2014:964892.
9. Padhi TR, Kesarwani S, Jalali S. Bietti crystalline retinal dystrophy with subfoveal neurosensory detachment and congenital tortuosity of retinal vessels: case report. *Doc Ophthalmol.* 2011;122:199-206.
10. Atmaca LS, Muftuoglu O, Atmaca-Sonmez P. Peripapillary choroidal neovascularization in Bietti crystalline retinopathy. *Eye (Lond).* 2007;21:839-842.
11. Nachiappan K, Krishnan T, Madhavan J. Ranibizumab for choroidal neovascular membrane in a rare case of Bietti's crystalline dystrophy: a case report. *Indian J Ophthalmol.* 2012;60:207-209.
12. Kobat SG, Gul FC, Yusufoglu E. Bietti crystalline dystrophy and choroidal neovascularization in childhood. *Int J Ophthalmol.* 2019;12:1514-1516.
13. Bringmann A, Unterlauff JD, Barth T, Wiedemann R, Rehak M, Wiedemann P. Müller cells and astrocytes in tractional macular disorders. *Prog Retin Eye Res.* 2022;86:100977.
14. Talib M, Koetsier LS, MacLaren RE, Boon CJF. Outcome of Full-Thickness Macular Hole Surgery in Choroideremia. *Genes (Basel).* 2017;8:187.