

DERLEME

REVIEW

Doğumsal Retinal Vasküler Anomaliler ve Katarakt: Tedavi Stratejileri ve Güncel Yaklaşımlar**Congenital Retinal Vascular Anomalies and Cataract: Treatment Strategies and Current Approaches**¹Güvenç TOPRAK / ORCID No: 0000-0001-8363-2983²Bayram MEYDAN / ORCID No: 0000-0002-7752-6516³Erdinç BOZKURT / ORCID No: 0000-0002-5570-799X¹Dr. Öğr. Üyesi, Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Düzce, Türkiye²Uzm. Dr., Düzce Atatürk Devlet Hastanesi, Göz Hastalıkları Bölümü, Düzce, Türkiye³Doç. Dr., Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye**Geliş Tarihi/Received:** 02/06/2025 **Kabul Tarihi/Accepted:** 01/08/2025 **DOI:** 10.37783/CRJ-0501**Yazışma Adresi/Address for Correspondence:** Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Orhangazi Mahallesi 81010 Merkez, Düzce**Tel./Phone:** +905302005922 **E-posta/E-mail:** guvenc_toprak@windowslive.com**ÖZ**

Doğumsal retinal vasküler anomaliler, göz gelişiminde ortaya çıkan ve görmeyi etkileyebilen nadir patolojilerdir. Bu derlemede, özellikle katarakt ile birlikte izlenebilen oküler kolobom, persistan fetal vaskülarite (PFV), Coats hastalığı, ailesel eksüdatif vitreoretinopati (AEVR), inkontinentia pigmenti (İP) ve Norrie hastalığı ele alınmıştır. Kolobomatöz gözlerde embriyolojik defektlere bağlı, PFV’de persistan fetal yapılaraya bağlı olarak katarakt gelişimi sık görülmektedir. Coats hastalığı, AEVR, inkontinentia pigmenti ve Norrie hastalığında ise hastalık seyri sırasında katarakt eşlik edebilmektedir. Konjenital retinal makrodamarlar ve herediter retinal arter tortuositesi gibi nadir anomalilerde ise katarakt ile bir ilişki bildirilmemiştir. Bu derleme, doğumsal retinal vasküler anomalilerde katarakt birlikteliğini ve güncel tedavi yaklaşımlarını ortaya koymaktadır.

Anahtar kelimeler: Ailesel eksüdatif vitreoretinopati, AEVR, coats hastalığı, doğumsal retinal vasküler anomaliler, katarakt, oküler kolobom, persistan fetal vaskülarite, PFV

Abstract

Congenital retinal vascular anomalies are rare pathologies that arise during ocular development and can significantly impact vision. This review focuses on conditions commonly associated with cataract, including ocular coloboma, persistent fetal vasculature (PFV), Coats disease, familial exudative vitreoretinopathy (FEVR), incontinentia pigmenti (IP), and Norrie disease. In colobomatous eyes, cataract formation is frequently observed due to embryological defects, whereas in PFV, it is associated with persistent fetal tissues. In Coats disease, FEVR, incontinentia pigmenti, and Norrie disease, cataract may accompany the clinical course of the disease. No association with cataract development has been reported in rarer anomalies such as congenital retinal macrovessels and hereditary retinal arteriolar tortuosity. This review aims to present the coexistence of cataract in congenital retinal vascular anomalies and current treatment approaches.

Keywords: Familial exudative vitreoretinopathy, FEVR, coats disease, congenital retinal vascular anomalies, Cataract, Ocular coloboma, Persistent fetal vasculature, PFV

Giriş

Doğumsal retinal vasküler anomaliler, gözün gelişim sürecinde ortaya çıkan ve görme fonksiyonunu doğrudan etkileyebilen nadir klinik durumlardır. Bu anomaliler, geniş bir spektrumda farklı tablolar sergilemekte olup, bazıları katarakt gelişimi ile yakından ilişkilidir. Yazımızda, özellikle optik oküler kolobom, Persistan fetal vaskülarite (PFV), Coats hastalığı ve retinal kapiller hemanjiom gibi kataraktla doğrudan bağlantılı durumlar ele alınırken; ailesel ekstudatif vitreoretinopati, inkontinentia pigmenti ve Norrie hastalığı gibi hastalıkların katarakt üzerindeki etkileri de değerlendirilmiştir.

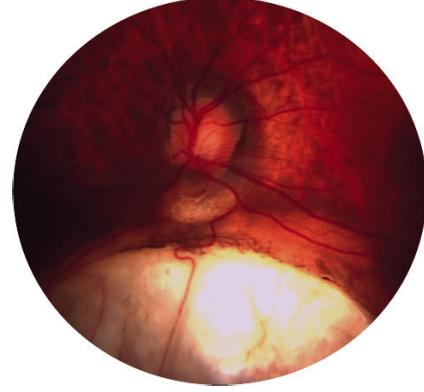
Öte yandan, konjenital retinal makrodamarlar ve herediter retinal arter totiositesi gibi nadir görülen retinal vasküler anomalilerde, literatürde katarakt gelişimi ile doğrudan bir ilişki saptanmamıştır. Bu anomaliler, katarakt cerrahisi planlamasında operasyon sürecini etkileyecek özgün bir klinik tablo oluşturmadığından, yazımızın odak noktası olarak kataraktla daha yakından ilişkili patolojilere yer verilmiştir.

Oküler Kolobom

Oküler kolobom, embriyolojik dönemde optik fissürün tam kapanmaması sonucunda ortaya çıkan nadir bir konjenital malformasyondur. Göz kapağı, iris, lens, siliyer cisim, zonüller, koroid, retina veya optik sinir gibi yapılarda segmental bir defekt olarak görülebilir.¹ Prevalansı yaklaşık olarak 100.000 canlı doğumda 7-19 arasında bildirilmiştir.^{2,3} Defekt çoğunlukla inferonazal kadranda oluşur ve bu durumda tipik kolobom olarak adlandırılır; farklı yerlerde görüldüğünde ise atipik kolobom olarak sınıflandırılır. Kolobom unilateral ya da bilateral, parsiyel ya da komplet olabilir. Genellikle sporadik görülür; nadiren otozomal dominant, otozomal resesif veya X'e bağlı kalıtım da gösterebilir.^{1,4} Bu hastalarda mikroftalmi, katarakt, yüksek miyopi, glokom ve şaşılık gibi ek oküler patolojiler normal popülasyona göre daha sıktır.⁵

Korioretinal kolobomlu gözler, diğer kolobom tiplerine kıyasla ciddi komplikasyonlara daha yatkındır (Şekil 1). Bu gözlerde en sık görülen komplikasyon retina dekolmanıdır; buna ek olarak, katarakt da eşlik eden bir patoloji olarak tanımlanmaktadır.^{6,7} Posterior kutupta yer alan geniş kolobomlar retina bütünlüğünü bozarak, hastaların %23-42'sinde retina dekolmanı gelişimine zemin hazırlayabilir.⁸ Katarakt ise kolobomatöz gözlerde farklı

morfolojilerde sıkça görülmektedir. Literatürde pigment birikimine bağlı katarakt, subkapsüler, kortikal, ön veya arka polar ve total katarakt formları bildirilmiştir. Ayrıca, zonüller veya siliyer cismi tutan kolobom vakalarında lens sublüksasyonu gelişebilir; zonül liflerinin kısmi yokluğu veya zayıflığı, lens instabilitesine yol açarak katarakt cerrahisini teknik olarak daha güç hale getirebilir.^{1,9}



Şekil 1: Korioretinal koloboma sahip bir gözde fundus görüntüsü. Optik diskin inferiorunda lokalize geniş korioretinal kolobom alanı izlenmektedir. (Dr. Mehmet Çıtırık'ın izniyle)

Kolobomatöz gözlerde katarakt gelişimi, embriyolojik dönemdeki gelişimsel anomalilerle ilişkilidir. Nitekim bir çalışmada kolobomatöz gözlerde konjenital katarakt sıklığı %7,3 olarak bildirilmiştir.⁵ Kolobomu olan bireyler genellikle kataraktı daha erken yaşlarda geliştirir. Büyük bir vaka serisinde koryoretinal kolobomlu gözlerde katarakt cerrahisi için başvuru yaşının ortalama 36,7 yıl olduğu rapor edilmiştir.¹⁰ Diğer bir çalışmada ise kolobomatöz kataraktlı hastaların ortalama ameliyat yaşı yaklaşık 27,7 yıl olarak bulunmuştur.¹¹ Bu veriler, kolobomlu gözlerde kataraktın çoğunlukla erken başlangıçlı nükleer skleroz şeklinde ortaya çıktığını göstermektedir.¹⁰⁻¹² Bilateral kolobomlu hastalarda katarakt gelişme riski tek taraflı olanlardan daha yüksektir.⁵

Kolobomatöz gözlerde katarakt cerrahisi, standart tekniklerin modifiye edilmesini gerektirir. Literatürde intrakapsüler katarakt ekstraksiyonu (İKKE), ekstrakapsüler katarakt ekstraksiyonu (EKKE), manuel küçük kesili katarakt cerrahisi, fakoemülsifikasyon ve pars plana lensektomi gibi farklı yöntemlerin kullanıldığı bildirilmiştir.¹¹⁻¹⁵ Bu gözlerde cerrahi özellikle yetersiz pupilla dilatasyonu, eksantrik pupil, zayıf veya eksik zonüler destek, mikrokornea ve dar ön kamara hacmi gibi nedenlerle zordur. Bu anatomik güçlükler cerrahi komplikasyon riskini artırır.¹⁶ Biometri ve göz içi lens güç hesaplamaları zor olabilir; aksiyel uzunluk genellikle normalden kısa (mikroftalmi) veya uzun (miyopik stafilmom) olduğundan, standart formüllerde sapmalar meydana gelebilir.⁵

Katarakt ameliyatı sırasında ve sonrasında retina dekolmanı riski yüksek olduğundan, cerrahi öncesinde profilaktik lazer bariyer uygulanması veya ameliyat sırasında vitreus hareketlerini azaltıcı önlemler alınabilir.^{1,10} Riskli vakalarda vitrektomi ekipmanı hazır tutularak kombine cerrahi planlanabilir.

Kolobomatöz gözlerde katarakt cerrahisinde kullanılan tekniklerin kendine özgü avantajları ve dezavantajları vardır. EKKE ve İKKE gibi geniş insizyonlu yöntemler, sert kataraktlarda lensin bütün veya büyük parçalar halinde çıkarılmasına izin verse de mikroftalmik gözlerde geniş korneal-skleral kesi gerektirdiğinden uygulanmaları güçtür. Ayrıca büyük kesiler, ameliyat sonrası yüksek astigmatizma, yara iyileşmesinde gecikme ve endotel hasarı risklerini artırır.

Günümüzde çoğu vakada tercih edilen fakoemülsifikasyon, kolobomatöz gözlerde de avantajlıdır. Küçük korneal kesi nedeniyle daha az astigmatizma ve hızlı iyileşme sağlar. Lensin kapsül içinde parçalara ayrılarak emülsifiye edilmesi vitreus çekintilerini azaltır ve endotel hasarını minimuma indirir. Ancak küçük pupil veya zayıf zonüller gibi anatomik zorluklar nedeniyle teknik olarak daha güç olup deneyim gerektirir.^{10-12,14,16,17} Mikrokorneal gözlerde skleral tünel üzerinden modifiye edilmiş fakoemülsifikasyon tekniği, özellikle 9 mm'den küçük korneal gözlerde başarılı bulunmuştur. Bu yaklaşımda kornea-sklera bileşkesine doğru arkaya uzanan kesi yapılarak Descemet membranı dekolmanı riski azalır ve yara bütünlüğü artar.¹³

Standart fako cihazlarıyla cerrahi mümkün olmadığında, özellikle ciddi lens subluksasyonu olan vakalarda pars plana lensektomi tercih edilebilir. Bu yöntemin avantajı, ön segment anatomik zorluklarını atlayarak lensin arka yoldan çıkarılmasıdır. Dezavantajı ise gözün afakik kalması ve genellikle ayrı seansta göz içi lens implantasyonu gerekmesidir. Literatürde komplike kolobomatöz kataraktlarda pars plana yaklaşımının başarılı kullanımına ilişkin vakalar mevcuttur.¹⁵

Postoperatif dönemde komplikasyon oranları yüksektir. Literatürde %43'e varan komplikasyon oranları bildirilmiştir. Retina dekolmanı riskini azaltmak için cerrahi sonrası ilk bir yıl içinde profilaktik lazer fotokoagülasyon sıklıkla uygulanır. Düzenli fundus muayeneleri ile retina komplikasyonları erkenden tespit edilip müdahale edilmelidir. Ön segment komplikasyonları nadirdir, ancak kalıcı kornea ödemi gelişen olgular da bildirilmiştir.¹⁰

Kolobomatöz gözlerde ameliyat sonrası görsel başarı, kolobomun yaygınlığı, makula ve optik sinir tutulumuna bağlıdır.^{11,16} Bu nedenle, cerrahi öncesinde hastalara gerçekçi

beklentiler sunulmalıdır. Çocuk hastalarda ambliyopi tedavisi ve postoperatif görsel rehabilitasyon kritik öneme sahiptir.⁵ Sonuç olarak kolobomatöz gözlerde başarılı cerrahi, ayrıntılı preoperatif değerlendirme, uygun cerrahi yöntem seçimi ve titiz postoperatif takiple mümkündür.

Persistan fetal vaskülarite (Persistan Hiperplastik Primer Vitreus)

Persistan Hiperplastik Primer Vitreus, günümüzde Persistan Fetal Vaskülarite (PFV) olarak da bilinmekte olup, fetal dönemdeki vasküler yapıların gerilemeyip kalıcı hale gelmesi sonucu ortaya çıkan konjenital bir göz hastalığıdır.¹⁸

Hastalığın patogenezinde, fetal dönemde oftalmik arterin iç dalının uzantısı olarak gelişen hyaloid arter sistemi ve primer vitreusun gelişim süreci kritik bir rol oynar. Normalde gebelik sırasında oluşan hyaloid arter sistemi, gebeliğin 11-12. haftalarında primer vitreus ile birlikte atrofiye uğrar ve bu yapının rezorpsiyonundaki aksama PFV'ye neden olur.¹⁹

Klinik olarak PFV, fetal vasküler yapıların kalıcı olması nedeniyle gözün normal gelişimini engeller ve farklı oftalmolojik anomalilerle kendini gösterir. En sık rastlanan klinik bulgular arasında mikroftalmi, lens opasiteleri (posterior yerleşimli katarakt), retrolental fibröz dokular, optik disk ve makula hipoplazisi bulunmaktadır.¹⁹⁻²¹ Mikroftalmi hastaların yaklaşık %66'sında görülür ve genellikle görme prognozunu kötüleştiren önemli bir faktördür. Lens başlangıçta saydam olsa da hastaların yaşamının ilk aylarında katarakt gelişimi sık gözlenir. Ayrıca, persistan iridohyaloid damarların varlığı konjenital fovea yokluğu ile ilişkilendirilebilir.¹⁹

PFV'nin klinik spektrumu, gözün iç yapılarının gelişimindeki düzensizliğe bağlı olarak hafiften şiddetliye kadar değişkenlik gösterir. Tanı sürecinde klinik değerlendirmeye ek olarak ultrasonografi ve ultrasonik biyomikroskopi (UBM) gibi görüntüleme yöntemlerinden yararlanılması, anatomik ilişkilerin daha iyi anlaşılmasını sağlar ve cerrahi planlama açısından değerlidir.²²

PFV'nin tedavisinde cerrahi yaklaşım, hastalığın şiddeti ve klinik bulguların çeşitliliğine göre belirlenir. Cerrahi endikasyonlar arasında ilerleyici görme kaybına neden olan katarakt oluşumu, retrolental fibröz doku varlığı, mikroftalmi ve retina traksiyonu bulunur. Cerrahi olarak limbal veya pars plana/pars plikata girişimleri ile vitrektomi ve retrolental membran eksizyonu yapılır. Operasyon sırasında özellikle zayıf ya da yırtık arka lens kapsülü, zayıf retina, anormal vitreoretinal yapışıklıklar ve hyaloid arter kalıntıları (stalk) dikkatle ele alınmalıdır.^{18,19,23}

Ağır mikroftalmi, şiddetli iç anatomik anomaliler ve yoğun retinal yapışıklıklar bulunan vakalarda cerrahi müdahale sınırlı veya imkânsız olabilir. Bu vakalarda prognoz oldukça kötüdür ve cerrahi sonrası agresif ambliyopi tedavisi mutlaka eşlik etmelidir. Cerrahi başarının temel koşulu, PFV'nin patofizyolojisini anlamak, anatomik yapıları detaylıca değerlendirmek ve intraoperatif komplikasyonları azaltmak için dikkatli cerrahi teknik kullanmaktır.^{19,23}

Jinagal ve arkadaşları, PFV'li 29 göz üzerinde yaptıkları analizde intraoperatif kanama, postoperatif hifema, vitreus hemorajisi, görsel aks opasifikasyonu, glokom ve retina dekolmanı gibi komplikasyonların cerrahi başarıyı sınırladığını bildirmişlerdir. Özellikle anterior PFV vakalarında cerrahi sonuçların daha başarılı olduğunu, kombine PFV vakalarında ise tekrarlayan görsel aks opasifikasyonu ve retina dekolmanı gibi komplikasyonların daha sık görüldüğünü belirtmişlerdir.²⁴ Li ve ark.²³ ise 33 göz üzerinde yaptıkları çalışmalarında, erken cerrahi müdahale ve agresif ambliyopi tedavisinin görme keskinliği üzerinde olumlu etkiler yarattığını ve posterior PFV vakalarında cerrahinin anatomik iyileşme sağlasa da görsel prognozun vitreus ve retina arasındaki traksiyon kuvvetine bağlı olduğunu göstermişlerdir. Her iki çalışma da PFV ile ilişkili katarakt cerrahisinin yüksek komplikasyon riski taşıdığını ancak doğru cerrahi teknikler ve postoperatif rehabilitasyon ile özellikle anterior PFV vakalarında başarılı görsel sonuçlar elde edilebileceğini ortaya koymuştur.

Cerrahi işlemlere, tüm vakalarda pupilla dilatasyonunun değerlendirilmesiyle başlanır. Pupilla genişliği cerrahi giriş alanına erişimi doğrudan etkiler. Standart damlalarla yeterince dilatasyon sağlanamadığında, %2,5'luk fenilefrin, %1 tropikamid ve %1 siklopentolat içeren solüsyonla emdirilmiş pamuk pedleri göze uygulanır. Bu yöntem bazen kan basıncında yükselmeye neden olabileceğinden, işlem öncesinde hastanın tansiyonu anestezi uzmanı ile birlikte mutlaka değerlendirilir ve hiçbir durumda %10'luk fenilefrin kullanılmaz.¹⁹

Maksimum farmakolojik dilatasyona rağmen yetersiz pupilla açıklığı varsa, sineşi varlığı düşünülerek mekanik sineşiyoliz uygulanır. İşlem sırasında korneanın saat 12 hizasından ince bir "superblade" ile parasentez yapılır ve ön kamara viskoelastik madde ile hafifçe doldurulur. İris, siklodiyaliz spatülü ile lensten mekanik olarak ayrılır ve çoğu durumda yeterli dilatasyon elde edilir. Ancak pupilla çapı 7 mm'nin altında kalırsa iris retraksiyon kancaları kullanılır. Limbusa yakın yerleştirilen korneal girişim noktalarından iris dokusu maksimum seviyede retrakte edilir. Ayrıca kullanılan viskoelastik madde lensi posteriora iterek katarakt cerrahisini kolaylaştırır.

Sadecerecinacerrahisiplanlandığındalensalınmayacaksa, viskoelastik madde ön kamaradan çıkarılarak lens öne itilir ve pars plikataadan yapılan giriş sırasında lens korunur. Lens çıkarılması planlandığında ise, limbal veya pars plikata girişimleri kullanılabilir; cerrah hastanın durumuna ve kendi deneyimine göre yöntem tercihinin yapılmalıdır. Limbal yaklaşımın dezavantajları arasında korneal ödem, daha fazla iris manipülasyonu ve postoperatif fibrin oluşumu yer alır, ancak retina güvenliği açısından daha az risklidir.

Lens çıkarılırken vitrektomi cihazları veya irrigasyon-aspirasyon uçları tercih edilebilir. Özellikle berrak lens materyalinin alınmasında vitrektomi probunun aspirasyon modu etkili olur. Bu işlemde aspirasyon basıncı dikkatlice kontrol edilmeli, lens materyalinin hızla aspire edilmesinin ardından pedal hızla bırakılarak gözün aniden çökmesi önlenmelidir. Bu kontrolsüz çökmeler miyozis ve Descemet membranı kıvrımlarına yol açabilir.

Çocuklarda lens çıkarılırken periferik anatomiye net ortaya koymak için skleral depresyon önemlidir. Lens kapsülü erişkinlerde forsepsle çıkarılabilirken, bebeklerde zonüllerin elastikiyeti ve güçlü bağlantıları kapsülün traksiyonla çıkarılmasını zorlaştırır ve risk oluşturur. Bu nedenle periferik kapsül dokusu kesilerek çıkarılmalıdır. Ayrıca zonül liflerinin bütünlüğü korunmalıdır.

Lens materyalinin çıkarılması sırasında hiperplastik fibröz dokuların bağlantılarının değerlendirilmesi için endoillüminasyon ve endoskopik görüntüleme kullanılabilir. Periferik retinada retina dekolmanı varsa, kapsülü yerinde bırakmak ya da fibröz dokuyu retinadan ayırarak retina yerleşimini normale döndürmek düşünülebilir. Bu işlemler vitreoretinal cerrahi makaslarıyla yapılmalıdır.

Pars plana veya pars plikata girişimleri fibröz doku bağlantılarının daha güvenli yönetilmesini sağlar. Vitreus bazındaki yapısal zayıflık nedeniyle yırtık oluşumu riski yüksektir; bu nedenle sklerotomiler geniş ve öne yerleşmiş retina durumlarında irisin hemen arkasından yapılmalıdır.

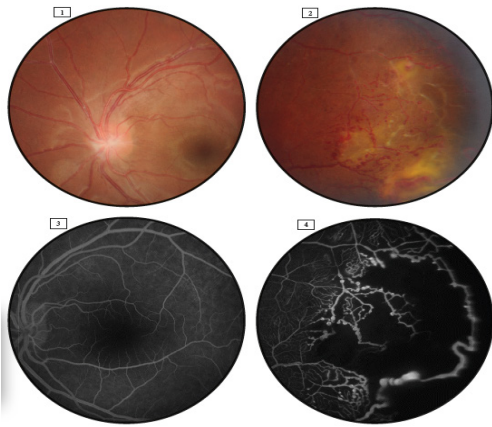
Son olarak lens temizlenirken ön kapsülün erken açılması önlenmeli ve merkezden giriş tercih edilmelidir. Arka segment yaklaşımları periferik lens kapsülü ve fibröz doku temizliği açısından avantaj sağlar ve daha güvenli cerrahiye imkân tanır.¹⁹

Coats Hastalığı

Coats hastalığı, retinal damarlardaki karakteristik anomaliler ve yaygın eksüdatif birikimlerle seyreden nadir bir oftalmolojik hastalıktır. Hastalık genellikle çocukluk

çağında ve tek gözde ortaya çıkar, nadiren bilateral tutulum söz konusudur; bilateral vakalar ise genellikle eş zamanlı değil farklı zamanlarda ortaya çıkar. Erkek çocuklarda görülme oranı oldukça yüksektir ve hastaların %70-90'ı erkektir.^{25,26}

Hastalık, retinal damarların genişleyip düzensiz hale gelmesi (telañjektazi), mikroanevrizmalar ve damarlarda ampul şeklinde anevrizmatik genişlemeler ile karakterizedir (Şekil 2). Bu damarsal değişikliklere eşlik eden yoğun sarı-beyaz pamuksu eksüda birikimleri genellikle posterior kutupta ve retinal damarların altında yerleşir. Mikroskobik incelemelerde retinal kanamalar, kistik retinal dejenerasyon ve subretinal fibröz doku birikimleri gözlenir.^{25,26}



Sol gözü tam gören 12 yaşındaki erkek hastanın RFF'sinde arka kutup doğal görülmektedir. Hastanın temporal RFF'sinde retina damarlarındaki telañjektazi ve etrafında sert eksüda izlenmektedir (1-2). FA geç fazda arka kutup doğal olup (3), temporal periferdeki telañjektatik damarlar, iskemik retina alanları izlenmektedir (4).

Şekil 2: Coats hastalığı tanılı 12 yaşındaki erkek hastanın sol gözüne ait RFF görüntüsü. Arka kutup bölgesinde normal vaskülarizasyon izlenmektedir. Temporal retinada telañjektatik damar yapıları ve çevresinde sert eksüdatlar görülmektedir (1-2). FA geç faz görüntüsünde arka kutup doğaldır (3); temporal periferde telañjektatik damarlar ve iskemik retina alanları izlenmektedir (4). (Dr. Mehmet Çıtırık'ın izniyle)

Coats hastalığının başlangıç aşamasında periferik ve temporal retinal tutulum daha sıktır; özellikle foveanın temporal bölgesindeki retinanın dış kısımlarında lezyonlar görülür. Maküler bölge tutulumu genellikle periferik retinal eksüdaların maküla bölgesine doğru ilerlemesi sonucu gerçekleşir ve maküler ödem oluşabilir.²⁵

Hastalık genellikle yavaş ilerleyerek retina dekolmanı, vitre içi kanamalar ve glokom gibi komplikasyonlara yol açabilir. İleri evrelerde katarakt gelişimi ve göz fitizis bulbi görülebilir. Hastaların yaklaşık %25'i rutin muayenelerde tesadüfen teşhis edilir.^{25,26}

Daruich ve ark.,²⁷ Coats hastalığında katarakt gelişiminin yaygın bir komplikasyon olduğunu ve görsel prognozu olumsuz etkilediğini bildirmiştir. Yaptıkları çalışmada, ortalama 7,1 yıllık takip sürecinde 57 hastanın

%28'inde katarakt geliştiği tespit edilmiş ve eksüdatif retina dekolmanının bağımsız bir risk faktörü olduğu saptanmıştır. Katarakt gelişimi hastalığın ileri evreleriyle anlamlı şekilde ilişkilidir. Katarakt gelişiminin kronik eksüdasyon ve inflamasyon ile ilişkili olduğu belirtilmiştir.

Aynı çalışmada, Coats hastalığına bağlı kataraktların cerrahi tedavisinde temel hedefin fundusun görselleştirilmesi olduğu vurgulanmıştır. Standart ön segment yaklaşımıyla katarakt ekstraksiyonu, primer posterior kapsülotomi ve ön vitrektomi uygulanarak yapılmıştır. İntraoküler lens (IOL), kapsüler destek uygunsa kapsül içine, değilse siliyer sulkusa yerleştirilmiştir. Cerrahi sonrası prognoz, Coats hastalığının komplikasyonları nedeniyle genellikle kötü kalmaktadır. Bu nedenle cerrahi endikasyonlar hastanın görsel potansiyeline göre dikkatli ve bireyselleştirilmiş olarak değerlendirilmelidir.²⁷

Coats hastalığının tedavisi ve prognozu, hastalığın evresine ve komplikasyonların varlığına göre değişir. Erken tanı ve uygun tedavi yaklaşımı, hastalığın ilerlemesini yavaşlatabilir ve görsel prognozu olumlu etkileyebilir.^{28,29}

Coats hastalığı genellikle ilerleyici seyredir; bu nedenle aktif sızıntılı retinal telañjektazilerin tedavisiz takip edilmesi önerilmez. Nadir durumlarda retinal telañjektaziler ve retina altı sıvısı kendiliğinden rezorbe olabilir. Coats hastalığının tedavisinde amaç, mümkün olan en erken dönemde anormal damarların ve retina içindeki non perfüze bölgelerin yok edilerek hastalığın ilerlemesinin durdurulması ve görmenin korunmasıdır. Erken evrelerde, özellikle sınırlı retinal bölge tutulumu varsa, fotokoagülasyon oldukça etkilidir.^{28,29}

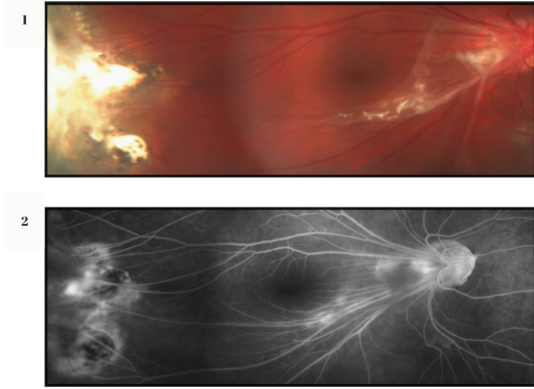
Ailesel Eksüdatif Vitreoretinopati

Ailesel Eksüdatif Vitreoretinopati (AEVR), anormal retinal anjiyogenezi ile karakterize edilen ve periferik retinanın tam damarlanmasını engelleyen nadir görülen kalıtsal retinal hastalık grubunu ifade eder. Retinanın gelişim sürecinde vaskülarizasyonun tamamlanamaması sonucu ortaya çıkan bu durum, retinal iskemiye tetikleyerek çeşitli vitreoretinal komplikasyonlara zemin hazırlar.^{30,31} Genetik olarak heterojen bir yapıda olan AEVR, otozomal dominant, otozomal resesif veya X'e bağlı kalıtım şeklinde geçebilmekte; aile bireylerinde farklı klinik şiddette retina problemlerinin gözlenmesi, hastalığın değişken penetransını ortaya koymaktadır.³²

AEVR'nin temel klinik bulguları arasında, periferik retinanın damarlanamaması, çekilmiş ve düzleşmiş retinal damarlar, retinal neovaskülarizasyon, subretinal eksüdasyon ve vitreoretinal traksiyon yer alır. Bu değişiklikler, zamanla

retina dekolmanı, epiretinal membran oluşumu ve periferik pigmentasyon gibi bulgulara evrilebilir.^{31,33} Ayrıca, prematür retinopatisi (ROP) ile karşılaştırıldığında, zamanında doğum öyküsü ve oksijen desteğine ihtiyaç duyulmaması gibi farklılıklar, AEVR'yi ayırt eden önemli özellikler arasında sayılabilir.³⁰

Hastalığın seyri içerisinde, katarakt gelişimi de önemli bir klinik komplikasyon olarak dikkat çeker. Erken evrelerde retina anjiyogenezinde meydana gelen duraklama ve sonrasında gelişen eksüdasyon, vitreus ile retina arasında oluşan traksiyonun ilerlemesi durumunda, ön kamara ve lens üzerinde dolaylı etkiler ortaya çıkabilir (Şekil 3). Bu etkileşim, zaman içinde lensin opaklaşmasına ve katarakt oluşumuna zemin hazırlayabilir. Shukla ve arkadaşlarının çalışmasında incelenen 61 AEVR hastası arasında, özellikle posterior subkapsüler katarakt bulgusu dört vakada tespit edilmiştir; bu durum, hastalığın ileri evrelerinde vitreoretinal traksiyonun lense yansıyan etkilerini göstermektedir.³⁴



Şekil 3: AEVR hastalığına ait görüntüler. Geniş açılı RFF'de perifer retinada fibrovasküler proliferasyon ve eksudasyon izlenmektedir. FA geç faz görüntüsünde periferik iskemik alanlar, yeni damar oluşumları ve sızıntı mevcuttur. (Dr. Mehmet Çıtırık'ın izniyle)

Benzer şekilde, Mao ve ark.³⁵ 33 Çinli aileden elde ettiği verilerde, toplam 81 AEVR hastası arasında katarakt gelişimi gözlenen 8 vaka rapor edilmiştir. Bu bulgular, AEVR'nin doğal seyrinde retinal değişikliklerin ötesinde, lens dokusunda da progresif yapısal bozulmaların meydana gelebileceğini ortaya koymaktadır.

AEVR'nin genetik geçişi ve klinik çeşitliliği, hastalığın erken tanı ve düzenli takip gerektirdiğini göstermektedir. Retina eksüdasyonu ve vitreoretinal traksiyonun ilerlediği evrelerde, lensde meydana gelen opaklaşma yani katarakt gelişimi, hastaların görme fonksiyonunu ciddi ölçüde etkileyebilecek bir komplikasyon olarak öne çıkmaktadır. Bu nedenle, AEVR'li hastalarda kapsamlı fundus muayenesi ve gerektiğinde anestezi altında yapılan detaylı göz incelemeleri, hastalığın evresinin doğru tespiti ve uygun

tedavi stratejilerinin belirlenmesi açısından büyük önem taşımaktadır.

Tedavi stratejileri, hastalığın evresine ve klinik bulguların şiddetine göre belirlenmektedir. Erken evrelerde retina anjiyogenezinin durdurulması amacıyla lazer fotokoagülasyon tercih edilirken, ileri vakalarda vitreoretinal traksiyonu giderici skleral çökertme ve vitrektomi yöntemleri uygulanmaktadır.^{30,34} Ayrıca, katarakt gibi komplikasyonların önlenmesi için düzenli takip ve multidisipliner yaklaşımla erken müdahale büyük önem taşımaktadır.

İnkontinentia Pigmenti (İP)

İP, Bloch-Sulzberger sendromu olarak da anılan, X'e bağlı dominant kalıtım gösteren nadir bir genetik hastalıktır. Bu durum, ektodermal kaynaklı dokuların-deri, diş, saç, göz ve merkezi sinir sistemi-çeşitli derecelerde etkilenmesiyle kendini gösterir.³⁶ İP'de, doğum sonrası başlayan karakteristik cilt lezyonları, dört evreden oluşan klinik seyriyle dikkat çekerken, sistemik tutulumun asimetrik dağılımı hastalığın tanısında ipucu sağlamaktadır.³⁷

Genel klinik bulgulara, hastaların çoğunluğunda cilt, diş ve saç anomalileri ön plana çıkarken, göz tutulumu da önemli morbidite kaynaklarından biridir. Oküler bulgular arasında mikroftalmi, iris hipoplazisi, üveit, nistagmus, katarakt ve şaşılık yer alırken, retina tutulumu İP'nin ayırt edici özelliklerinden biridir. Özellikle periferik retinal iskeminin tetiklediği neovaskülarizasyon, fibrovasküler retrolental membran oluşumu ve traksiyonel retina dekolmanı, hastaların görme fonksiyonunu ciddi şekilde etkileyebilmektedir. Retinal tutulum, İP hastalarında avasküler periferik retina bölgeleri, anormal damar yapıları ve sonrasında gelişen vitreoretinal traksiyon ile öne çıkar. Bu değişiklikler, retina dekolmanı gibi komplikasyonların nedeni gösterilmektedir.^{36,38}

Katarakt, görme kaybının önemli bir nedeni olarak değerlendirilmektedir. Yetişkin İP hastalarında yapılan çalışmalarda, Angela ve ark.,³⁹ katarakt ile birlikte retina dekolmanının en sık bildirilen görme kaybı nedenleri arasında yer aldığını belirtmiştir. Benzer şekilde, Snezana ve ark.⁴⁰ 22 İP hastası üzerinden gerçekleştirdikleri değerlendirmede, katarakt bulgusunun %4 oranında ortaya çıktığı rapor edilmiştir. Bu bulgular, İP'nin oküler komplikasyonları arasında kataraktın da dikkate alınması gereken bir unsur olduğunu göstermektedir.

Tedavi yaklaşımında ise, erken tanı ve düzenli oftalmolojik takip temel öneme sahiptir. Periferik avasküler

retina alanlarında, lazer fotokoagülasyon veya kriyoterapi ile neovaskülarizasyon kontrol altına alınırken, gelişen retina dekolmanlarında skleral çökertme veya vitrektomi gibi cerrahi müdahaleler tercih edilmektedir. Katarakt gelişimi söz konusu olduğunda, görme fonksiyonunu olumsuz etkileyen durumlarda uygun zamanlama ile katarakt cerrahisi planlanarak, hastaların yaşam kalitesi artırılmaya çalışılmaktadır.

Norrie Hastalığı

Norrie hastalığı, Norrin adı verilen protein üretiminden sorumlu NDP genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkan, X'e bağlı resesif kalıtım gösteren nadir ve ciddi bir retinopati olarak tanımlanır.⁴¹ Hastalık, konjenital progresif okülo-akustiko-serebral dejenerasyon şeklinde seyrederek; doğum öncesi ya da bebeklik döneminde gelişen retinal dejenerasyon, hastalarda erken dönemde kalıcı görme kaybına yol açar. Genetik geçişi nedeniyle etkilenenler genellikle erkek bebekler olup, hastalığın tipik klinik tablosu bilateral lökokori ve erken dönemde mevcut olan retinal disgenezi ile karakterizedir.⁴²

Klinik bulgular arasında, hastaların doğumda veya erken bebeklik döneminde bilinen retinal dejenerasyon, mikroftalmi, sığ ön kamara, iris atrofi ve katarakt gibi oküler anomaliler yer almaktadır. Özellikle katarakt, Norrie hastalığının oküler patofizyolojisinde öne çıkan ve görme kaybına katkıda bulunan önemli bir komplikasyondur. Katarakt, hastalığın ikincil bulgusu olarak gözlemlenmektedir. Klasik funduskopi bulgusu, lensin arkasında yer alan ve "psödogliom" olarak adlandırılan grimsi-sarı renkte, fibrovasküler maddeden oluşan olgunlaşmamış retinal hücre kütesidir. Ayrıca, periferik retina genellikle tamamen avasküler olup, ilerleyen süreçte gelişen retrolental fibrovasküler proliferasyon, retina üzerindeki traksiyonu artırarak fitiz bulbi ve göz kaybına zemin hazırlayabilmektedir.^{42,43}

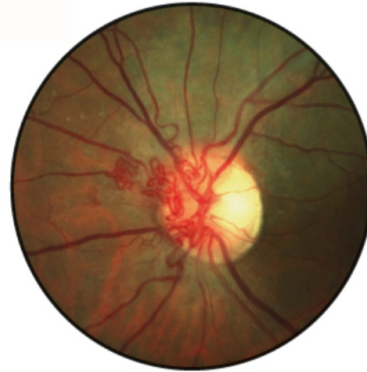
Tedavi ve yönetim stratejileri, hastalığın erken dönemde tanımlanması ve multidisipliner bir yaklaşımın benimsenmesi esasına dayanır. Erken lazer fotokoagülasyon ve vitrektomi gibi müdahaleler, retinopatik sürecin ilerlemesini yavaşlatma ve bulbusu koruma amacıyla uygulanmaktadır; ancak, retina dekolmanının cerrahi tedavisi genellikle anatomik başarı sağlasa dahi işlevsel sonuçlarda sınırlılıklar gösterebilmektedir. Özellikle katarakt gelişiminin görme fonksiyonunu olumsuz yönde etkilemesi durumunda, uygun zamanlamayla gerçekleştirilecek katarakt cerrahisi, hastaların yaşam kalitesinin korunması açısından önem arz eder. Ayrıca, düzenli oftalmolojik ve odyolojik takip, erken müdahale ile destekleyici tedavi uygulamaları ve

genetik danışmanlık, Norrie hastalığının yönetiminde temel önlemler arasında yer almaktadır.^{42,44}

Retinal Kapiller Hemanjiom

Retinal kapiller hemanjiom (RKH), iyi huylu bir retinal hamartom olup, sıklıkla von Hippel-Lindau (VHL) hastalığı ile ilişkili bulunur. Endotelial ve stromal glial hücrelerin proliferasyonu sonucu gelişen bu tümör, periferik retinada veya jukstapapiller olmak üzere iki farklı formda görülebilir (Şekil 4).^{45,46}

VHL hastalığı, merkezi sinir sistemi (MSS) ve retinada çeşitli tümör ve kistlerin gelişimiyle karakterize multisistemik bir hastalıktır. RKH, VHL hastalığının en sık görülen ve genellikle ilk ortaya çıkan bulgularından birisidir.⁴⁷ VHL hastalığının insidansı 40.000'de 1 olup, yaşa bağımlı olarak 65 yaşına kadar tam penetransa ulaşır. RKH, VHL hastalarının %49-59'unda görülmekte olup, ortalama tanı yaşı 25'tir.^{48,49} Çocukluk döneminde nadiren ortaya çıkarken, 60 yaş sonrası yeni başlangıçlı RKH ise son derece nadirdir.



Şekil 4: Jukstapapiller bölgede lokalize, retinal kapiller hemanjiomanın fundus görüntüsü. (Dr. Mehmet Çıtırık'ın izniyle)

RKH genellikle tek bir lezyon şeklinde görülse de hastaların üçte birinde çoklu lezyonlar bulunabilir ve yaklaşık yarısında her iki gözde de tutulum gözlemlenebilir. Oftalmoskopik muayenede, bu lezyonlar turuncu-kırmızı renkte, sınırları belirgin ve yuvarlak retinal oluşumlar şeklinde tanımlanır. Lezyonların çoğu periferik retinada yerleşmiş olup, en sık üst-temporal ve alt-temporal kadrantlarda görülmektedir.⁵⁰

Hastalığın ilerleyen evrelerinde MSS hemanjiyomları, optik sinir basısı ve kiazma sendromuna yol açarak görme yollarını etkileyebilir. Geniş retinal eksüdasyon, retina dekolmanı, retina neovaskülarizasyonu ve vitreus kanamasını takiben katarakt ve neovasküler glokom gibi ön segment komplikasyonları gelişebilir.⁴⁷

Wong ve ark.⁵¹ çalışmasında, retinal kapiller hemanjiyoblastomların görme keskinliği üzerindeki etkisi detaylı bir şekilde ele alınmıştır. Çalışmada, VHL hastalığına bağlı gelişen RCH'lerin görme kaybına yol açan başlıca nedenleri arasında eksüdatif ve traksiyonel retinopati gibi komplikasyonların yanı sıra kataraktın da etkili olabileceği belirtilmiştir. Özellikle yaşın ilerlemesiyle birlikte VHL hastalarında görme keskinliğinde belirgin bir düşüş gözlemlenmiş olup, bu düşüşün yalnızca RCH'lerin doğrudan etkisiyle değil, sekonder olarak gelişen katarakt ve epiretinal membran gibi diğer oküler patolojilerle de ilişkili olabileceği ifade edilmiştir.

Hereditör Retinal Arter Tortuositesi

Hereditör retinal arter tortuositesi (HRAT), özellikle makula ve peripapiller bölgede, ikinci ve üçüncü derecedeki retinal arteriyollerin belirgin tortuositesi ile karakterize, nadir görülen otozomal dominant kalıtmı bir hastalıktır. Genellikle asemptomatik seyreden bu durum, ara sıra spontan veya fiziksel efor sırasında meydana gelen intra-veya pre-retinal kanamalara yol açarak geçici görme kayıplarına neden olabilir. Uzun dönem görme prognozu ise genel olarak mükemmeldir.^{52,53}

Literatürde, HRAT ile doğrudan katarakt gelişimi arasında yaygın bir ilişkiye rastlanmamaktadır. Sutter ve ark.⁵⁴ klinik değerlendirmelerinde, sadece bir hastada yüksek doz steroid tedavisi sonrasında steroid kaynaklı katarakt gelişimi rapor edilmiştir. Bu bulgu, katarakt oluşumunun HRAT'ın kendisine bağlı değil, tedavi sürecinde kullanılan steroidin bilinen yan etkisi olarak değerlendirilebileceğini göstermektedir.

Konjenital Retinal Makrodamar

Konjenital retinal makrodamarlar, retina makula bölgesinde yatay raphe'yi aşan anormal damar yapıları olarak tanımlanır. İlk kez 1869'da tanımlanan bu durum, genellikle normalden daha geniş ve belirgin retinal venlerin varlığı ile karakterizedir.⁵⁵ Konjenital retinal makrodamarlar, nadir görülen bir hastalık olup, ABD'de yaklaşık 200.000 canlı doğumda 1 vaka olarak rapor edilmekte ve literatürde bildirilen vaka sayısı 40'ın altında kalmaktadır.⁵⁶ Çoğunlukla rutin retinal muayeneler sırasında tesadüfen saptanan bu anormal damar yapıları, makula ödemi, retinal ven tıkanıklığı veya kanamalar gibi komplikasyonlara yol açarak nadiren görme bozukluğuna neden olabilir.⁵⁷

Literatürde, konjenital retinal makrodamarlar ile katarakt arasında doğrudan bir ilişki bildirilmemiştir.

Vakaların incelendiği çalışmalar, konjenital retinal makrodamarların doğal seyri içinde katarakt gelişiminin yer almadığını göstermektedir. Görme kaybı, anormal damar yapısının foveayı etkilemesi veya makulaya yönelik diğer komplikasyonların gelişmesi durumunda ortaya çıkabilse de katarakt oluşumu bu durumun bir parçası olarak tanımlanmamıştır.

Teşekkür

Bu makalede kullanılan görseller için Prof. Dr. Mehmet Çıtırık'a teşekkür ederiz.

Kaynaklar

1. Onwochei BC, Simon JW, Bateman JB, Couture KC, Mir E. Ocular colobomata. *Survey Ophthalmol.* 2000;45(3):175-194. doi:10.1016/S0039-6257(00)00151-X
2. Morrison D, FitzPatrick D, Hanson I, et al. National study of microphthalmia, anophthalmia, and coloboma (MAC) in Scotland: investigation of genetic aetiology. *J Med Genet.* 2002;39(1):16-22. doi: 10.1136/jmg.39.1.16
3. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Epidemiology of congenital eye malformations in 131,760 consecutive births. *Ophthalmic Paediatr Genet.* 1992;13(3):179-86. doi:10.3109/13816819209046487
4. Lingam G, Sen AC, Lingam V, Bhende M, Padhi TR, Xinyi S. Ocular coloboma-a comprehensive review for the clinician. *Eye.* 2021; 35(8):2086-2109. doi:10.1038/s41433-021-01501-5
5. Maumenee IH, Mitchell TN. Colobomatous malformations of the eye. *Trans Am Ophthalmol Soc.* 1990;88:123-135.
6. Altintas A. Chorioretinal coloboma: clinical presentation complications and treatment alternatives. *Adv Ophthalmol Vis Syst.* 2019;9:106-108. doi:10.15406/aovs.2019.09.00357
7. Hussain RM, Abbey AM, Shah AR, Drenser KA, Trese MT, Capone A Jr. Chorioretinal coloboma complications: retinal detachment and choroidal neovascular membrane. *J Ophthalmic Vis Res.* 2017;12(1):3-10. doi:10.4103/2008-322x.200163
8. Schubert HD. Structural organization of choroidal colobomas of young and adult patients and mechanism of retinal detachment. *Trans Am Ophthalmol Soc.* 2005;103:457-472.
9. Bavbek T, Oğüt MS, Kazokoglu H. Congenital lens coloboma and associated pathologies. *Doc Ophthalmol.* 1993;83(4):313-322. doi:10. 1007/bf01204333
10. Sahay P, Maharana PK, Mandal S, et al. Cataract surgery outcomes in eyes with chorioretinal coloboma. *J Cataract Refract Surg.* 2019; 45(5):630-638. doi:10.1016/j.jcrs.2019.01.016
11. Khokhar S, Gupta S, Kusumesh R, Kumar G. Outcomes of phacoemulsification in eyes with congenital choroidal coloboma. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.* 2013;251(10):2489-2490. doi:10. 1007/s00417-013-2397-1
12. Nordlund ML, Sugar A, Moroi SE. Phacoemulsification and intraocular lens placement in eyes with cataract and congenital coloboma: visual acuity and complications. None of the authors has a financial or proprietary interest in any material or method mentioned. *J Cataract Refract Surg.* 2000;26(7):1035-1040. doi:10.1016/S0886-3350 (00)00433-8
13. Khokhar S, Gupta S, Tewari R, et al. Scleral tunnel phacoemulsification: approach for eyes with severe microcornea. *Indian J Ophthalmol.* 2016;64(4):320-322. doi:10.4103/0301-4738.182949
14. Chaurasia S, Ramappa M, Sangwan VS. Cataract surgery in eyes with congenital iridolenticular choroidal coloboma. *Br J Ophthalmol.* 2012;96(1):138-140. doi:10.1136/bjophthalmol-2011-300233
15. Sen AC, Kohli GM, Mitra A, Tripathi S, Shetty SB, Gupta S. Pars-plana vitrectomy with phacofragmentation for hyperdense cataracts in eyes with severe microcornea and chorio-retinal coloboma: a novel approach. *Indian J Ophthalmol.* 2020;68(1):91-98. doi:10.4103/ijo.IJO_405_19
16. Kohli G, Shah C, Sen A, et al. Cataract surgery in eyes with associated coloboma: predictors of outcome and safety of different surgical techniques. *Indian J Ophthalmol.* 2021;69(4):937-945. doi:10. 4103/ijo.IJO_2276_20

17. Phylactou M, Matarazzo F, Day AC, Hussain B, Maurino V. Cataract surgery in eyes with congenital ocular coloboma. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2020;258(12):2753-2759. doi:10.1007/s00417-020-04915-1
18. Chen C, Xiao H, Ding X. Persistent fetal vasculature. *Asia-Pacific J Ophthalmol*. 2019;8(1):86-95. doi:10.22608/APO.201854
19. Bruce MB, Mithlesh CS, Michael JS. Persistent Hyperplastic Primary Vitreous (PHPV). In: James D. Reynolds SEO, ed. *Pediatric Retina*. Springer; 2011. p:191-203.
20. Goldberg MF. 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. doi:10.1016/s0002-9394(14)70899-2
21. Haddad R, Font RL, Reeser F. Persistent hyperplastic primary vitreous. A clinicopathologic study of 62 cases and review of the literature. *Surv Ophthalmol*. 1978;23(2):123-134. doi:10.1016/0039-6257(78)90091-7
22. Hu A, Yuan M, Liu F, Yang Y, Ding X, Pei X. Ultrasonographic feature of persistent hyperplastic primary vitreous. *Eye Sci*. 2014;29(2): 100-103.
23. Li L, Fan DB, Zhao YT, Li Y, Cai FF, Zheng GY. Surgical treatment and visual outcomes of cataract with persistent hyperplastic primary vitreous. *Int J Ophthalmol*. 2017;10(3):391-399. doi:10.18240/ijo.2017.03.11
24. Jinagal J, Gupta PC, Ram J, et al. Outcomes of cataract surgery in children with persistent hyperplastic primary vitreous. *Eur J Ophthalmol*. 2018;28(2):193-197. doi:10.5301/ejo.5001017
25. Franco MR, Antonio C. Coats' Disease. In: James D. Reynolds SEO, ed. *Pediatric Retina*. Springer; 2011. p:235-243.
26. Sen M, Shields CL, Honavar SG, Shields JA. Coats disease: an overview of classification, management and outcomes. *Indian J Ophthalmol*. 2019;67(6):763-771. doi:10.4103/ijo.IJO_841_19
27. Daruich A, Matet A, Munier FL. Cataract development in children with Coats disease: risk factors and outcome. *J AAPOS*. 2018;22(1):44-49. doi:10.1016/j.jaapos.2017.09.009
28. Shields JA, Shields CL, Honavar SG, Demirci H, Cater J. Classification and management of Coats disease: the 2000 Proctor Lecture. *Am J Ophthalmol*. 2001;131(5):572-583. doi:10.1016/S0002-9394(01)00896-0
29. Sigler EJ, Randolph JC, Calzada JI, Wilson MW, Haik BG. Current management of Coats disease. *Surv Ophthalmol*. 2014;59(1):30-46. doi:10.1016/j.survophthal.2013.03.007
30. Benson WE. Familial exudative vitreoretinopathy. *Trans Am Ophthalmol Soc*. 1995;93:473-521.
31. Jousen AM, Kirchhof B. Vitrectomy in Retinal Vascular Disease: Surgical Principles. In: AM Jousen, TW Gardner, B Kirchhof, SJ Ryan, ed. *Retinal Vascular Disease*. Springer; 2007. p:260-273.
32. Gilmour DF. Familial exudative vitreoretinopathy and related retinopathies. *Eye (Lond)*. 2015;29(1):1-14. doi: 10.1038/eye.2014.70
33. Ranchod TM, Ho LY, Drenser KA, Capone A Jr., Trese MT. Clinical presentation of familial exudative vitreoretinopathy. *Ophthalmology*. 2011; 118(10):2070-2075. doi:10.1016/j.ophtha.2011.06.020
34. Shukla D, Singh J, Sudheer G, et al. Familial exudative vitreoretinopathy (FEVR). Clinical profile and management. *Indian J Ophthalmol*. 2003;51(4):323-328.
35. Mao J, Chen Y, Fang Y, et al. Clinical characteristics and mutation spectrum in 33 Chinese families with familial exudative vitreoretinopathy. *Ann Med*. 2022;54(1):3286-3298. doi:10.1080/07853890.2022.2146744
36. Goldberg MF, Custis PH. Retinal and other manifestations of incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). *Ophthalmology*. 1993;100(11):1645-1654. doi:10.1016/s0161-6420(93)31422-3
37. Scheuerle AE, Ursini MV. Incontinentia Pigmenti. 1999 Jun 8 [Updated 2025 Apr 3]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1472/>
38. Islam YFK, Khurshid SG. Incontinentia pigmenti and the eye. *Curr Opin Ophthalmol*. 2022;33(6):525-531. doi:10.1097/icu.0000000000000863
39. Scheuerle AE. Incontinentia pigmenti in adults. *Am J Med Genet A*. 2019;179(8):1415-1419. doi:10.1002/ajmg.a.61205
40. Minić S, Novotny GE, Stefanović I, Obradović M, Trpinac D. Ophthalmological findings in series of incontinentia pigmenti patients from Serbia. *Srp Arh Celok Lek*. 2010;138(3-4):150-153. doi:10.2298/sarh1004150m
41. Esakowitz L, Clark C, Haites N, Kelly K, Johnston AW. A genetic linkage study of a family with Norrie's disease. *Eye (Lond)*. 1988;2(Pt 4): 443-447. doi:10.1038/eye.1988.81
42. Magdalena FS, Jack MS, Bernard RH, McNamara JA. Vitreoretinal Dystrophies. In: James D. Reynolds SEO, ed. *Pediatric Retina*. Springer; 2011. p:315-344.
43. Warburg M. Norrie's disease. *Acta Ophthalmologica*. 1961;39(5): 757-772. doi:10.1111/j.1755-3768.1961.tb07740.x
44. Warburg M. Norrie's disease-differential diagnosis and treatment. *Acta Ophthalmol (Copenh)*. 1975;53(2):217-326. doi:10.1111/j.1755-3768.1975.tb01156.x
45. Magee MA, J. KA, L. LP, and Ryan EA. Retinal capillary hemangiomas and von Hippel-Lindau disease. *Semin Ophthalmol*. 2006;21(3):143-150. doi:10.1080/08820530500350712
46. McCabe CM, Flynn HW, Jr., Shields CL, et al. Juxtapapillary capillary hemangiomas. Clinical features and visual acuity outcomes. *Ophthalmology*. 2000;107(12):2240-2248. doi:10.1016/s0161-6420(00) 00422-x
47. Evelyn XF, Arun DS. Phacomatoses. In: James D. Reynolds SEO, ed. *Pediatric Retina*. Springer; 2011. p:159-189.
48. Maher ER, Yates JR, Harries R, et al. Clinical features and natural history of von Hippel-Lindau disease. *Q J Med*. 1990;77(283):1151-1163. doi:10.1093/qjmed/77.2.1151
49. Neumann HP, Wiestler OD. Clustering of features of von Hippel-Lindau syndrome: evidence for a complex genetic locus. *Lancet*. 1991; 337(8749):1052-1054. doi:10.1016/0140-6736(91)91705-y
50. Colvard DM, Robertson DM, Trautmann JC. Cavernous hemangioma of the retina. *Arch Ophthalmol*. 1978;96(11):2042-2044. doi:10.1001/archophth.1978.03910060430006
51. Wong WT, Agrón E, Coleman HR, et al. Clinical characterization of retinal capillary hemangioblastomas in a large population of patients with von Hippel-Lindau disease. *Ophthalmology*. 2008;115(1):181-188. doi:10.1016/j.ophtha.2007.03.009
52. Saraf SS, Tying AJ, Chen CL, et al. Familial retinal arteriolar tortuosity and quantification of vascular tortuosity using swept-source optical coherence tomography angiography. *Am J Ophthalmol Case Rep*. 2019;14:74-78. doi:10.1016/j.ajoc.2019.03.001
53. Zenteno JC, Crespi J, Buentello-Volante B, et al. Next generation sequencing uncovers a missense mutation in COL4A1 as the cause of familial retinal arteriolar tortuosity. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2014;252(11):1789-1794. doi:10.1007/s00417-014-2800-6
54. Sutter FK, Helbig H. Familial retinal arteriolar tortuosity: a review. *Surv Ophthalmol*. 2003;48(3):245-255. doi:10.1016/s0039-6257(03)00029-8
55. Mauthner L. *Lehrbuch der ophthalmoscopie*. Tendler & Comp; 1868:249.
56. Bhatia H, Sharma S, Laxminarayana P. Congenital retinal macrovessel with normal visual acuity: a case report. *Int J Ophthalmol Clin Res*. 2015;2(2):017. doi:10.23937/2378-346X/1410017
57. Natarajan V, Mathew S, Balaji AN, Ahirrao-Mutta J. Congenital retinal macrovessel without any ophthalmic complications: a case report. *Cureus*. 2023;15(8):e44500. doi:10.7759/cureus.44500



Dr. Öğr. Üyesi Güvenç TOPRAK

2012 yılında Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi'ni bitirmiştir. 2014-2019 yılları arasında Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı'nda uzmanlık eğitimi tamamlamıştır. 2019-2021 yılları arasında Muş Devlet Hastanesi'nde mecburi hizmetini yerine getirmiş, 2021-2025 arasında Bolu Abant İzzet Baysal Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde uzman hekim olarak görev yapmıştır. 2022 yılında Avrupa Göz Hastalıkları Yeterlik Sınavı'nı başarıyla tamamlayarak FEBO unvanını almıştır. 2025 yılı itibarıyla Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı'nda Dr. Öğretim Üyesi olarak görev yapmaktadır.