

DERLEME REVIEW**Konjenital Vitreus Patolojilerinde Vitrektomi****Vitrectomy in Congenital Vitreous Pathologies**

Uğur GÜRLEVİK* / ORCID No: 0000-0003-2965-481x, Erdoğan YAŞAR* / ORCID No: 0000-0001-5129-9397

*Dr. Öğrt. Üyesi, Aksaray Üniversitesi Tıp Fakültesi, Aksaray Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları A.B.D., Aksaray/Türkiye

Geliş Tarihi/Received: 14.06.2020 **Kabul Tarihi/Accepted:** 20.12.2020

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Uğur GÜRLEVİK, Aksaray Üniversitesi Aksaray Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Aksaray/Türkiye

Tel./Phone: +90 505 442 46 95, **E-posta/E-mail:** ugurlevik@hotmail.com

ÖZ

Konjenital vitreus hastalıkları, vitreusun embriyolojik gelişim kusurlarının sonucu oluşmakta ve bu hastalıklar, bozulmuş vitreus yapısını içeren geniş bir yelpazeye sahiptir. Aynı zamanda bu hastalıklar, çocukluk dönemi görülen vitreus ve retinal patolojilerde ilk akla gelen hastalıklardır. Birçoğunda pars plana vitrektominin, tedavide önemli bir rolü vardır. Hastalık patofizyolojisi ve hastaların yaşı nedeniyle, rutin uygulanan pars plana vitrektomide yöntemlerinde farklılıklar mevcuttur. Bu derlemede konjenital vitreus patolojileri ve bu patolojilerin tedavisinde uygulanan vitrektomi yöntemi tartışılacaktır.

Anahtar Kelimeler: Persistan Hiperplastik Primer Vitreus, Stickler Sendromu, X-e bağlı Juvenil Retinoskizis, Familial Eksüdatif Vitreoretinopati, Persistan Hiyaloid Arter

ABSTRACT

Congenital vitreous diseases are the result of embryological development defects of the vitreous. These diseases have a wide spectrum including congenital vitreous disorders and genetically impaired vitreous structure. Also, these diseases are the first diseases that should come to mind in vitreous and retinal pathologies seen in the early childhood. In many of them, pars plana vitrectomy has an important role in the treatment. Due to the disease pathophysiology and age of the patients, they differ from the standard pars plana vitrectomy. In this review, congenital vitreous pathologies and vitrectomy method applied in the treatment of these pathologies will be discussed.

Keywords: Persistent Hyperplastic Primary Vitreous, Sticler Syndrome, X-Linked Juvenile Retinoscycsis, Familial Exudative Vitreoretinopathy, Persistent Hyaloid Artery

Giriş

Vitreus jeli göz içi boşluğunu dolduran, ışığın saçılmadan retinaya ulaşmasını sağlayan, gözün ön ve arakası arasında bariyer işlevi gören, metabolik depo fonksiyonu olan, %99'u sudan oluşan şeffaf bir yapıdır. Su dışında hyalüronik asit, kollajen fibrilleri (en sık tip 2), fibroblastlar, hiyalositler ve çözünemeyen proteinler bulunur. ^[1]

Embriyolojik olarak 3 evrede incelenebilir. Primer vitreus; yaşının ilk 4 haftasında lens vezikülünün hemen arkasında bulunan boşluğun mezenşimal hücreler ve fibriller materyal ile dolması ile oluşmaya başlar. Hiyoloid arter sistemi bu evrede gelişir. Sekonder vitreus; 4. Haftadan 9.haftaya kadar devam eden lens arkasındaki boşluğun büyümesi ile karakterizedir. Hiyoloid arter sistemi gerilemeye başlar ve lens arka yüzeyi ve optik disk arasında uzanan "Cloquet kanalı" denen potansiyel boşluk gelişir. Tersiyer vitreus; vitreus tabanı denilen lens ve siliyer cisim arasındaki bölgede kollajen birikmesi ile karakterizedir. ^[2]

Vitreus önde pars plana, siliyer cisim, zonüller ve lens arka yüzeyi ile komşu iken arkada retinanın internal limfstan membranı ve optik disk ile temastadır. Vitreusun ön arka uzunluğu yenidoğanda yaklaşık 10.5 mm, 13 yaş civarında 16.1 mm ve yetişkinler-

de 16.5 mm dir. Vitreus korteks ve santral olmak üzere 2 kısımdan oluşur. Korteks kısımda kollajen fibriller daha yoğun olarak bulunur.

Primer vitreusun tamamı veya bir parçasının regrese olmaya-
rak varlığını sürdürmesi ile konjenital vitreus hastalıkları, genetik olarak vitreusun yapısındaki bozulmalar neticesinde de herediter vitreus dejenerasyonları meydana gelir. Bu hastalıklar tablo 1 de gösterilmiştir. (Tablo 1) Bu hastalıkların komplikasyonların yönetiminde cerrahi tedavi olarak pars plana vitrektomi önemli bir yer tutmaktadır.

Tablo 1. Doğumsal vitreus hastalıkları

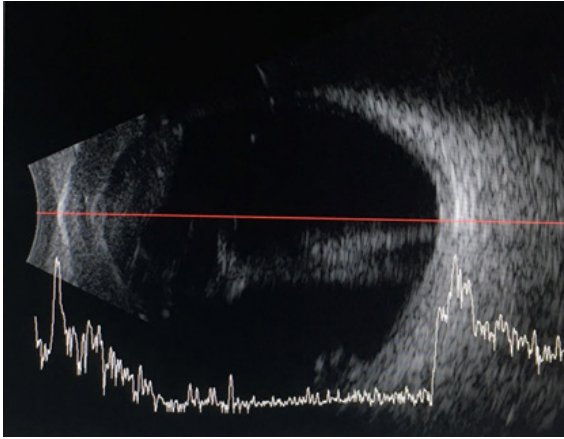
Konjenital Anomaliler	Hereditör Vitreoretinal Dejenerasyonlar
Persistan hiperplastik Primer vitreus (PHPV)	X-e bağlı Juvenil Retinoskizis
Vitreus Kisti	Sticler Sendromu
Persistan Hiyaloid Arter (PHA)	Wagner sendromu
	Eroziv Vitreoretinopati
	Goldman-Favre Sendromu
	Familial Eksüdatif Vitreoretinopati
	Snowflake Vitreoretinal Dejenerasyon

Persistan Hiperplastik Primer Vitreus

Persistan Hiperplastik Primer Vitreus (PHPV), gözün en sık görülen konjenital malformasyonlarından biridir. Primer vitreus ile hyaloid damarların gerilemesindeki bozukluk nedeniyle oluşur ve vasküler sistemin fibrozi ile giden gelişimsel bir anomalidir. [3] Hastalık lökokeriye neden olan en sık 2.sık sebep olup görme azlığı ve mikroftalmi görünümü olup, tanısında fundus muayenesinde arka taraf görülemiyorsa radyolojik görüntüleme gerekmektedir ve ayrıca hastalığa nistagmus ve şaşılık da eşlik edebilir. [4,5] Hastalığın anterior, posterior ve mikst olmak üzere 3 tipi olup en sık olarak mikst tip görülmektedir. [6] Hastaların %90'dan fazlasında tek göz tutulumu mevcut olup daha az sıklıkla da çift taraflı görülebilmektedir. [7] PHPV Axenfeld-Rieger sendromu, Peter anomalisi, uveal kolobom, maküler hipoplazi ve mikrokornea dahil olmak üzere diğer oküler anormalliklerle birlikte ortaya çıkabilir ve bu olgularda genellikle çift taraflı görülebilir. [8,9]

Anterior tipte lens arkasında plak, dar ön kamara, ru-beozis iridis izlenir ve zamanla katarakt, glokom, lens içi kanama gelişebilir, ayrıca retina normal olsa bile, lens arkası plağın kontraksiyonu ile vitreus tabanı ve perifer etkilenebilir, bazen de fibröz doku tüm vitreus boyunca arkaya uzanıp peripapiller traksiyonel retina dekolmanı gelişebilir. [10] Posterior tipte lens şeffaf olup optik diskten ora serrataya uzanan kondanse vitreus katlantıları ve retina dekolmanı gelişebilir. [11]

Tanıda B-taraması ultrasonografisi, özellikle fundusun sınırlı veya eksik bir görünümü varsa, tanıya yardımcı olmak için son derece yararlı olabilir. Kalıcı hyaloid sap posterior kutuptan lense göstermenin yanı sıra, eksenel uzunluk, lensin durumu, RD varlığı ile ilgili ek bilgi sağlayabilir. (Resim 1).



Resim 1. Kliniğimize çocukluktan beri olan görme azlığı ve göz ağrısı ile başvuran 38 yaşında Mikst tip PHPV olgusunun B-SCAN görüntüsü

Floresein anjiyografi, radyal olarak yönlendirilmiş iridohyaloid damarlar veya "kırılğan yıldız" konfigürasyonu oluşturan damarlar gibi anormal vaskülatörü tanımlayabilen başka bir yardımcı testtir. PHPV'nin en sık tanınan klinik belirtisi lökokeriye olduğundan retinoblastom ile ayırıcı tanısı yapılmalıdır.

Hastalık geniş bir spektrumda görüleceği için tedavide ona paralel olarak kliniğe özgüdür. Bergmeister papillası, Mittendorf lekesi veya kalıcı pupiller looplar gibi fetal vasküler yapılardan kalan minimal sekeller görme fonksiyonunu bozmuyor ve progresif anatomik değişiklikler göstermiyor ise cerrahi tedaviye gerek duyulmadan takip edilebilir. [9] Sistemik sendromlarla birlikte seyreden olgular ayrıca retina ve optik diskte ciddi farklılaşmaların olduğu vakalarda cerrahi tedavi kaçınılmazdır.

Cerrahide temel hedef erken müdahale ile ambliopiyi önlemek, globu korumak, gözün büyümesine imkan vermek, lökokeri ve şaşılık gibi kozmetik problemlerden kaçınmaktır. Santral opasiteleri temizlemek ve retina dekolmanı (RD), glokom ve fitizis gibi komplikasyonlara sebep olan çekintileri serbestleştirmek tedavi-

nin temel amacıdır. Kalıcı hyaloid sap, önde lens arka yüzeyine yapışık iken, arkada optik sinir başının vasküler demetine tutunur. Bu sap göz küresinin uzamasına paralel olarak büyümeye ve her yöne radyal olarak çekme kuvveti uygular. Tedavi edilmediği takdirde bu çekintiler traksiyonel RD, optik sinir hipoplazisi, retinal displazi, vitreus kanaması, hipotoni, fitizis ile sonuçlanan siliyer cisim dekolmanına neden olabilir. Lens arka kapsülündeki çekinti posterior lentikonusa neden olabilir. [12]

PHPV için tedavi başarısı, hastalığın ciddiyetine ve tipine bağlı olarak değişir. İzole ön PHPV olguları genellikle iyi bir görsel prognoza sahipken, posterior PHPV'li hastalar sıklıkla retinal ve optik sinir anormallikleri nedeniyle kötü prognoza sahip oldukları varsayılmaktadır. Bununla birlikte, görsel gelişimin erken kritik dönemlerinde erken tanı ve müdahalenin posterior vakalarda bile sonuçları iyileştirdiği gösterilmiştir. [13] Retinanın cerrahi müdahale ile eski haline dönmesi için kritik bir süresi vardır bu plastisite periyodu ortalama 4-7 ay civarındadır. [14,15]

Cerrahi tedavi endikasyonları genişlemiş ve yıllar boyunca vitreoretinal cerrahi tekniklerin ve hastalık bilgilerinin ilerlemesi ile cerrahi daha etkili ve daha güvenli hale gelmiş olsa da, retina yırtığı, RD, vitreus kanaması ve pupiller obstruksiyon gibi komplikasyonların gelişimi hala bir endişe kaynağıdır. Özellikle anatomik anomalilerin varlığında, bu tür komplikasyonlar daha sık görülür ve cerrahinin başarısını tehlikeye atar. [16,17]

Vitrektomi tekniği için iki alternatif yol vardır: anterior limbal/transpupiller yaklaşım veya posterior pars plana / pars plicata yaklaşımı. Posterior yaklaşım, daha iyi görüş, odaklanma ve manevraların daha hassas kontrolünü sağlasa da, trokarların yerleştirilmesi sırasında iatrojenik retina hasarı riski taşır. Yapılan bazı çalışmalar göstermiştir ki bazı PHPV vakalarında retinanın pars plana/plicata bölgesine sürüklendiğini göstermiştir. Posterior yaklaşımda siliyer cisim hasarı ve retinal hasar olasılığı nedeniyle bazı cerrahlar rutin limbal yaklaşımı önermektedirler.

Federman ve arkadaşları [17], PHPV için cerrahi ile tedavi edilen 7 hastayı rapor etmişlerdir ve her ameliyatın başında pars planayı transillüminasyon ile lokalize etmeye çalışmışlardır. Ancak, bu genellikle başarısız olmuştur. Daha sonra sklerotomiler limbusun arka tarafında 2.0 mm ile 3.5 mm arasında yapılmış ve bir hastada periferik retinanın bir kısmı sklerotomiden dışarı çıkmış, bazı hastalarda vitrektomi aletlerinin sklerotomilerden geçtiği yerde periferik retinada iki delik açılmıştır. Üçte birinde, 200° retinal diyaliz meydana gelmiştir. Yazarlar, bu komplikasyonların retinanın bu vakalarda doğrudan pars plicata içine yerleştirilmesinden kaynaklandığını belirtmiştir. Stark ve ark. Tarafından bildirilen bir başka raporda, [16] pars plana yaklaşım ile yapılan olgularda nüks cerrahi gerektiği bildirilmiştir. Bu göz önüne alındığında, yazarlar limbal yaklaşımın kullanılmasını önermişlerdir, çünkü pars plananın sıklıkla dar olduğuna ve retrolental membrana ulaşımın limbal daha kolay olduğunu belirtmişlerdir.

Özdek ve ark yaptığı 29 vakalık bir çalışmada ön PHPV olguların %82'sinde periferik retinanın pars plana hizasına kadar yer değiştirdiği gösterilmiştir. Burada retrolental fibrovasküler doku ile yer yer temas ettiği gösterilmiştir. [15] Cerrahi sırasında fibrovasküler dokular çıkarılırken yoğun yapışıklık nedeniyle vakalarda iatrojenik retina hasarı ve takiplerde RD gelişimi konusunda dikkatli olunmalıdır. Yapılan bir çalışmada dikkat çekici bir şekilde, bu komplikasyonların lens opaklığının derecesi ile anlamlı bir şekilde ilişkili olduğu bulunmuştur. [15] Daha geniş retrolental opasitelere sahip gözlerin komplikasyon gelişme olasılığının daha yüksek olduğunu ve dikkatle yönetilmesi gerektiğini düşündürmektedir. Posterior yaklaşımda retinanın pars plana/plikata bölgesine uzanıp uzanmadığını cerrahi öncesi iyi değerlendirmek gerekmektedir. Bunun için cerrahi öncesi indirekt oftalmoskop ile pars pilikata ora serrata çevresi iyi araştırılmalıdır. Nazal ve inferior alanlardaki lokalize pigment değişiklikleri ve fibrovasküler doku varlığı retinanın pars plana/plikataya uzanım gösterdiğini

düşündüren bazı önemli ipuçlarıdır. Bu bölgelere profilaktik lazer yapılması cerrahi öncesi faydalı olabilir. Cerrahi sırasında lens kapsülünün korunması ileride sekonder implantasyon için önem arz etmektedir. Ancak lens arkasında geniş bir alana yayılım gösteren fibrovasküler doku varlığında öncelik bu dokunun tamamen çıkarılması olmalıdır.

Sonuç olarak PHPV'de hastalığın tipi, eşlik eden sistemik anomalilerin varlığı, cerrahi zamanlama ve ambliyopi yönetimi görsel prognozda önemlidir. PHPV'de görme rehabilitasyonunun iyi takip edilmesi gerekir. Bu amaçla sadece başarılı bir cerrahi yeterli değildir aynı zamanda uygun bir refraktif düzeltme ve sağlam gözde kapama yapmak hastaların ileride iyi bir fonksiyonel görme seviyelerine çıkmasına yardımcı olur.

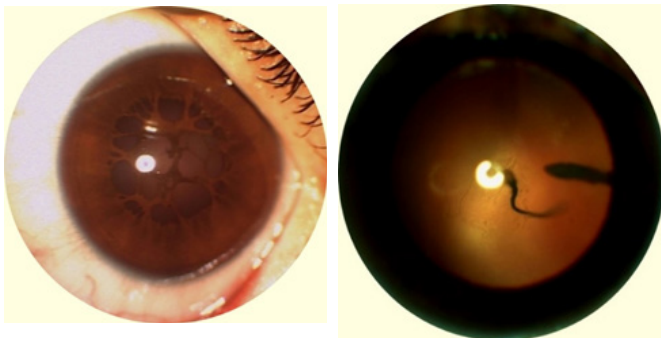
Konjenital Vitreus Kisti

Konjenital vitreus kisti, nadir olarak görülen, genellikle görme keskinliğini etkilemeyen ve etiolojisi tam olarak bilinmeyen bir hastalıktır. Clouquet kanalı üzerinde yerleşim göstermesi ve bazen Mittendorf lekesi eşlik etmesi sebebiyle hyaloid arter kalıntılarından köken aldığı düşünülmektedir.^[18] Pigmentli ve pigmentli olmak üzere 2 tipi vardır. Pigmentli kistler genellikle iris veya retinal pigment epitel hücrelerindeki benzer melanozom içerir ve İmmatür melanozom görünümüleri ise primer hyaloid sistemin bir koristomasi olabileceğini düşündürmektedir.^[19] Kistlerin çapı 0,5 mm ile 12 mm arasında değişmekte olup, önde lens yapışık ya da arkada optik diskle bağlantılı olabilir.^[20]

Genellikle kistler asemptomatiktir ancak kist yer değiştirirse ya da arka vitreus dekolmanı geliştirse bulgular oluşabilir. Zamanla büyümediği kabul edilir ve çoğunlukla tedaviye gerek yoktur bu yüzden cerrahi olarak çıkarılması nadiren gerekli olmaktadır.^[21] Vitreus kistlerin olası tedavisi için endikasyon, subjektif klinik semptomların önemine bağlıdır. Argon veya Nd-YAG lazer ile kistotomi ile başlangıç tedavi yapılabilir.^[22] Alternatif olarak da vitroz kist ablasyonu için pars plana vitrektomi düşünülebilir.^[23]

Persistan Hyaloid Arter

Persistan hyaloid arter (PHA), hyaloid arter sisteminin kalıntıların gerilemediği konjenital bir patolojidir.^[24] PHA'nın, gözün ön segmentinden arka segmentine kadar olan alanda etkileri görülür. Anterior etkileri; kalıcı pupiller membran, genişlemiş siliyer prosesler, lens kesafeti, vaskülarize kapsüler plak, retrolental membran, glokom ve / veya Mittendorf noktasını içerir.^[25] (Resim 2) Posterior etkileri; Bergmeister papilla, PHA sapı, retinal foldlar, vitreus kanaması (özellikle gençlerde) ve retina dekolmanıdır. En yaygın olanı, anterior ve posterior etkilerin olduğu mikst tiptir.



Resim 2. Pupiller membran ve lens arkasından posteriora uzanan fetal damar kalıntısı (Dr Mehmet Yasin Tekenin arşivinden)

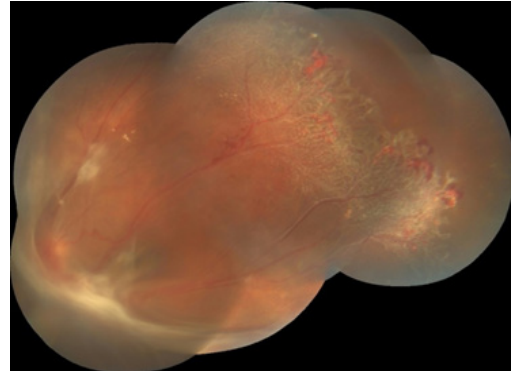
Fetal gelişim sırasında, hyaloid arter sistemi, oksijen ve besin maddelerinin göz boyunca (hem ön hem de arka segmentler) dolaşımını sağlar. İlk aylarda gelişmeye başlar ve üçüncü ayda yaygın vasküler anastomoz ağı oluşturur.^[24,25] Damarların apoptoz ile gerilemesi gebeliğin beşinci ayında başlar ve normalde doğum ile tamamlanır.^[26] Doğumda gerileme başarısız olursa, PHA oluşur.

Regresyon başarısızlığının nedenleri tam olarak anlaşılamamıştır.^[27] Doğumdan sonra da devam eden bu damarlar ameliyat sırasında sızır ve komplikasyonlara neden olur.

Tedavisinde görmeyi etkilemeyen asemptomatik vakalar takip edilmelidir. Komplike olan vakalarda cerrahi tedavi uygulanır.

Familiyal Eksudatif Vitreoretinopati (FEVR)

Primer olarak periferik retina damarlanmasındaki anormal matürasyon ve sekonder olarak da vitreus değişiklikleri ile giden bir hastalıktır. Genetik olarak genellikle otozomal dominant geçiş göstermekle birlikte nadiren otozomal resesif ve X'e bağlı resesif geçiş de gösterebilir.^[28] Genellikle çocukluk yaşlarında görülmekle birlikte herhangi bir yaşta tanı konulabilmektedir. Daha çok temporal kadranda periferde iskemik alanlar, şant damarları, sızıntı, neovaskülarizasyonlar ve daha sonra traksiyon oluşturan fibrovasküler doku ile birlikte retina dekolmanı (%4-30 arası) görülebilir.^[29] (Resim 3) Retina dekolmanı hem traksiyonel hem de yırtıklı tipte olabilir ve traksiyona bağlı optik disk ve maküler çekinti, retinal katlantı ve subretinal sıvı görülebilir.^[30] Ayrıca glokom, katarakt, bant keratopati, ve vitreus hemorajisi de diğer görülen komplikasyonlardır ve hastalığın ileri evelerinde optik atrofi ve fitizis bulbi görülebilmektedir.^[31]



Resim 3. 14 yaşında sol gözünün görmesi 1 mps olan bayan hastanın disk üzerinden alt ve üst nazale uzanan traksiyonel retina dekolmanı izlenmektedir. Perifer retinada yaygın kapiller yetmezlik, yeni damarlar ve kanama görülmektedir. (Dr Mehmet Yasin Tekenin arşivinden)

Hastalığı sınıflandırmak için çeşitli sınıflandırmalar yapılmış olsa da günümüzde en yaygın kullanılan hastalığı beş evreye ayıran sınıflandırmadır.^[32]

Hastalığı sınıflandırmak için çeşitli sınıflandırmalar yapılmış olsa da günümüzde en yaygın kullanılan hastalığı beş evreye ayıran sınıflandırmadır.^[32]

Evre 1: Retina dışı vaskülarizasyon olmadan periferik retinada avasküler alanlar

Evre 2: Retina dışı vaskülarizasyon ile birlikte periferik retinada avasküler alanlar

2a: Eksudasyon yok / 2b: Eksudasyon var

Evre 3: Foveayı içine almayan subtotal retina dekolmanı

3a: Eksudasyon yok / 3b: Eksudasyon var

Evre 4: Foveayı içine alan subtotal retina dekolmanı

4a: Eksudasyon yok / 4b: Eksudasyon var

Evre 5: Total retina dekolman olarak sınıflandırılmaktadır.

Hastanın kliniğine göre medikal ve cerrahi seçeneklerden kriyoterapi, lazer fotokoagülasyon, anti-VEGF, skleral çökertme ve lens koruyucu ya da lensektomili vitrektomi cerrahisi uygulanabilir.^[33,34] Tespit edilen iskemik alanlara kriyoterapi ya da lazer fotokoagülasyon yapılabilir. Eğer retina dekolmanı geliştirse traksiyonel, seröz ve yırtıklı şekilde 3 türlü olabilir. Retinada ya da makülada eğer çekinti varsa bu cerrahinin başarısını düşürmektedir

ve cerrahi sonrası nüks olgular görülebilmektedir. [35]

Cerrahide temel prensip retina ve lens üzerindeki çekim kuvvetlerini azaltmak, kornea ve lens opasitelerini gidermek, sıg ön kamara ve glokoma yönelik tedaviler uygulamaktır. Derhal tedavi edilmezse, ön segment komplikasyonları olan gözler fitizis bulbi'ye ilerleyebilir. Bazı FEVR vakalarında, fibrovasküler proliferasyon ve kontraksiyon lensin yer değiştirmesine neden olup aç kapanması glokomuna yol açabilir. Ambliyopiyi önlemek ve görsel gelişimi desteklemek için lens korunması önemli olsa da, sekonder glokomu yönetmek ve kornea opaklığının ilerlemesini önlemek için lensektomi şiddetle tavsiye edilir. [36] Vitrektominin amaçları, proliferatif membranları keserek herhangi bir vitreoretinal traksiyonu hafifletmek, anormal vitreus ve vitreus kanamasını gidermek ve hastalığın hızlı ilerlemesini sağlayan vasküler endotelial büyüme faktörü seviyesini düşürmektir. Skleral çökertme, komplikasyonları olan ciddi vakalarda uygun değildir. Evre 3 ve 4 hastalara, tam retinal yatışıklığı sağlamak için tamponad ile kombine vitrektomi yapılabilir. Vasküler olarak aktif Evre 5 gözlerde intraoperatif ve postoperatif ciddi vitreus kanamasını önlemek için veya korneal opasite nedeniyle fundus görünmezse kombine vitrektomi ve lensektomi yerine aşamalı lensektomi ve vitrektomi bir alternatif olabilir.

Cerrahi prosedürler standart 3-port, 20- veya 23-gauge vitrektomi şeklinde yapılır. Hastanın yaşına bağlı olarak korneal limbustan 1.0-3.5 mm mesafeden skleral girişler yapılır. Girişlerde retinaya iyatrojenik hasar vermemeye dikkat edilmelidir bu amaçla girişler merkeze doğru daha dikey olmalıdır. [37] Fibrovasküler proliferasyon posterior lens yüzeyine yoğun bir şekilde bağlanmışsa, lensin periferik vitroz ve fibrovasküler yapıların yeterli yönetimini engellediği veya iyatrojenik bir yaralanma varsa bir lensektomi gerçekleştirilebilir. Lensektomi için limbal giriş ile ön kamaraya infüzyon kanülü yerleştirilebilir ve tercihen 20 gauge vitrektomi probu ile lensektomi yapılır. Aynı seansta retrolental membranlarda bu prob ile temizlenebilir. [38] Anterior ve kor vitrektomiden sonra, rezidü vitreusu ve arka hiyaloidi görmek için triamsinolon asetonid kullanılabilir. Vitreus, özellikle fibrovasküler proliferasyon ve posterior vitreus çevresinde yoğun olarak temizlenmelidir. Retina ve / veya siliyer cisme sıkıca yapışan fibrovasküler dokuların diseksiyonu, olası bir iyatrojenik retina yırtığı veya büyük retina kanamasından yol açabileceği akılda tutulmalıdır. Lazer fotokoagülasyon, kontraksiyonu önlemek için fibrovasküler proliferasyondan uzakta, periferik avasküler alanlara yapılmalıdır. Periferik vitreoretinal traksiyonlarda retinal yatışıklığa sağlamak için gerekirse, retinektomi ile rahatlatıcı retinotomi gerçekleştirilebilir. Retinotomi için mikro makas veya vitrektomi probu kullanılabilir. RD'nin özelliğine ve hastanın yaşına göre silikon yağı (1000 cSt veya 5000 cSt), perfloropropan (C3F8), sıvı veya viskoelastik madde tamponad olarak kullanılabilir. Çocuk hastalarda pozisyon vermek daha zor olduğundan silikon ve gazlar çok tercih edilmez. Tüm afakik hastalara pupiller bloğu önlemek için periferik iridektomi mutlaka uygulanmalıdır. [39] Sen ve ark yaptığı bir çalışmada cerrahi öncesi düşük görme keskinliği, kadın cinsiyet, retinal katlantıların varlığı ve genç hasta grubunda prognozunu kötü olduğunu bulmuşlardır.

Sonuç olarak, özellikle genç hastalarda ileri FEVR'i ciddi komplikasyonlarla yönetmek zor olsa da, komplikasyonları gidermek, görme keskinliğini arttırmak ve lökokori ve fitizis bulbi gibi değişiklikleri önlemek için cerrahi müdahale önerilmektedir.

X'e Bağlı Juvenil Retinosikizis

X'e Bağlı Juvenil Retinosikizis (XBJR), X'e bağlı resesif kalıtmı, bilateral vitreoretinal dejenerasyonu içermektedir. [40] Retinosikizis terimi retina iç katmanları ile retinal sinir tabakasının ayrılması anlamına gelmektedir. Foveal skizis bütün hastalarda olup hastaların yarısında tek bulgu olarak kalabilir, periferik retinosikizis ise hastaların yarısında mevcuttur ve alt temporal kadranda

en sık görülür. [41] Muayenede bisiklet tekerini andıran radyal tarzda dağılım gösteren kistik makülopati görünümü mevcuttur ancak fundus föresein anjiyografide sızıntı olmamaktadır. OKT'de iç nükleer tabaka seviyesinde skizis, daha nadir olarak dış nükleer, dış pleksiform tabakalarda da skizis bulguları tespit edilebilir ve sinir lifi-gangliyon hücre tabakasında kistoid değişiklikler olabilir. [42] Perivasküler kılflanmalar, gri-beyaz spotlar, vitreusta tüller, psödotapillit görünümü, sinerezis ve vitreus dekolmanı diğer görülebilen bulgulardır. [43]

Şikayetler genellikle okul çağında başlar, bazen erişkin yaşa kadar hastalık bulgu vermeyebilir. [44,45]. Hastalığın tanısı optik kohorens tomografide karakteristik bulguların tespit edilmesi ile konulur. [46] Fundus florescein anjiyografi, otofloresans ve elektrofizyolojik testler tanıda ve ayırıcı tanıda kullanılan diğer testlerdir. [47] Periferik retinosikizisde iç katman çok ince olup geniş holler vardır ve buradaki damarların rüptüre olması ile % 4 oranında vitreus kanamaları görülebilir. Dış katmanda görülen holler ise daha küçüktürler. Ayrıca % 11 oranında retina dekolmanı görülebilir. Vitreoretinal cerrahi, persistan vitreus kanaması ya da retina dekolmanı tespit edildiği zamanda gerekli hale gelir. [48] Ciddi komplikasyon olmadığı çocukluk çağında kırma kusuru düzeltilmesi, ambliyopi tedavisi yeterli olur.

XBJR vakalarında RD yönetimi, genç yaş grubunda ortaya çıkması ve altta yatan patoloji sebebi ile karmaşıktır. İleri vitreoretinal enstrümantasyon ve tekniklerden önce RD'li retinosikizis için sadece Skleral çökertme (SÇ) öneriliyordu. [49] SÇ, cerrahın sadece periferik dış retina yırtıklarında ve periferik bir çökertme elemanı tarafından desteklenebildiğinde tercih edilen seçimdir. Daha az invazivdir ve gençlerde zor olan PVD indüklemeye gerek olmaması nedeniyle tercih edilir. Amaç, dış retina yırtıklarını altta yatan retina pigment epiteline (RPE) yeniden temasını sağlamaktır. Yokoyama ve ark ilk SÇ prosedürüne tabi tutulan gözlerin % 90'ında retinal yatışıklığın olduğunu bildirmiştir. [50] Büyük iç retina yırtıklarının aksine, dış retina yırtıklarını tanımlamak zor olabilir, çünkü arkaya yerleşebilirler, çok küçüktürler ve tekrarlayan RD'ye yol açarak kolayca gözden kaçabilirler. Ayrıca, SÇ, XBRSLi hastalarda tüm vitroz traksiyonu hafifletmediğinden, nükslere neden olabilirler.

Schulman ve arkadaşları 1985 yılında XBRSLi retina komplikasyonları için ilk kez PPV uygulandı ve %72 lik bir anatomik başarı elde edildi. [51] XBRSLi PPV, PVD'nin tamamen indüksiyonunu içerir. İç retina tabakası retinektomi, vitreusun tamamen çıkarılmasını ve traksiyonun rahatlamasını sağlar. Çoğunlukla ek-sik, ince ve parçalanmış iç retina tabakasının çıkarılması, işlemin sonunda dış retina tabakası yırtıklarının daha iyi görüntülenmesini ve silikon yağı ile tamamen doldurulmasını sağlar. Bunu, dış retina yırtıklarının ve sikizis kavitesinin kenarına lazer yapılması takip eder. [52] Birçok yazar, internal limitan membranın (ILM) soyulması ya da soyulmamasının foveal sikizisin düzelmesi üzerine etkisi olmadığını bildirmişlerdir. Yu ve arkadaşları ILM soyulmasının XBRSLi hastalarında sikizis bölgesindeki zayıf retina yapısı nedeniyle retina yırtıkları ve maküler delik için bir risk faktörü olduğunu belirtmiştir. [53] Günümüzde ILM soyulmasının rolü tartışmalıdır. Operasyon öncesi strabismusun olması, ileri PVR'nin bulunması kötü prognostik bulgular olarak tanımlanmıştır. Primer cerrahi öncesi SÇ yapılanlarda yapılmayanlara göre anatomik başarı bir miktar daha iyi bulunmuştur. [52]

Stickler Sendromu

Stickler sendromu, kusurlu kollajen üretimi ile karakterize sistemik bir bağ dokusu bozukluğudur. [54] Bu durum, yaygın olarak orofasiyal, işitsel ve kas-iskelet sistemi anormalliklerini içerebilen sistemik bulgulara ek olarak vitreus anomalileri, konjenital mega-loftalmi, radyal perivasküler retinal latis dejenerasyonu ve retina dekolmanı gibi oftalmolojik belirtilerle ilişkilidir. Otozomal dominant ya da sporadik olabilir. [54,55] Vitreusunda içerdiği kollajen tip

II, IX ve XI'ın üretiminde defekt vardır. Stickler sendromunda en sık görülen oküler bulgular, hastaların %100'ünde mevcut olan, membranöz veya boncuklu bir konfigürasyonda ve radyal perivasküler retinal latis dejenerasyonunda vitreus sinerezisidir. [56]

Bu vitreoretinal anormallikler hastaların %50'sinde dev bir retina yırtığı ve yırtıklı retina dekolmanına yol açabilir. Daha az rastlanan bulgular arasında aksiyal miyopi (% 80'de bulunur), ön segment disgenezisinden kaynaklanan açık açılı glokom ve katarakt yer alır. Stickler sendromunun teşhisi kliniklidir.

Retina dekolmanı, Stickler sendromlu hastalarda görme kaybının yaygın bir nedenidir; etkilenen hastaların % 65'inde meydana geldiği tahmin edilmektedir ve Stickler sendromu yırtıklı retina dekolmanının en sık görülen kalıtsal nedenidir. [57] Görme kaybına neden olan dekolman genellikle genç yetişkinlikte görülür, ancak yaşamın ilk beş yılında ortaya çıkabilir. Hastalar, tipik olarak Posterior vitreus dekolmanı sırasında meydana gelen Dev retina yırtığı geliştirme riski altındadır. Retina dekolmanlarının tedavisi son derece zordur ve hastalar Proliferatif vitreoretinopati (PVR) gelişimine eğilimlidir. Versikan geni mutasyonu vitreoretinopatilerinde (VCAN) primer vitrektomi ile tedavi genellikle skleral çökertme prosedürlerinden daha başarılıdır ve Stickler sendromu ile ilişkili retina dekolmanında tercih edilen prosedür olmuştur. [58]

Periferik retinanın 360 derece kriyoterapi veya çevresel lazer kullanılarak profilaktik tedavisi, retina dekolman oranlarını azaltmada etkili olabilir. Her iki tedavi yöntemi de retrospektif olarak gözlemlenmiştir ve her ikisi de retina dekolmanı riskini önemli ölçüde azaltmada etkilidir; ancak, her iki yöntemin de den üstün olmadığı gösterilmemiştir. [59] Profilaktik tedavi seçeneğinin erken yaşta hastalarla yapılması tartışmalıdır. [58]

Wagner Sendromu- Eroziv Vitreoretinopati

Wagner sendromu ve eroziv vitreoretinopati içeren versikan geni mutasyonu (VCAN) ile ilişkili vitreoretinopati, yarık lamba muayenesinde boş vitreus ve vitreusta fibriller dejenerasyon, hafif/orta derecede miyopi, presenil katarakt, gece körlüğü ile karakterizedir. Progresif korioretinal atrofi, retina traksiyonu ve hastalığın ileri evrelerinde retina dekolmanı ile ilişkili olarak görme keskinliğinde azalma izlenir. Optik sinir inversiyonu ve üveit de tanımlanmıştır. Sistemik bulgulara rastlanmaz. İlk belirtiler genellikle erken ergenlik döneminde ortaya çıkar. VCAN ile ilişkili vitreoretinopati, vitreustaki kondrotin sülfat proteoglikanından sorumlu kromozomdaki mutasyon sonucu oluşan, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalık grubudur. Retina dekolmanı olmayan retina yırtıkları lazer retinopeksi veya kriyokoagülasyon ile tedavi edilir. Vitreoretinal cerrahi, retina dekolmanı, makülayı içeren vitreoretinal traksiyon veya makülayı içeren epiretinal membranlar için endikedir.

Retina dekolmanı başlangıçta artan yaş ile ilişkili bulunmuştur. Fakat daha sonraki bir raporda dekolmanın daha erken olabileceği belirtilmiştir (ortalama yaş 9.5 yaş) [60] Preretinal membranların ve vitreus iplikçiklerinin kontraksiyonu nedeniyle traksiyonel ya da yırtıklı retina dekolmanı gelişebilir.

Traksiyonel retina dekolmanı, yapışan zarların tanjansiyel olarak kontraksiyonundan kaynaklanır. Ayrılmış retina serttir; başarılı cerrahi onarım için membranların ve vitreoretinal adezyonların titiz bir şekilde çıkarılması gerekir. Traksiyonu hafifletmek için sıklıkla geniş retinotomi yapmak gerekebilir.

Yırtıklı retina dekolmanı, preretinal membranlarla ilişkili retina yırtıklarından kaynaklanır. Sıvılaşmış vitreus sıvısı, kontrakte membranların neden olduğu bir veya daha fazla retina yırtığından potansiyel subretinal boşluğa girer. Retina dekolmanı tipik olarak büllozdür; cerrahi onarım esas olarak tüm retina yırtıklarının kapatılmasına dayanır. Sonuç olarak, genç insanlarda görülen büyük retina yırtıkları, kalıtsal bir hastalık şüphesini artırmalı ve bu yönde araştırmalar yapılmalıdır. [61]

Goldman-Favre Sendromu

Otozomal resesif kalıtmalı, pigmenter koryoretinal atrofi alanları, progresif katarakt ve retinoskizis ile seyreden bir hastalıktır. Retinal gelişim evresinde kon proliferasyonunu baskılayan genelde mutasyon tespit edilmiştir. Hastalar niktalopi ve az görme ile başvururlar. Klinik bulgulara baktığımızda vitreusta likefaksyon, vasküler arkadın dışında kemik spekülü tarzı pigmentasyon soluk bir optik disk ve ekvator ve ora serrata seviyesinde retinoskizis izlenir. ERG'de standart ışıklı uyaranlarla rod yanıtları alınmaz yada çok düşüktür, maksimal skotopik yanıt ve fotopik ERG yanıtları birbirine benzer. Makulada mikrokistik değişiklikler izlenebilir. Tedavide retinoskizis için lazer tedavisi önerilir. [62]

Snowflake Vitreoretinal Dejenerasyon

Otozomal dominant kalıtım gösteren vitreusta fibriller dejenerasyon, optik sinir dismorfizimi, retina periferinde retina pigment epitel dejenerasyonu, korneal guttata, ve retinal kristaller ile seyreden bir hastalıktır. Vitroz dejenerasyon değişken ölçüde fibrillerdir. Yoğunlaşmış vitroz fibril bantları fundus ayrıntılarını gizleyebilir ve vitrozün retinal yüzeyde periferik yoğunlaşmaları gözlenebilir. Yırtıklara lazer fotokoagülasyon yapılabilir. Hastaların % 20'sinde retina dekolmanı vardır ve tedaviye yanıt kötüdür. [63]

Sonuç

Doğuştan gelen vitreus hastalıklarında semptomlar genellikle hayatın ilk dekatlarında ortaya çıkmaktadır. Görsel aksın erken yaşlarda kapandığı bu hastalıklarda en önemli sorun gelişen ambliyopi ve onun yönetimi olmaktadır. Ayrıca globu korumak, gözün büyümesine imkan vermek, lökokori ve şaşılık gibi kozmetik problemlerden kaçınmak tedavinin diğer amaçlarıdır. Bu yüzden doğuştan gelen vitreus hastalıklarında erken tanı konulup uygun medikal ve cerrahi tedaviler ambliyopiyi önlemede oldukça önemli bir yere sahiptir.

Kaynaklar

1. Kishi S. The vitreous and the macula. Nippon Ganka Gakkai Zasshi. 2015;119(3):117-43.
2. Remington L. Clinical Anatomy and Physiology of the Visual System. Remington L (eds), Retina 3rd ed, St. Louis, Elsevier/Butterworth-Heinemann. 2012; 61-89
3. Sanghvi D, Sanghvi C, Purandare N. Bilateral persistent hyperplastic primary vitreous. Australas Radiol 2005;49(1):72-4.
4. Anteby I, Cohen E, Karshai I, BenEzra D. Unilateral persistent hyperplastic primary vitreous: course and outcome. J AAPOS. 2002 ;6(2):92-9.
5. Silbert M, Gurwood A. Persistent hyperplastic primary vitreous. Clin Eye Vis Care 2000 12(3-4):131-7.
6. Moore A. Vitreous. In: Taylor D (ed.). Pediatric Ophthalmology 2nd edn. Blackwell Science Ltd, London. 1997;498-518.
7. Jain T. Bilateral persistent hyperplastic primary vitreous. Indian J Ophthalmol 2009; 57(1):53-4.
8. Cennamo G, Liguori G, Pezone A, Lacarino G. Morning glory syndrome associated with marked persistent hyperplastic primary vitreous and lens colobomas. Br J Ophthalmol. 1989; 73(8): 684-6.
9. Suzuki K, Nakamura M, Amano E, Mokuno K, Shirai S, Terasaki H. Case of chromosome 6p25 terminal deletion associated with Axenfeld-Rieger syndrome and persistent hyperplastic primary vitreous. Am J Med Genet A. 2006; 140(5): 503-8.
10. Shastri B. Persistent hyperplastic primary vitreous: congenital malformation of the eye. Clin Experiment Ophthalmol 2009;37(9):884-90.
11. Hunt A, Rowe N, Lam A, Martin, F. Outcomes in persistent hyperplastic primary vitreous. British journal of ophthalmology. 2005;89(7):859-863
12. Pollard Z. Persistent hyperplastic primary vitreous: diagnosis, treatment and results. Trans Am Ophthalmol Soc. 1997; 95: 487- 549.
13. Alexandrakis G, Scott I, Flynn H, Murray T, Feuer W. Visual acuity outcomes with and without surgery in patients with persistent fetal vasculature. Ophthalmology. 2000; 107(6): 1068-72.
14. Karacorlu M, Hocaoglu M, Sayman Muslubas I, Arf S, Ersoz M, Uysal O. Functional and anatomical outcomes following surgical management of persistent fetal vasculature: a single-center experience of 44 cases. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol. 2018;256(3):495-501.
15. Ozdek S, Zeydanli E, Atalay H, Aktas, Z. Anterior elongation of the retina in persistent fetal vasculature: emphasis on retinal complications. Eye. 2019; 33(6): 938-947.
16. Stark W, Lindsey P, Fagadau W, Michels R. Persistent hyperplastic primary vitreous. Surgical treatment. Ophthalmology. 1983; 90(5): 452-7.
17. Federman J, Shields J, Altman B, Koller H. The surgical and nonsurgical management of persistent hyperplastic primary vitreous. Ophthalmology. 1982;

- 89(1): 20-4.
18. Vogel M, El-Hifnawi E, Laqua J. Ultrastructural features of a solitary vitreous cyst. *Retina* 1996; 16(3): 250-254.
19. Bayraktar Z, Kapran Z, Ozdogan S. Pigmented congenital vitreous cyst. *Eur J Ophthalmol* 2004; 14(2): 56-158.
20. Narendran N, Doyle E, Laidlaw A. Anterior and posterior vitreous cysts. *Clin Exp Ophthalmol* 2004; 32(2): 229-230.
21. Nork T, Lyndell L, Millicchia M. Treatment and histopathology of a congenital vitreous cyst. *Ophthalmology* 1988; 105(5): 825-830.
22. Gupta R, Pannu B, Bhargav S, Narang S, Sood S. Nd: YAG laser photocoagulation of a free-floating pigmented anterior vitreous cyst. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging* 2003; 34(3): 203-205.
23. Orellana J, O'Malley R, McPherson A, Font R. Pigmented free-floating vitreous cysts in two young adults. Electron microscopic observations. *Ophthalmology* 1985; 92(2):297-302
24. Goldberg M. Persistent fetal vasculature (PFV): An integrated interpretation of signs and symptoms associated with persistent hyperplastic primary vitreous (PHPV). LIV Edward Jackson Memorial Lecture. *Am J Ophthalmol*. 1997;124(5):587-626.
25. Wright K. Embryology. Cook CS, Sulik KK, Wright KW (eds). *Pediatric Ophthalmology and Strabismus*. St. Louis, MO: Mosby; 1995; 1-43.
26. Balazs E, Toth L, Ozanics V. Cytological studies on the developing vitreous as related to the hyaloid vessel system. *Albrecht Von Graefes Arch Klin Exp Ophthalmol*. 1980;213(2):71-85.
27. Mullner-Eidenbock A, Amon M, Moser E, Klebermass N. Persistent fetal vasculature and minimal fetal remnants: A frequent cause of unilateral congenital cataracts. *Ophthalmology*. 2004;111(5):906-13.
28. Ebert E, Mukai S. Familial exudative vitreoretinopathy. *Int Ophthalmol Clin*. 1993;33(2):237-47
29. Criswick V, Schepens C. Familial exudative vitreoretinopathy. *Am J Ophthalmol*. 1969;68(4):578-94.
30. Shastri B, Trese M. Familial exudative vitreoretinopathy: further evidence for genetic heterogeneity. *Am J Med Genet*. 1997;69:217-8.
31. Benson W. Familial exudative vitreoretinopathy. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 1995;93:473-521
32. Kashani A, Brown K, Chang E, Drenser K, Capone A, Trese M. Diversity of retinal vascular anomalies in patients with familial exudative vitreoretinopathy. *Ophthalmology*. 2014;121(11):2220-2227.
33. Quiram P, Drenser K, Lai M, Capone A, Trese M. Treatment of vascularly active familial exudative vitreoretinopathy with pegaptanib sodium (Macugen). *Retina*. 2008;28 (3 Suppl):8-12.
34. Aktan G, Subasi M, Or M, Akbatur H. Results of treatment of familial exudative vitreoretinopathy. *Annals of Ophthalmology*. 2000;32(3): 212-8.
35. Ikeda T, Fujikado T, Tano Y, Tsujikawa K, Koizumi K, Sawa H, et al. Vitrectomy for rhegmatogenous or tractional retinal detachment with familial exudative vitreoretinopathy. *Ophthalmology*. 1999;106(6):1081-5.
36. Fei P, Zhang Q, Li J, Zhao P. Clinical characteristics and treatment of 22 eyes of morning glory syndrome associated with persistent hyperplastic primary vitreous. *Br J Ophthalmol* 2013;97(10):1262-1267.
37. Shah P, Narendran V, Kalpana N, Tawansy K. Anatomical and visual outcome of stages 4 and 5 retinopathy of prematurity. *Eye (Lond)* 2009;23(1):176-180.
38. Lakhanpal R, Fortun J, Chan-Kai B, Holz E. Lensectomy and vitrectomy with and without intravitreal triamcinolone acetonide for vascularly active stage 5 retinal detachments in retinopathy of prematurity. *Retina* 2006;26(7):736-740.
39. Hocaoglu M, Karacorlu M, Sayman Muslubas I, Ersoz M, Arf S. Anatomical and functional outcomes following vitrectomy for advanced familial exudative vitreoretinopathy: a single surgeon's experience. *Br J Ophthalmol*. 2017;101(7):946-950.
40. Joseph E, Robertson J, Meyer S. Hereditary vitreoretinal degenerations: Congenital hereditary retinoschisis. In Ryan SJ: *Retina The CV Mosby Co*. St. Louis 1989;472-3.
41. Garg S, Lee H, Grand M. Bilateral macular detachments in X-linked retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 2006;124(7):1053-5.
42. Kellner U, Brummer S, Foerster M, Wessing A. X-linked congenital retinoschisis. *Graefes Archive Ophthalmol* 1990;228(5):432-7.
43. Condon G, Brownstein S, Wang N, Kearns J, Ewing C. Congenital hereditary (juvenile X-linked) retinoschisis. Histopathologic and ultrastructural findings in three eyes. *Arch Ophthalmol* 1986;104(4):576-583
44. Kjellström S, Vijayasathy C, Ponjavic V, Sieving P, Andréasson S. Long-term 12 year follow-up of X-linked congenital retinoschisis. *Ophthalmic Genet* 2010;31(3):114-25.
45. Shinoda K, Ishida S, Oguchi Y, Mashima Y. Clinical characteristics of 14 Japanese patients with X-linked juvenile retinoschisis associated with XLR1 mutation. *Ophthalmic Genet* 2000;21(3):171-80
46. Ozdemir H, Karacorlu S, Karacorlu M. Optical coherence tomography findings in familial foveal retinoschisis. *Am J Ophthalmol* 2004;137(1):179-81.
47. Green J, Jampol L. Vascular opacification and leakage in X-linked retinoschisis. *Br J Ophthalmol* 1979;63(5):368-73.
48. Demir A, Guven D, Can E, Cinar S. Retinoschisis: Our clinical, treatment and follow-up outcomes. *Journal of Retina-Vitreous* 2015;23(1):62-66.
49. Regillo C, Tasman W, Brown G. Surgical management of complications associated with X-linked retinoschisis. *Arch Ophthalmol*. 1993;111(8):1080-6
50. Yokoyama T, Kato T, Minamoto A, Sugihara A, Imada M, Kuwabara R, et al. Characteristics and surgical outcomes of paediatric retinal detachment. *Eye (Lond)* 2004;18(9):889-92.
51. Schulman J, Peyman G, Jednock N, Larson B. Indications for vitrectomy in congenital retinoschisis. *Br J Ophthalmol*. 1985;69(7):482-6.
52. Sen P, Singh N, Rishi E, Bhende P, Rao C, Rishi P, et al. Outcomes of surgery in eyes with familial exudative vitreoretinopathy associated retinal detachment. *Can J Ophthalmol*. 2020;55(3):253-262.
53. Yu H, Li T, Luo Y, Yu S, Li S, Lei L, et al. Long-term outcomes of vitrectomy for progressive X-linked retinoschisis. *Am J Ophthalmol*. 2012;154:394-402.
54. Snead M, McNinch A, Poulson A, Bearcroft P, Silverman B, Gomersall P, et al. Stickler syndrome, ocular-only variants and a key diagnostic role for the ophthalmologist. *Eye (London)*. 2011-11;25:1389-400.
55. *Pediatric Ophthalmology and Strabismus, Section 6. Basic and Clinical Science Course, AAO, 2011-2012.*
56. Parma E, Körkö J, Hagler W, Ala-Kokko L. Radial perivascular retinal degeneration: a key to the clinical diagnosis of an ocular variant of Stickler syndrome with minimal or no systemic manifestations. *Am J Ophthalmol*. 2002; 134(5):728-734.
57. Ang A, Poulson A, Goodburn S, Richards A, Scott J, Snead M. Retinal detachment and prophylaxis in type 1 Stickler syndrome. *Ophthalmology (Rochester, Minn.)*. 2008-01;115:164-8.
58. American Academy of Ophthalmology. *Diseases of the Vitreous and Vitreoretinal Interface (Hereditary Hyaloideoretinopathies With Optically Empty Vitreous: Wagner and Stickler Syndromes)*, Colin A. McCannel M (eds), *Retina and Vitreous Section 12, San Francisco, AAO, 2019-2020*;396-397
59. Carroll C, Papaioannou D, Rees A, Kaltenthaler E. The clinical effectiveness and safety of prophylactic retinal interventions to reduce the risk of retinal detachment and subsequent vision loss in adults and children with Stickler syndrome: a systematic review. *Health technology assessment (Winchester, England)*. 2011-04;15:iii-xiv, 1-62.
60. Ronan S, Tran-Viet K, Burner E, Metlapally R, Toth C, Young T. Mutational hot spot potential of a novel base pair mutation of the CSPG2 gene in a family with Wagner syndrome. *Arch Ophthalmol*. 2009;127(11):1511-9.
61. Mukhopadhyay A, Nikopoulos K, Maugeri A, de Brouwer A, van Nouhuys C, Boon C et al. Erosive vitreoretinopathy and wagner disease are caused by intronic mutations in CSPG2/Versican that result in an imbalance of splice variants. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2006;47(8):3565-72
62. Özateş S, Tekin K, Teke M. Goldmann-Favre Syndrome: Case Series *Turk J Ophthalmol*. 2018; 48(1): 47-51.
63. Lee M, Ritter R, Hirose T, Vu C, Edwards A. Snowflake vitreoretinal degeneration: follow-up of the original family. *Ophthalmology*. 2003; 110(12): 2418-2426.



Dr. Uğur Gürlevik

Gazi Üniversitesi Tıp fakültesinden 2004 yılında mezun oldum. Daha sonra Ulucanlar Göz Eğitim ve Araştırma hastanesinde asistanlığımı yapıp 2010 yılında uzmanlığımı aldım. Sivas Asker hastanesinde askerliğimi yapıp 2012 de mecburi hizmet için Aksaray geldim. 2018 yılında Aksaray Üniversitesi Tıp Fakültesi kadrosuna geçtim. Halen Aksaray Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı Retina Biriminde Doktor Öğretim Üyesi olarak çalışmaktayım. Uluslararası ve ulusal dergilerde yazılarımin yanı sıra editörlüğünü ve bölüm yazarlığını yaptığım "Retina Acillerinde Tanıdan Tedaviye" isimli birde kitabım bulunmaktadır. İyi derece İngilizce ve orta seviyede almanca bilmekteyim.