

Dört Retinitis Punctata Albescens Vak'ası

Prof. Dr. Süreyya Gördüren

Retinitis punctata albescens retinanın dejeneratif ve familial bir hastalığıdır. Aşağıda kısaca bildireceğimiz (4) vak'adan (3) ü kardeş olup dördüncü vak'a esasen ailenin tek çocuğudur.

1 — Tayyar Gürel; 15 yaşında, İstanbul'lu, öğrenci.

Küçük yaştan beri geceleri gözlerinin görmediğinden şikâyetle 18-11-947 tarihinde polikliniğimize müracaat etmiştir. Kayda değer bir hastalık geçirdiğini hatırlamıyor. Beden yapısı ve zekâ durumu tabiidir. Göz muayenesinde dış bölgeler normal bulunmuştur. Oftalmoskopla muayenede sağda daha bariz olmak üzere her iki gözde vitreüs hafif bulanık, paplila hudutları silik, arterler incelemiş ve reflesi artmıştır.

Büyük damarların yakınlığında daha bariz olmak üzere normal retina arteryolü çapında ve pek çok sayıda keskin hudutlu, açık sarı renkte noktalar görülmektedir. Damarlar civarında sık olan bu teşekküller makulaya ve muhite doğru azalarak kaybolmaktadır. Retinanın periferik bölgelerinde, koroidea damarları iyice belli olacak derecede pigment harabiyeti vardır. (Şekil: 11)

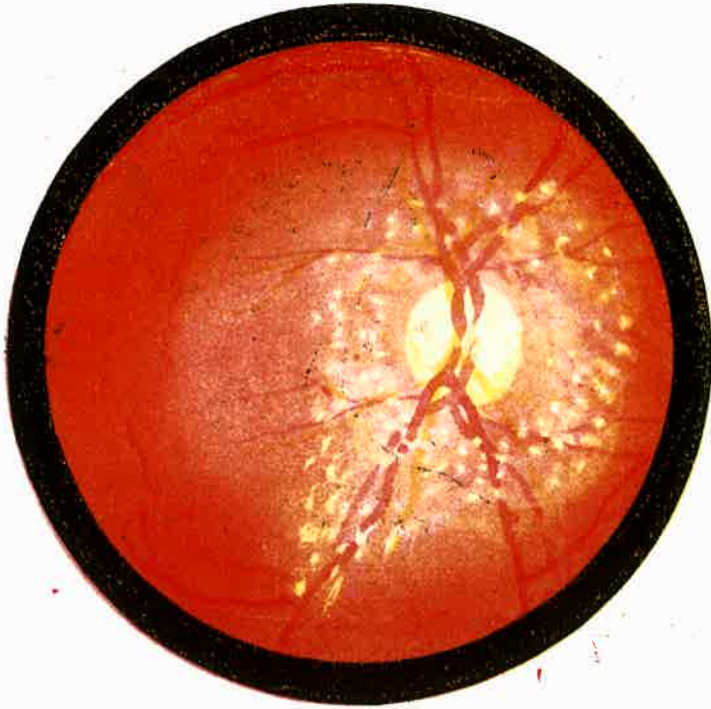
Hastanın görmesi sağda 0,6; solda 0,8 dir. Görme alanında sağda daha bariz olmak üzere hafif periferik darlık vardır. (Şekil: 2)

Birch Hirschfeld cihazıyla yaptığımız muayenede ışık eşik kıymetinin normale nazaran (100) defa yükseldiği ve karanlık adaptasyonunun kaydolduğu tesbit edilmiştir. Oftalmotonüs her iki gözde 17 mm. Hg. Schiötz, retina arter basıncı 40-70, genel arter basıncı 11/7 dir.

Laboratuvar araştırmalarında Wassermann ve Mantoux menfi, sedimantasyon birinci saatte 4 mm., al yuvarlak 4.600.000, ak yuvarlak 5.600 bulunmuştur. Kan formülünde parçalı % 52, bazofil % 2, çomak %3, lenfosit % 38, monosit % 5 dir. Kan serumunda üre yüzde 22 mg., kolesterolin yüzde 125 mg. bulunmuştur. İdrar tabii, bazal metabolizma % 1 azalmıştır.

Fokal enfeksiyon bakımından yaptırdığımız muayenelerde ve ön, arka sinüs radyografilerinde patolojik bir hal bulunmamıştır. Sella Turcica radyografisi tabiidir.

II — Aydın Gürel. 5 yaşında. Malatya'lı.



Sekil : 1

Büyük kardeşinin göz arızası sebebiyle kontrol için çağırılmıştır. Kardeşi gibi küçük yaştan beri geceleri görmüyor. Beden yapısı normal. Hırçın bir tip hissini vermekle beraber zekâ durumu tabiidir. Şimdiye kadar kayda değer bir hastalık geçirmemiş.

Göz muayenesinde dış bölgeler tabii, oftalmoskopik muayenede papilla ve retina damarları normal bir görünüşte. Papillanın alt, üst ve iç kısımlarında retina arteriolü çapında yuvarlak, beyaz sarımtırak noktalar var. Makula bölgesi tabii, retina periferik kısımları tigre dir.

Çocuk eşelleri ile yaptığımız muayenelerde her iki gözde santral görmenin normal olduğu anlaşılmıştır.

Birch Hirschfeld cihazı ile ışık eşik kıymeti takriben 100 defa yüksek bulunmuş, adaptasyon tayin edilememiştir.

III — Emine Gürel. 2,5 yaşında, Malatya'lı.

İlk iki çocuklarındaki arıza dolayısıyla anne ve baba tarafından bir çok vesilelerle kontrol edilen bu çocuğun da kardeşleri gibi alaca karanlıkta göremediği anlaşılmıştır.

Beden yapısı ve zekâ durumu normal. Bugüne kadar bir hastalık geçirmemiş.

Göz muayenesinde dış bölgeler tabii. Fundus muayenesinde papilla ve retina damarları normal. Retinada kirli sarıya çalan bir değişikliği var. Beyaz sarımtırak renkteki noktacıklar görülemiyor. Fakat retina-nın periferik bölgesinde çok bariz sathî depigmantasyon mevcut olup koridea damarları aşikâr olarak görülmektedir.

Çocukların annesi C. Gürel'in hiçbir şikâyeti yok. Gözleri tabii ve görmesi tamdır. Babaları K. Gürel küçük yaşta akşamları gözlerinin iyi görmediğini fakat sonradan iyileştiğini ifade ediyor. Muayenesinde sağda -2,5; solda -4,0 dioptrilik miyopi bulundu. Görmesi evvel sağda 0,1 solda 4,5 m. P. S. derecede olup camla sağda tam, solda 0,5 dir.

Işık eşik kıymeti ve karanlığa adaptasyonda değişiklik yok. Pupillayı genişleterek yapılan muayenelerde her iki göz dibinin tigre bir manzara gösterdiği ve başka bir değişiklik bulunmadığı tesbit edilmiştir.

Anne ve baba, kızkardeş çocukları olup aynı zamanda babaları da kardeş çocuklarıdır. Çocukların teyzeleri bayan Kadriye, halasının oğlu ile evlenmiş olup bu ailenin üç çocuğundan ikisinde albinismus mevcut olduğu anlaşılmıştır. Diğer kardeş ve kardeş çocuklarında bir anormallik bulunmadığı öğrenilmiştir.

IV — Fatma yıldırım. 22 yaşında, Sivas'lı, ev kadını.

Küçük yaştan beri geceleri az gördüğünden şikâyetle 17/12/947 tarihinde kliniğimize müracaat etmiştir. Yapılan soruşturmalarda dedesinin de kendisi gibi geceleri görmediği anlaşılmıştır. Ailede başka benzer görme bozukluğu yok.

Beden yapısı tabii, zekâca hafif gerilik var. (Soruşturmalarımızda kendisinin 15 yaşında evlendiğini, 3 senelik evli olduğunu ve halen 22 yaşında bulunduğunu ifade etmektedir) iki aylık grosses mevcuttur.

Göz muayenesinde dış bölgeler normal. Oftalmoskopik muayene ile her iki gözde papilla ve retina damarları tabii, Papilla çevresinde ve perimarküler bölgede yukardaki vak'alarda olduğundan daha bariz beyaz sarımtırak renkte, keskin hudutlu noktalar görülüyor. Bu noktaların bir kısmı yekdiğerine temas halinde bir kısmı ise iki ucu yuvarlak küçük çomaklar halindedir. Retinanın periferik bölgeleri esmer kırmızı renkte olup üzerinde kirli beyaz kıvrımlar göstermektedir. (Şekil: 3). Periferik değişikliklerle sarı noktaların bulunduğu yer arasında normal bir retina mevcut olup birinden diğerine tedrici bir geçiş yoktur.

Görme derecesi her iki gözde, 0,8 dir. Görme alanında 1/3 nisbetinde konsantrik darlık vardır. (Şekil: 4) Işık eşik kıymeti 25 defa yükselmiş ve karanlığa adaptasyon normale nazaran 16 defa azalmıştır. Oftalmotonüs mm. Hg. Schiötz, retina arter basıncı 35 - 75, genel arteriyel basınç 13/7 dir.

Laboratuvar muayenelerinde Wassermann ve Mantoux menfi, sedimentasyon birinci saatte 14 mm., al yuvarlak 2.900.000, ak yuvarlak 9.100 bulunmuştur. Kan formülünde parçalı % 58, çomak % 5, mono % 7, eo % 1, lenfo % 29 dur. Glisemi yüzde 99 mg. ürisemi yüzde 30 mg. kolesterolinemi yüzde 180 mg. dir. İdrar tabii, bazal metazolizma % 10 artmıştır. Fokal enfeksiyon bakımından yapılan muayenelerde ve arka sinüs radyografilerinde patolojik bir hal bulunmamıştır. Ön sinüslerin radyolojik tetkikinde sol maksiller sinüs sağa nazaran hafif flu bulunmuştur.

Hastalık ilk defa 1882 de Mooren tarafından tetkik edilmiş ve retinitis punctata albescens adı verilmiştir. İltihap bahis konusu olmadığı için Degeneratio punctata albescens tabiri daha doğrudur. 1910 da Lauber'in ileri sürdüğü uzun isim (Fundus albi - punctatus cum hemaralopia congenita) ise taraftar bulamamıştır.

Oldukça seyrek görülen bir hastalıktır. 1944 yılında Prof Niyazi İsmet Gözcü tarafından yayınlanan iki vak'adan gayri Türk oftalmoloji literatüründe bu konuyla ilgili bir yazıya rastlanamamıştır.

Elde edebildiğimiz yabancı literatürden hastalığın sıklık nisbeti hakkında kesin bir fikir sahibi olamadık.

Kliniğimizde görülen vak'aların sıklık nisbeti:

Yıl	Muayene edilen hasta sayısı	Görülen R.P. Alb. sayısı	sıklık nisbeti
1944	10580	2 (*)	1/5000
1945	9322		
1946	13637	1	1/13000
1947	16714	4	1/4000
Son dört yılda	50.256	7	1/7000

Benzer bir hastalık olan retinitis pigmentosa ile bu hastalığı mukayese etmek icap ederse; aynı zaman içinde görülen retinitis pigmentosa sayısının 62 ve sıklık nisbetinin 1/800 olduğunu söyleyebiliriz.

Hastalık dejeneratif ve familyaldir. Doğuşta mevcut olabileceği gibi küçük yaşlarda da meydana gelebilir. Bir ailede birkaç çocukta görülebilir. İkinci jenerasyona geçtiği tesbit edilmemiştir.

Retinada endirekt oftalmoskopi ile kolayca gözden kaçabilecek büyüklükte, pek çok sayıda, beyaz veya beyaz sarımtırak renkte yuvarlak noktalarla kendini gösterir. Retinada pigment harabiyeti vardır. Fundus tigre bir manzara gösterir.

Hastaların santral görüşleri normal veya normale yakındır. En tipik subjektif belirti gece körlüğüdür. Görme alanında periferik bir daralma mevcut olabilir. Aynı subjektif belirtileri gösteren retinitis pigmentosadan ve bilhassa pigmentsiz şeklinden konjental ve stasyonier oluşu ve ikinci jenerasyona geçmemesiyle ayrılmaktadır. Bununla beraber aynı aileye mensup kimselerde retinitis punctata albescens ve retinitis pigmentosa görülebileceği gibi her iki hastalığa ait hususiyetler gösteren şekiller de vardır.

Vak'amızda babanın tarif ettiği geçici hemeralopi, üzerinde durulması gereken bir olaydır. Bunun küçük yaşta husule gelen ve A vitamini eksikliğine bağlı olması imkânsız değildir. Bununla beraber literatürde nadir de olsa şifa bulan retinitis punctata albescens vak'alarına işaret edilmiştir. Babanın hastalığını şifa bulmuş bir retinitis punctata albescens kabul edersek bu hastalığın 2 jenerasyonda da görülebileceği düşüncesine varılabilir.

Vak'alar retinitis punctata albescensdeki fundus değişikliklerinin iki esas belirti şeklinde toplanabileceğini göstermiştir.

1 — Papilla ve maküla çevresini kaplıyan ve retina damarları yakınlıklarında sıklık gösteren yuvarlak, beyaz sarımtırak lekeler.

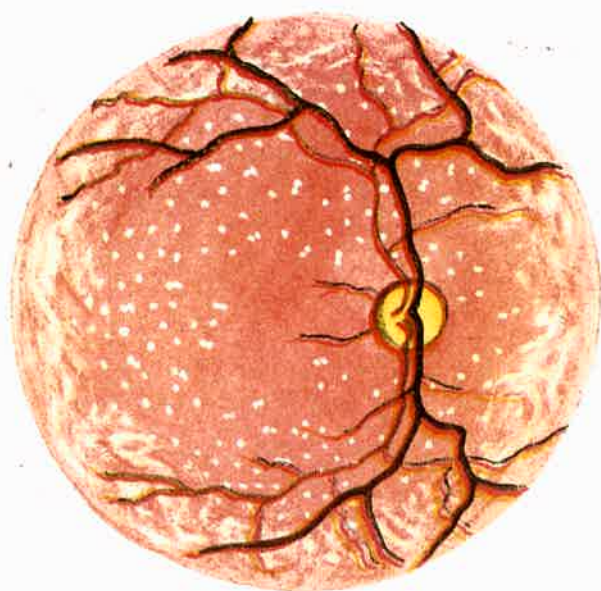
(*) (Prof. N. İ. Gözcü. Türk of. gazetesi 4. cilt sayfa: 195).

2 — Retina periferik bölgesinde görülen kirli beyaz renkteki kıvrımlar.

Bu iki belirti normal bir manzara gösteren bir bölgeyle ayrılmış olup birinin diğerine intikalini gösteren bir belirti yoktur. Üç kardeşin en küçüğünde gece körlüğü mevcut olmasına rağmen yalnız periferik retina değişikliklerinin bulunuşu beyaz noktaların hastalıkta sebep olmaktan ziyade bir sonuç olduğu fikrini uyandırmaktadır. İleride küçük kıvrımlarda da bu noktaların teşekkülü görülürse o zaman bunları dejenere olmuş bir retinada sonradan husule gelen değişiklikler gibi kabul etmek mümkün olacaktır. Görme alanında halka şeklinde bir skotom husule gelmeyişi de esas lezyonun periferik retina değişikliği olduğu düşüncesini kuvvetlendirmektedir.

Bibliyografi

- 1 — Balliart P., Retinite punctuée albescente. Traité d'oph, Tome V., S. 366. 1939.
- 2 — Duke - Elder, Degeneratis punctata albescens, Text book of ophth. Vol. III, S. 2784, 1940.
- 3 — Elvyn, Hermann, Diseases of the retina S. 282, 1946.
- 4 — Gözcü, Niyazi, iki kardeşle Retinitis punctata albescens, T. O. Gazetesi cilt 4, S. 195, 1944.
- 5 — Schieck, Die Retinitis punctata albescens; Kurz. Handb. der ophth., cilt V, S. 493, 1930.
- 6 — Troncoso M. U., Retinitis punctata albescens, Internal diseases of the eye and Atlas of ophthalmoscopy S. 397. 1937.



Sekil : 3

