



Pigmente Paravenöz Retinokoroidal Atrofi ile Birlikte Kistoid Maküla Ödemi Olan Çocuk Hastada Multimodal Görüntüleme

Multimodal Imaging of Pigmented Paravenous Retinochoroidal Atrophy in a Pediatric Patient with Cystoid Macular Edema

● Jale Menteş, ● Cumali Değirmenci

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

Öz

Bu olgu sunumunda amaç pigmente paravenöz retinokoroidal atrofi (PPRKA) ile birlikte kistoid maküla ödemi (KMÖ) olan bir hastada multimodal görüntüleme özelliklerinin gösterilmesidir. Yedi yaşında kız çocuğu kliniğimize hafif görme bulanıklığı ve gece görmeye azalma şikayeti ile başvurdu. En iyi düzeltilmiş görme keskinlikleri her iki gözde 10/10 idi. Fundus muayenesinde retinal damarlar boyunca ve optik disk çevresinde atrofik alanlar görüldü. Mid-periferel retinada birkaç tane noktasal paravenöz pigmentasyon izlendi. Fundus otofloresans PPRKA ile uyumluydu. Spektral domain optik koherens tomografide (OKT) KMÖ olduğu ve maküla dışında dış retina katlarında kayıp görüldü, makülada retinal katlarda kayıp yoktu. OKT anjiyografide koryokapillaris tabakası ve akımı normaldi. Hasta yaklaşık olarak 6 ay takip edildi ve KMÖ ile klinik durumunda değişiklik olmadı. Oküler enflamasyon olmadan KMÖ görülmesi PPRKA için sıradışı bir bulgudur ve PPRKA etiyolojisinde kronik veya latent enflamasyon olabileceğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: Kistoid maküla ödemi, optik koherens tomografi anjiyografi, pigmente paravenöz retinokoroidal atrofi

Abstract

The aim of this case report is to present the multimodal imaging characteristics of pigmented paravenous retinochoroidal atrophy (PPRCA) in a pediatric patient with cystoid macular edema (CME). A 7-year-old girl was admitted to our clinic with complaints of mild blurred vision and poor night vision. Best corrected visual acuity was 10/10 in both eyes. Fundus examination showed atrophic areas around the optic nerve and along the retinal vessels in both eyes. A few small dot-shaped paravenous pigmentations were observed in the mid-peripheral retina. Fundus autofluorescence was consistent with PPRCA. Spectral-domain optical coherence tomography (OCT) revealed the presence of CME and loss of the outer retinal layers outside the macula, with intact retinal layers in the macula. OCT angiography revealed normal choriocapillaris vasculature and flow. The patient was followed up for 6 months but showed no change in CME or clinical appearance. CME without ocular inflammation is an unusual finding of PPRCA and may suggest the involvement of chronic or latent inflammation in the etiology of PPRCA.

Keywords: Cystoid macular edema, optical coherence tomography angiography, pigmented paravenous retinochoroidal atrophy

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Cumali Değirmenci, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

E-posta: cudegirmenci@yahoo.com ORCID-ID: orcid.org/0000-0002-8268-536X

Geliş Tarihi/Received: 21.01.2022 **Kabul Tarihi/Accepted:** 04.08.2022

Cite this article as: Menteş J, Değirmenci C. Multimodal Imaging of Pigmented Paravenous Retinochoroidal Atrophy in a Pediatric Patient with Cystoid Macular Edema. Turk J Ophthalmol 2022;52:432-435

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

Giriş

Pigmente paravenöz retinokoroidal atrofi (PPRKA), retina damarları ve retina pigment epiteli (RPE) boyunca pigment birikimi ve bilateral koryokapillaris atrofi ile karakterizedir. Tanı genellikle fundusun tipik ve karakteristik görünümüne dayanır. PPRKA'nın etiyolojisi bilinmemekle birlikte kalıtsal hastalık ya da tetikleyen enflamatuvar bir durum ile ilişkili olduğu düşünülmektedir.^{1,2,3,4,5}

PPRKA progresif olmayan veya yavaş ilerleyen oküler bir hastalıktır ve görme prognozu genellikle iyidir. Maküla tutulumu nadirdir, ancak maküla RPE atrofi, koroidal incelleme, pigmenter maküla dejenerasyonu, epiretinal membran ve lameller delikler gibi maküla değişiklikleri görülebilir.^{1,2} Bugüne kadar sadece bir olguda aktif enflamasyon izlenen PPRKA'ya kistoid maküla ödeminin (KMÖ) eşlik ettiği bildirilmiştir.³ Bu olgu sunumunda, KMÖ olan ancak oküler enflamasyon bulgusu olmayan bir pediatrik hastada PPRKA'nın multimodal görüntüleme özellikleri sunulmaktadır.

Olgu Sunumu

Yedi yaşında kız çocuğu kliniğimize hafif bulanık görme ve gece görmeye azalma şikayeti ile başvurdu. Ailede kalıtsal retina hastalığı öyküsü yoktu. On beş aylıkken kökeni bilinmeyen viral bir hastalık nedeniyle hastaneye yatış öyküsü mevcuttu. Olgunun ebeveynlerinden yazılı bilgilendirilmiş onam alındı.

En iyi düzeltilmiş görme keskinliği 10/10 ve göz içi basıncı her iki gözde 12 mmHg idi. Biyomikroskopik muayenede ön segmentte özellik saptanmadı ve vitreusta hücre ya da flare izlenmedi. Fundus muayenesinde her iki gözde optik sinir çevresinde ve retina damarları boyunca atrofik RPE alanları görüldü. Orta periferik retinada birkaç adet küçük, nokta şeklinde paravenöz pigmentasyon izlendi.

Renkli fundus görüntüleme (Visucam 524 Fundus Camera, Carl Zeiss Meditec AG, Jena, Almanya), fundus otofloresansı (FOF), spektral domain optik koherens tomografi (SD-OKT), floresein anjiyografi (FA) (Heidelberg Spectralis HRA + OCT, Heidelberg, Almanya) ve OKT anjiyografi (OKTA) (RTVue-XRanti AngioVue OCTA, Optovue Inc., Fremont, CA, ABD) yapıldı.

Renkli fotoğraflarda, retina damarları boyunca RPE'de değişiklik izlenen çok sayıda alan ve orta-periferik retinada paravenöz pigmentasyon odakları net olarak görüldü. FOF'de hem merkezi hem periferik retinada izlenen RPE değişiklikleri ile tutarlı şekilde retinal damarlar boyunca hipootofloresans alanlar mevcuttu. SD-OKT'de maküla dışında dış nükleer tabaka ve dış limitan membran dahil tüm dış retina katmanlarında kayıp ve belirgin retinal incelleme olduğu izlendi. Her iki gözde KMÖ mevcuttu. Ancak makülada retinal katlarda kayıp yoktu. SD-OKT'deki artırılmış derinlikli görüntüleme modu ("enhanced depth imaging"; EDI) ile ölçülen subfoveal koroid kalınlığı ve koryokapillaris normaldi. FA'da hem merkezi hem periferik retinadaki damarlar boyunca hiperfloresans alanlar izlendi ancak hiçbir fazda sızıntı görülmeydi. En face OKTA ile yüzeyel ve derin retina tabakalarının ve koryokapillaris akımın

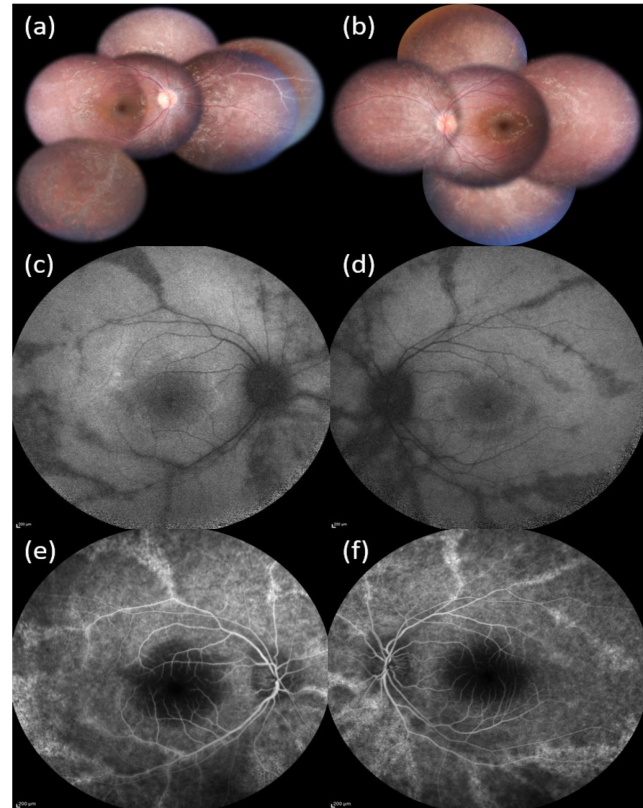
normal olduğu izlendi (Şekil 1 ve 2). Klinik değerlendirme PPRKA ile uyumluydu.

Hasta klinik muayene ve laboratuvar tetkikleri yapılarak etiyolojinin araştırılması için pediatrik enfeksiyon hastalıklarına yönlendirildi. Ancak, tüberküloz, sifiliz, toksoplazmozis, herpes simpleks virüs, herpes zoster virüs, sitomegalovirüs, kızamıkçık veya kızamık gibi bakteriyel, viral veya paraziter hastalıklar için klinik veya serolojik bulguya rastlanmadı. Hastaya topikal non-steroid anti-enflamatuvar göz damlası başlanarak 6 ay sonra izlem planlandı. KMÖ'de veya klinik bulgulara değişiklik saptanmadı.

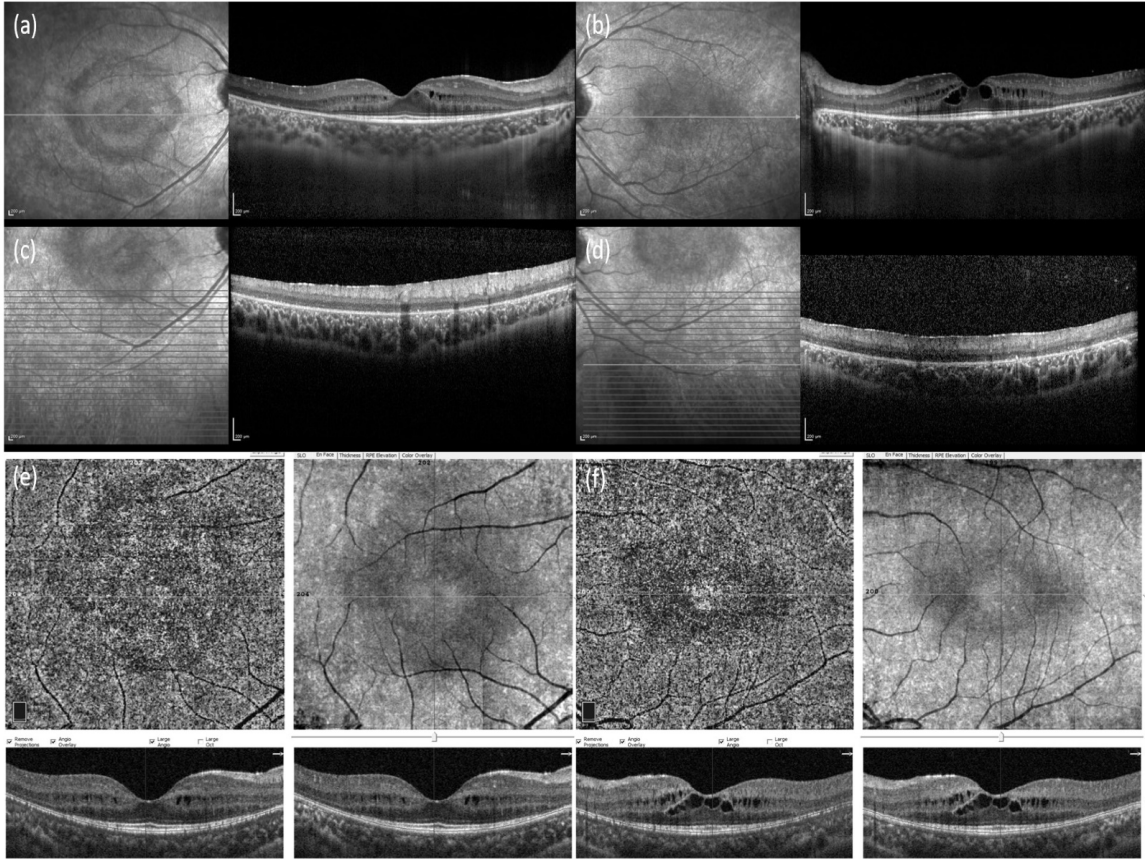
Tartışma

Bu çalışmada, oküler enflamasyon bulgusu olmayan KMÖ'lü bir pediatrik hastada PPRKA olduğunu gösterdik ve renkli fundus görüntüleme, FOF, SD-OKT, FA ve OKTA dahil olmak üzere multimodal görüntülemede izlenen değişiklikleri tanımladık.

PPRKA tanısı genellikle paravenöz pigment birikimi ve optik disk çevresi ve damarlar boyunca RPE atrofi alanları gibi tipik ve karakteristik fundus bulgularına dayanır. Ancak PPRKA'da fundus görünümünün farklılıklar gösterebileceği ve retina değişikliklerinin hafif, orta veya çok şiddetli olabileceği



Şekil 1. Hastanın multimodal görüntüleme sonuçları. a,b) Kompozit renkli fundus fotoğrafında retinal venler boyunca pigment tutulumu olmayan retinokoroidal atrofi alanları görülmektedir; c,d) Fundus otofloresans görüntülerinde peripapiller hipootofloresans ve kistoid maküla ödemi dikkati çekmektedir; e,f) Fundus floresein anjiyografisinde peripapiller hiperfloresans alanlar izlenmektedir



Şekil 2. Optik koherens tomografi (OKT) ve OKT anjiyografi görüntüleri. a,b) Maküler OKT’de kistoid maküla ödemi; c,d) OKT’de perivenöz atrofi alanlarında dış retina tabakalarında kayıp, e,f) Makülanın OKT anjiyografi görüntüleri

bildirilmiştir. FOE, SD-OKT ve FA, PPRKA tanısını doğrulamak için yararlı yöntemlerdir.² Bu olgu sunumunda bildirilen pediyatrik hastada minimal paravenöz pigment birikimi ve optik disk çevresi ve damarlar boyunca geniş RPE atrofi alanları mevcuttu. FOE, SD-OLT ve FA bulguları da PPRKA tanısı ile uyumluydu.

Maküla tutulumu olmayan PPRKA hastalarında görme keskinliği genellikle iyidir ve minimal düzeyde etkilenir. Literatürde az sayıda maküler tutulumlu PPRKA olgusu bildirilmiştir.^{3,5} Shona ve ark.¹ 23 olgudan oluşan bir seride hastaların üçte ikisinin asemptomatik olduğunu ve en sık görülen maküler değişikliklerin dış retina ve hafif veya şiddetli RPE tutulumu ve/veya koroidal incelme olduğunu bildirmişlerdir. Yaygın PPRKA olan sadece bir hastada hafif maküler intraretinal kistler olduğunu gözlemlemişlerdir. Batioglu ve ark.³ PPRKA’nın tipik fundus görünümünün izlendiği 54 yaşında bir kadın olguda tabloya KMÖ ile aktif enflamasyonun eşlik ettiğini bildirmişlerdir. Bildiğimiz kadarıyla, olgumuz PPRKA ile birlikte KMÖ izlenen ancak oküler enflamasyon bulguları görülmeyen ilk olgudur.

PPRKA, etiyolojisi bilinmeyen, progresif olmayan veya yavaş ilerleyen bir hastalık olarak tanımlanmaktadır.

Tüberküloz, sarkoidoz, sifiliz, kızamık, kızamıkçık ve Behçet hastalığı da dahil olmak üzere enflamasyona neden olan birçok enfeksiyöz hastalık PPRKA ile ilişkilendirilmiştir. Ancak, PPRKA’nın etiyolojisinde henüz herhangi bir sistemik hastalık tanımlanmamıştır.² Olgumuzda etiyolojiyi araştırırken herhangi bir klinik veya serolojik hastalık bulgusuna rastlamadık. Bununla birlikte, KMÖ varlığı ve 15 aylıkken geçirilmiş viral hastalık öyküsü, PPRKA etiyolojisinde kronik veya gizli enflamasyonun katkısını destekleyebilir.

Shen ve ark.⁶ OKTA ile koryokapillarisite hipoperfüzyon alanları olduğunu göstermişler ve bunun RPE/dış retina kaybindan da kaynaklanabileceğini ileri sürmüşlerdir. Yakın zamanda, Ranjan ve ark.⁴ swept source OKTA ile koryokapillaris yapısının nispeten normal görülebildiğini, bunun da bildirdikleri genç olguda hastalığın hafif seyretmesine bağlı olabileceğini belirtmişlerdir. Çalışmamızda EDI SD-OKT’de subfoveal koroid kalınlığı ve koryokapillaris normal olmasına rağmen hastada tüm dış retina katlarında kayıp nedeniyle retinanın önemli derecede incelendiğini gösterdik. OKTA’da 6x6 mm² santral maküler alanda yüzeyel ve derin retina tabakaları ile koryokapillarisite akım normaldi.

PPKRA, kalıtsal bir retina bozukluğundan ziyade edinsel ve genellikle progresif olmayan bir hastalık gibi görünmektedir. PPKRA'nın etiyolojisi tartışmalı olmakla beraber genetik ve postenflamatuvar nedenlerin etkili olduğu düşünülmektedir. Literatürde, PPKRA'nın, dominant kalıtım paterni izlenen bir ailede tanımlanan, aile üyelerinde değişik düzeylerde eksprese edilen ve ne kadar önemli olduğu kesin olarak bilinmeyen heterozigot bir CRB1 varyantı ile ilişkili olduğu bildirilmiştir. Literatürde farklı çalışmalarda dejeneratif, gelişimsel, vasküler veya konjenital etiyolojiler önerilmiştir. Ayırıcı tanıda retinitis pigmentosa (perisantral, sektörel, and tipik), helikoid peripapiller koryoretinal atrofi, serpijinöz koroidopati, anjiyoid çizgiler, koni distrofisi veya dejenerasyonu, Stickler sendromu, girat atrofi koroideremi ve Wagner'in dominant vitreoretinal dejenerasyonu gibi koryoretinal atrofiye neden olan enflamatuvar hastalıkların yanı sıra koryoretinal dejenerasyon yer alır ve bunlar hastanın aile öyküsü göz önünde bulundurularak tartışılmalıdır.^{1,7,8,9,10}

Sonuç olarak, bu olgu sunumunda KMÖ'lü bir çocuk hastada PPKRA'nın erken/hafif bir formunun multimodal görüntüleme özellikleri tanımlanmış, hastalığın evreleri ve etiyolojisini anlamada yararlı olabilecek veriler sunulmuştur.

Etik

Hasta Onayı: Anne-baba onayı yazılı ve sözlü olarak alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Editörler kurulu dışında olan kişiler tarafından değerlendirilmiştir.

Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: J.M., C.D., Konsept: J.M., C.D., Dizayn: J.M., C.D., Veri Toplama veya İşleme: J.M., C.D.,

Analiz veya Yorumlama: J.M., C.D., Literatür Arama: J.M., C.D., Yazan: J.M., C.D.

Çıkar Çatışması: Yazarlar tarafından çıkar çatışması bildirilmemiştir.

Finansal Destek: Yazarlar tarafından finansal destek almadıkları bildirilmiştir.

Kaynaklar

1. Shona OA, Islam F, Robson AG, Webster AR, Moore AT, Michaelides M. Pigmented Paravenous Chorioretinal Atrophy: Detailed Clinical Study of a Large Cohort. *Retina*. 2019;39:514-529.
2. Huang HB, Zhang YX. Pigmented paravenous retinokoroidal atrophy (Review). *Exp Ther Med*. 2014;7:1439-1445.
3. Batioglu F, Atmaca LS, Atilla H, Arslanpençe A. Inflammatory pigmented paravenous retinokoroidal atrophy. *Eye (Lond)*. 2002;16:81-84.
4. Ranjan R, Jain M A, Verghese S, Manayath GJ, Narendran V. Multimodal imaging of pigmented paravenous retinokoroidal atrophy. *Eur J Ophthalmol*. 2022;32:NP125-NP129.
5. Figueiredo R, Morais Sarmiento T, Garrido J, Ramalho A. Pigmented paravenous retinokoroidal atrophy associated with unilateral cystoid macular oedema. *BMJ Case Rep*. 2019;12:e230633.
6. Shen Y, Xu X, Cao H. Pigmented paravenous retinokoroidal atrophy: a case report. *BMC Ophthalmol*. 2018;18:136.
7. Fischer N, Duignan E, Robson AG, Webster AR, Ba-Abbad R. Monozygotic Twins Discordant For Asymmetric Pigmented Paravenous Chorioretinal Atrophy. *Retin Cases Brief Rep*. 2022;16:507-510.
8. Tsang SH, Sharma T. Pigmented Paravenous Chorioretinal Atrophy (PPCRA). *Adv Exp Med Biol*. 2018;1085:111-113.
9. McKay GJ, Clarke S, Davis JA, Simpson DA, Silvestri G. Pigmented paravenous chorioretinal atrophy is associated with a mutation within the crumbs homolog 1 (CRB1) gene. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2005;46:322-328.
10. Bozkurt N, Bavbek T, Kazakoğlu H. Hereditary pigmented paravenous chorioretinal atrophy. *Ophthalmic Genet*. 1998;19:99-104.